

Lección 5. Métodos de detección temprana de trastornos hereditarios

A. Explora

1. Observa la imagen y responde.



- a. ¿Sabes qué muestra la imagen?

Los estudiantes deben responder de acuerdo con sus conocimientos previos. Sin embargo, se espera que contesten que es una ecografía.

- b. ¿Para qué crees que se emplean estas imágenes?

Los estudiantes deben responder de acuerdo con sus conocimientos previos. Sin embargo, se espera que digan que se utilizan para monitorear que el desarrollo del bebé sea adecuado y detectar cualquier inconveniente antes de su nacimiento, de manera que sus padres estén preparados.

B. Conoce el tema

2. Lee la información.

Detección de enfermedades y trastornos hereditarios

Actualmente, los profesionales de la salud emplean distintas herramientas para diagnosticar enfermedades y trastornos hereditarios. Estas pruebas se realizan cuando hay un mayor riesgo de que la persona padezca una enfermedad, o cuando se sospecha que la padece, basado en sus características físicas y su historia familiar. Se pueden llevar a cabo en cualquier momento de la vida de una persona, desde antes del nacimiento y recién nacidos (detección temprana), hasta la adultez.

Vocabulario



líquido amniótico.

Sustancia que rodea y protege al feto durante el embarazo.

placenta. Órgano que se desarrolla durante el embarazo; brinda oxígeno y nutrientes al feto y elimina desechos. Se adhiere a la pared del útero y de ella surge el cordón umbilical.

Datos interesantes



Hay varios exámenes de ultrasonidos diferentes; el proceso es el mismo, pero tienen distintos tipos de procedimientos: Por ejemplo:

→ **Transvaginal.** Los transductores de sonda son usados dentro de la vagina.

→ **Tradicional.** El transductor se utiliza sobre el abdomen.

→ **3-D.** Utiliza sondas especiales y software para generar imágenes en 3D del feto.

→ **4-D o 3-D dinámico.** Utiliza escáneres especiales para observar la cara y los movimientos del bebé.

→ **Ecocardiografía fetal.** Evaluar la anatomía y el funcionamiento del corazón del bebé.

El diagnóstico de un trastorno genético puede orientar sobre el tratamiento que se puede brindar a la persona (si este está disponible), y sugerir si otros miembros de la familia pueden verse afectados o en riesgo de padecer un trastorno específico. Cuando no hay tratamiento disponible, tener un diagnóstico puede ayudar a las personas a saber qué esperar y a identificar recursos de apoyo útiles.

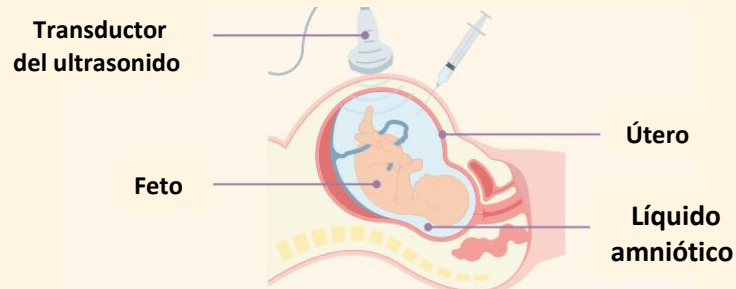
Ultrasonido prenatal

Un ultrasonido es un aparato que utiliza ondas sonoras de alta frecuencia para escanear la cavidad abdominal y la pelvis de la madre, creando una imagen, llamada ecografía, del bebé en su vientre y de la **placenta**. Ayuda a detectar anomalías y afecciones relacionadas con el embarazo y con la salud o la condición del feto. Las ecografías suelen combinarse con otras pruebas, como la amniocentesis y la muestra de vellosidades coriónicas para validar un diagnóstico.



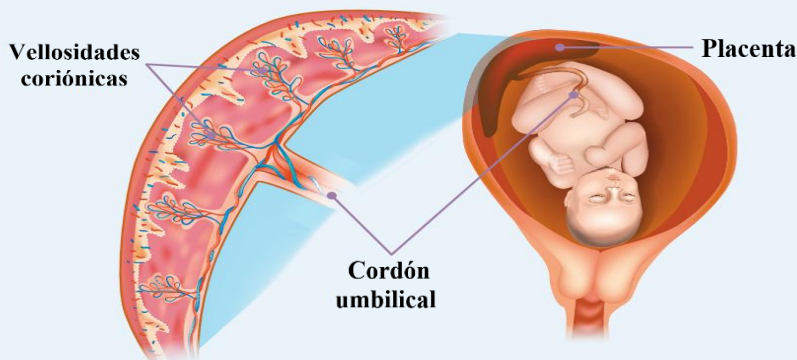
Amniocentesis

La amniocentesis es un procedimiento para el análisis prenatal en el que se extrae del útero **líquido amniótico**. El análisis de esta sustancia proporciona información sobre la salud del feto; puede detectar anomalías cromosómicas (por ejemplo, el síndrome de Down) y problemas en el tubo neural (como espina bífida). Para realizarla, el médico atraviesa la pared abdominal de la madre con una aguja que llega hasta el útero y recolecta una pequeña cantidad de líquido amniótico.



Muestra de vellosidad coriónicas

La muestra de vellosidad coriónica (MVC) permite identificar anomalías cromosómicas (como síndrome de Down) y otros trastornos genéticos (por ejemplo, la fibrosis quística). Consiste en extraer células de las vellosidades coriónicas de la placenta (unas protuberancias o ramificaciones en la superficie de la placenta) en el sitio donde se une con la pared uterina. Estas células pueden ser succionadas con un catéter que se introduce en el útero de la vagina, con la guía de un ultrasonido o con una aguja a través del abdomen de la madre. Esta prueba recolecta muestras más grandes que la amniocentesis y proporciona resultados más rápidos.



Tamizaje neonatal

El tamizaje neonatal detecta trastornos metabólicos o genéticos en bebés recién nacidos. Esto permite tomar medidas antes de que se presenten los síntomas del trastorno, prevenir las consecuencias de la enfermedad a largo plazo o que se reduzca su efecto. En la mayoría de los casos estas pruebas se realizan cuando el bebé tiene de 24 horas a 8 días de nacido. En la prueba de tamizaje neonatal del talón se toman unas gotas de sangre del talón del bebé para su análisis; permite detectar hasta 40 males congénitos.



Datos interesantes



La muestra de vellosidades coriónicas también proporciona acceso al ADN para pruebas de paternidad antes de dar a luz. El ADN se recoge del padre potencial y es comparado con el ADN obtenido del bebé durante el muestreo de vellosidades coriónicas. Los resultados son precisos (99%) para la determinación de la paternidad.

Datos interesantes

En Panamá, la prueba del talón de tamizaje neonatal se realiza entre los 4 y 8 días de vida del bebé. La Ley n.º 329 de 11 de octubre de 2022 establece la obligatoriedad de la realización de tamizajes neonatales en las instituciones de salud pública y privadas del país. Estas pruebas detectan enfermedades como el trastorno de hipotiroidismo congénito (TSH) y la fenilcetonuria, entre otras.

D. Aplica tus conocimientos

4. Discute, con tu clase, por qué la prueba del talón para el tamizaje neonatal es obligatoria a nivel nacional. ¿Cuál es la ventaja de que se realice esta prueba a todos los bebés recién nacidos?

R. T: Porque permite identificar y tratar tempranamente condiciones médicas que podrían pasar desapercibidas al nacer. Esto contribuye significativamente a la salud y bienestar a largo plazo de los recién nacidos.

Evaluación sumativa

Circula la letra que indica la opción correcta.

1. Las enfermedades autosómicas son condiciones de salud que se transmiten de padre a hijos a través de los

- A) autosomas.
- B) 46 cromosomas.
- C) cromosomas sexuales.
- D) 23 pares de cromosomas.

2. Las enfermedades autosómicas recesivas siempre se manifiestan en condición

- A) homocigota recesiva.
- B) homocigota dominante.
- C) heterocigota, solamente.
- D) homocigota o heterocigota.

3. Lee la descripción de una enfermedad autosómica recesiva.

Es una enfermedad que causa que los glóbulos rojos tengan forma de hoz, lo que afecta su capacidad de transportar oxígenos en la sangre.

¿A cuál enfermedad se refiere la descripción anterior?

- A) Albinismo.
- B) Fibrosis quística.
- C) Anemia falciforme.
- D) Enfermedad de Huntington.

4. ¿Cuál es el genotipo de una persona que es portadora de fibrosis quística (F), pero no padece la enfermedad?

- A) FF.
- B) Ff.
- C) ff.
- D) F.

5. ¿Cuál es la probabilidad de que la descendencia de una pareja con acondroplasia tenga estatura promedio?

- A) 100%.
- B) 75%.
- C) 50%.
- D) 25%.

Gametos	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Fenotipo: 25% AA: letal
50% Aa: acondroplasia
25% aa: estatura normal

6. Las enfermedades determinadas por genes que están en los cromosomas sexuales se llaman

- A) hereditarias.
- B) autosómicas.
- C) ligadas al sexo.
- D) trastornos cromosómicos.

7. ¿Por qué las enfermedades ligadas al cromosoma X afectan principalmente a hombres?

- A) Porque las mujeres no tienen el cromosoma X.
- B) Porque los hombres solo tienen cromosomas X.
- C) Porque solo los hombres tienen el cromosoma Y.
- D) Porque los hombres tienen un único cromosoma X.

8. Analiza la siguiente información.

Una mujer es portadora de una enfermedad ligada al cromosoma X, pero no la padece; su hermana no es portadora y su padre no presenta la enfermedad.

¿Cuál es el fenotipo y el genotipo de la madre?

- A) Homocigota recesiva y padece la enfermedad.
- B) Homocigota dominante y padece la enfermedad.
- C) Heterocigota y es portadora de la enfermedad, pero no la padece.
- D) Homocigota dominante y es portadora de la enfermedad, pero no la padece.

9. Lee la siguiente información.

Un hombre daltónico se casa con una mujer daltónica en condición heterocigota.

¿Cuál es la probabilidad de que las hijas de la pareja sean daltónicas?

- A) 25%.
- B) 50%.
- C) 75%.
- D) 100%.

10. Los trastornos cromosómicos numéricos ocurren cuando las personas
- A) no tiene cromosomas.
 - B) tienen 23 cromosomas.
 - C) le falta un cromosoma, únicamente.
 - D) tienen más o menos de 46 cromosomas.
11. Los trastornos en los que se da una formación incorrecta de una parte de un cromosoma se denominan
- A) trisomía.
 - B) numéricos.
 - C) monosomías.
 - D) estructurales.
12. El trastorno cromosómico en el que el individuo tiene 3 copias del cromosoma 21 (trisomía 21) recibe el nombre de síndrome de
- A) Down.
 - B) Turner.
 - C) Klinefelter.
 - D) Huntington.
13. El genotipo para el sexo de una persona con síndrome de Turner es
- A) X0.
 - B) XY.
 - C) XXY.
 - D) XXX.
14. ¿Cuál es el genotipo de una persona con sangre tipo O-?
- A) ii y Rh-Rh-.
 - B) ii y Rh+Rh-.
 - C) I o i y Rh-Rh+.
 - D) I o I_o y Rh-Rh-.
15. El método de detección temprana de trastornos genéticos en el que se extraen unas gotas de sangre del talón de un bebé durante sus primeros días de vida se conoce como.
- A) amniocentesis.
 - B) tamizaje neonatal.
 - C) ultrasonido prenatal.
 - D) muestra de vellosidades coriónicas.