

“Año de la recuperación y de la consolidación de la economía peruana”

Universidad Nacional José Faustino Sánchez Carrión



Facultad de Medicina Humana

Escuela Profesional de Medicina

Tema:

Consejo Genético y diagnóstico prenatal

Asignatura:

Embriología y Genética

Estudiante:

Paiva Gonzales Leydi Elizabeth

Docentes:

Dr. Vasquez Estela Darío E.

Dra. Paredes Bottoni Geraldina F.

Semestre académico:

2025 – i

Ciclo:

III

Huacho – Perú

2025

ÍNDICE

Introducción.....	1
Objetivos.....	2
Objetivo General	2
Objetivo Específico	2
Metodología.....	2
Definición de consejo genético	3
Definición de diagnóstico prenatal.....	3
Consideraciones éticas.....	4
Métodos utilizados en el diagnóstico prenatal	5
Métodos no invasivos	5
Ecografía obstétrica	5
Figura 1. Ecografía fetal del sistema nervioso central	5
Screening combinado del primer trimestre.....	6
Figura 2. Componentes del screening combinado	6
ADN fetal libre en sangre materna (cfDNA).....	6
Figura 3. Detección de ADN fetal libre en sangre materna	7
Métodos invasivos	7
Amniocentesis	7
Figura 4. Procedimiento de amniocentesis	7

Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS)	8
Figura 5. Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS).....	8
Cordocentesis	8
Figura 6. Procedimiento de cordocentesis	9
Cuadro 1. Comparación entre métodos invasivos y no invasivos	9
Indicaciones clínicas del consejo genético	10
Ventajas y limitaciones del diagnóstico prenatal.....	11
Conclusiones.....	12
Bibliografía.....	13
Anexos.....	15
Tabla 1. Trastornos genéticos por tipo de herencia	15
Tabla 2. Indicaciones médicas para el diagnóstico prenatal.....	15

Introducción

El consejo genético y el diagnóstico prenatal son herramientas fundamentales en la medicina moderna, especialmente en el ámbito de la genética médica y la salud reproductiva. Ambos procedimientos permiten identificar riesgos y detectar alteraciones genéticas o cromosómicas en etapas tempranas del desarrollo fetal, lo que facilita la toma de decisiones informadas por parte de los padres y del equipo médico.

El consejo genético consiste en un proceso de comunicación que tiene como finalidad informar a los pacientes o familias sobre el riesgo de aparición o recurrencia de enfermedades genéticas. Este proceso es llevado a cabo por profesionales capacitados que evalúan antecedentes familiares, realizan estudios genéticos y orientan a los pacientes en base a los hallazgos.

Por otro lado, el diagnóstico prenatal abarca una serie de técnicas que permiten detectar anomalías genéticas, cromosómicas o estructurales en el feto antes del nacimiento. Entre estas técnicas se incluyen pruebas no invasivas, como la ecografía y el análisis de ADN fetal en sangre materna, así como métodos invasivos como la amniocentesis.

La integración del consejo genético con el diagnóstico prenatal representa un avance importante en la prevención de enfermedades congénitas, mejora la calidad de vida de las familias y permite planificar con anticipación el manejo médico necesario.

Objetivos

Objetivo General:

Analizar la importancia del consejo genético y el diagnóstico prenatal en la detección temprana de enfermedades genéticas y su impacto en la salud materno-fetal.

Objetivos Específicos:

1. Describir los principales métodos utilizados en el diagnóstico prenatal, tanto invasivos como no invasivos.
2. Identificar las situaciones clínicas en las que se recomienda el consejo genético y su relevancia en la toma de decisiones médicas.

Metodología

Para la elaboración de este trabajo de investigación se realizó una revisión documental basada en fuentes científicas y académicas actualizadas. Se consultaron artículos originales y de revisión extraídos de bases de datos reconocidas como SciELO, PubMed y otras revistas electrónicas de acceso libre, relacionadas con genética médica, diagnóstico prenatal y bioética.

Además, se incluyeron documentos publicados en revistas especializadas como *Pediatría Integral*, *Cuadernos de Bioética*, *Acta Médica Costarricense* y *Revista Cubana de Medicina General Integral*, entre otras. Estas fuentes fueron seleccionadas por su relevancia, actualidad y respaldo institucional.

La información obtenida fue organizada por temática, priorizando contenido relacionado con el concepto, métodos, aplicaciones clínicas y aspectos éticos del consejo genético y del

diagnóstico prenatal. También se utilizaron textos de referencia médica y bioética para complementar la comprensión integral del tema.

Marco Teórico

Consejo genético

El consejo genético es un proceso clínico que proporciona información y orientación a personas o familias con riesgo de padecer o transmitir enfermedades genéticas. Esta intervención implica la evaluación de antecedentes familiares, la interpretación de resultados genéticos y la comunicación clara de riesgos y opciones reproductivas, todo en un contexto ético y empático (Morejón & Martínez, 2013).

En atención primaria, el consejo genético cumple un rol fundamental en la prevención de enfermedades hereditarias y en la planificación familiar. Su implementación permite identificar individuos portadores de mutaciones o alteraciones cromosómicas antes de la concepción o en etapas tempranas del embarazo. Según Cordero y Quirós (2009), esta herramienta debe ser parte de un enfoque integral que combine el conocimiento científico con la sensibilidad ética del profesional de salud.

Existen diversas situaciones en las que se recomienda el consejo genético, como antecedentes familiares de enfermedades genéticas, abortos recurrentes, malformaciones congénitas previas o consanguinidad entre los progenitores. El asesoramiento no busca influenciar las decisiones de los pacientes, sino ofrecer información clara, objetiva y actualizada para facilitar decisiones libres e informadas.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal comprende una serie de procedimientos utilizados para detectar alteraciones genéticas, cromosómicas o estructurales en el feto durante el embarazo. Estas

técnicas pueden clasificarse en métodos no invasivos, como la ecografía y el análisis de ADN fetal libre en sangre materna, y métodos invasivos, entre los que destacan la amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriónicas (Gallego, 2019).

Las pruebas no invasivas han avanzado significativamente en las últimas décadas, permitiendo identificar aneuploidías comunes como el síndrome de Down con alta sensibilidad sin riesgo para el feto. Por su parte, los métodos invasivos ofrecen información genética más detallada, aunque conllevan un riesgo mínimo de pérdida gestacional.

Rauschendorf y Higgs (2023) destacan que la elección del tipo de prueba depende del riesgo individual, antecedentes clínicos y la etapa del embarazo. Además, subrayan que el diagnóstico prenatal no debe ser una acción aislada, sino que debe ir acompañado de un adecuado consejo genético que permita interpretar correctamente los resultados y sus implicancias.

Consideraciones éticas

El uso de tecnologías de diagnóstico prenatal plantea importantes dilemas éticos, especialmente en relación con la autonomía de los padres, el valor de la vida fetal y la posibilidad de tomar decisiones difíciles como la interrupción del embarazo. López y de la Torre (2021) enfatizan que el profesional de salud debe proporcionar información clara, objetiva y sin juicios, respetando siempre los valores y creencias de la familia.

En muchos casos, el desafío no radica en la tecnología en sí, sino en cómo se comunica la información y en cómo se acompaña emocionalmente a los pacientes. Por ello, es esencial que el consejo genético esté guiado por principios bioéticos como la autonomía, la beneficencia y la justicia.

Métodos utilizados en el diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es una herramienta médica que permite detectar enfermedades genéticas o malformaciones congénitas durante el embarazo. Sus métodos se clasifican en no invasivos e invasivos, según el grado de intervención en el cuerpo materno y el riesgo asociado.

Métodos no invasivos:

Ecografía obstétrica

La ecografía es el examen no invasivo más utilizado durante el embarazo. Permite la visualización del feto en tiempo real mediante ultrasonido. Se puede realizar desde las primeras semanas de gestación y es fundamental para evaluar la edad gestacional, el número de fetos, la vitalidad fetal, el crecimiento intrauterino, y detectar malformaciones estructurales. En el primer trimestre, la medición de la translucencia nuchal (espesor del pliegue nuchal) se ha consolidado como un marcador de riesgo para síndrome de Down y otras aneuploidías. En el segundo trimestre, la ecografía morfológica permite la identificación detallada de alteraciones anatómicas.



Figura 1. *Ecografía fetal del sistema nervioso central en el primer trimestre.* **Nota.** Imagen tomada de Fundación Jiménez Díaz.

Screening combinado del primer trimestre

También conocido como "screening combinado", este método se realiza entre las semanas 9 y 13 de gestación e incluye la medición de marcadores séricos maternos como la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) y la subunidad beta libre de la gonadotropina coriónica humana (β -hCG). Estos valores, combinados con la edad materna y la translucencia nuchal, permiten calcular el riesgo de trisomías 21 (síndrome de Down), 18 y 13. No tiene valor diagnóstico, pero identifica embarazos que requieren estudios confirmatorios.

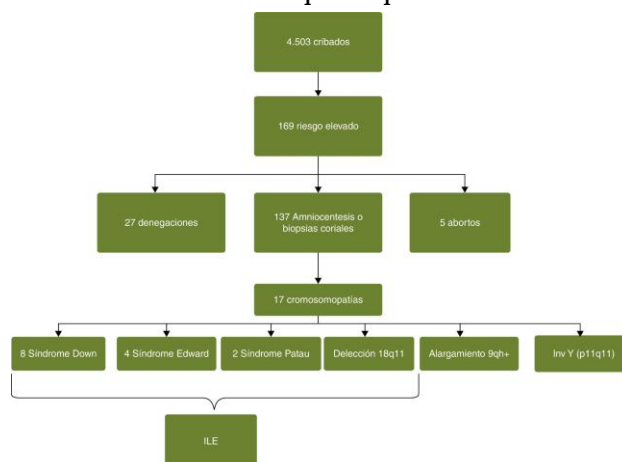


Figura 2. Resultados derivados del cribado prenatal: número de casos con riesgo elevado, seguimiento invasivo y diagnóstico de cromosomopatías. **Nota.** Imagen adaptada de López Morejón, A. & de la Torre Olmo, M. (2021). *Diagnóstico prenatal y consejo genético*. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología, 47(2), 1–15.

ADN fetal libre en sangre materna (cfDNA)

Uno de los avances más relevantes en medicina prenatal es la detección de ADN fetal libre (cell-free DNA), que circula en el plasma materno a partir de la semana 10. Mediante técnicas de secuenciación masiva, se puede analizar fragmentos de ADN fetal y detectar aneuploidías como el síndrome de Down, Edwards y Patau con una sensibilidad y especificidad superiores al 99 % en algunos estudios (Rauschendorf & Higgs, 2023). Esta prueba se realiza mediante una simple extracción de sangre materna y es completamente segura para el feto. No obstante, al igual que el tamizaje bioquímico, se trata de una prueba de cribado, por lo que los resultados positivos deben confirmarse con pruebas invasivas.

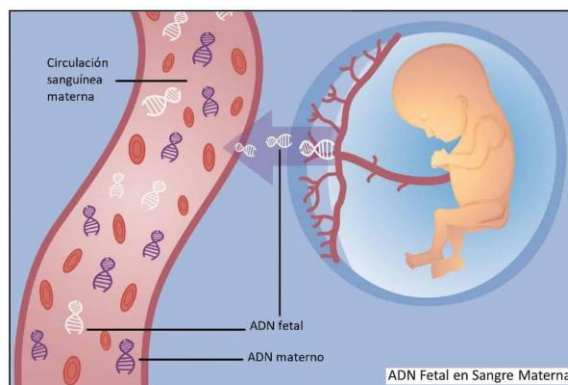


Figura 3. Esquema de la detección de ADN fetal libre en la circulación materna. *Nota.* Imagen recuperada de *Pediatría Integral*, 2019

Métodos invasivos:

Amniocentesis

La amniocentesis es uno de los procedimientos invasivos más utilizados. Se realiza habitualmente entre las semanas 15 y 20 de gestación. Consiste en la extracción de una muestra de líquido amniótico mediante una punción transabdominal con aguja fina guiada por ecografía. Este líquido contiene células fetales exfoliadas, las cuales pueden analizarse para detectar anomalías cromosómicas, mutaciones genéticas, defectos del tubo neural (mediante la medición de alfafetoproteína) y algunas infecciones congénitas. El riesgo de aborto espontáneo posterior es bajo, estimado entre 0.1 % y 0.3 %, aunque depende de la experiencia del operador y las condiciones clínicas de la madre (Gallego, 2019).

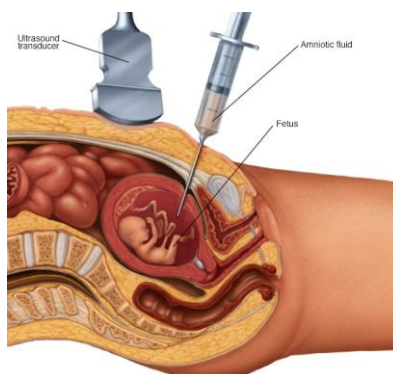


Figura 4. Procedimiento de amniocentesis guiada por ecografía para el diagnóstico prenatal. *Nota.* Imagen tomada de Mayo Clinic (2013).

Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS)

Este procedimiento se realiza generalmente entre las semanas 10 y 13 de gestación, lo que permite obtener resultados diagnósticos más tempranos que la amniocentesis. Consiste en la obtención de una pequeña muestra de vellosidades coriónicas de la placenta, que comparten el mismo material genético que el feto. La muestra puede obtenerse por vía transabdominal o transcervical, dependiendo de la posición de la placenta. Es útil para realizar estudios citogenéticos y moleculares, como la detección de enfermedades monogénicas hereditarias. Su principal ventaja es la precocidad del diagnóstico, aunque tiene un riesgo de aborto ligeramente mayor que la amniocentesis, alrededor del 0.5 % al 1 % (Rauschendorf & Higgs, 2023).

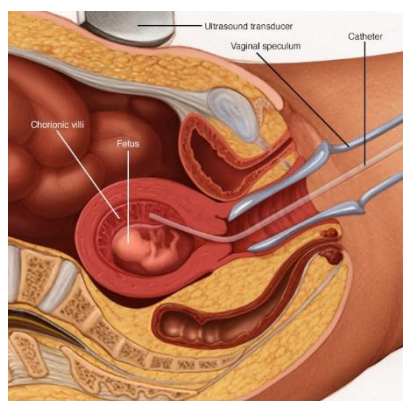


Figura 5. Procedimiento de biopsia de vellosidades coriónicas (CVS) para diagnóstico prenatal. **Nota.** Imagen tomada de Mayo Clinic (2013).

Cordocentesis

La cordocentesis es una técnica más especializada, utilizada cuando se requiere una muestra directa de sangre fetal. Se realiza normalmente entre las semanas 18 y 22 y consiste en la punción del cordón umbilical bajo guía ecográfica. Sus principales indicaciones son la detección de anemias fetales graves (como la eritroblastosis fetal por incompatibilidad Rh), infecciones intrauterinas, trastornos hematológicos, y en algunos casos, estudios genéticos rápidos mediante análisis citogenéticos de linfocitos fetales. Este procedimiento conlleva un riesgo mayor que los anteriores, con una tasa de pérdida fetal aproximada del 1 %. La

elección del método depende de los antecedentes familiares, edad materna, hallazgos ecográficos y resultados de pruebas previas. Los métodos invasivos se ofrecen generalmente cuando los métodos no invasivos sugieren alto riesgo o existe historia clínica relevante.

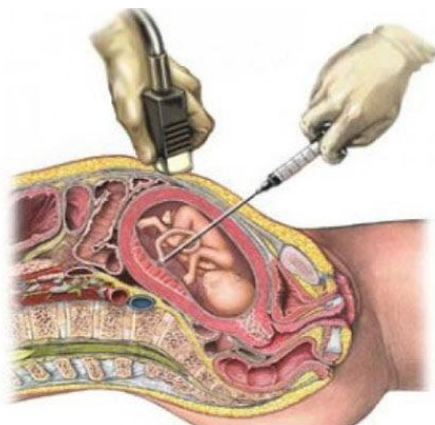


Figura 6. Esquema del procedimiento de cordocentesis (funiculocentesis) en el segundo trimestre de gestación. **Nota.** Imagen tomada de Orchid Women Hospital (s.f.).

Cuadro 1

Comparación entre métodos invasivos y no invasivos de diagnóstico prenatal

Método	Tipo	Semana recomendada	Riesgo fetal	Información que brinda
Ecografía obstétrica	No invasivo	Desde la semana 6	Nulo	Morfología fetal, malformaciones, crecimiento
Análisis bioquímico (PAPP-A, β-hCG)	No invasivo	Semanas 9-13	Nulo	Riesgo de trisomías (21, 18, 13)
ADN fetal libre (cfDNA)	No invasivo	Desde la semana 10	Nulo	Detección de aneuploidías con alta precisión
Amniocentesis	Invasivo	Semanas 15-20	Bajo (0.1–0.3%)	Cariotipo, mutaciones genéticas, infecciones
Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS)	Invasivo	Semanas 10-13	Bajo (0.5–1%)	Alteraciones cromosómicas y moleculares
Cordocentesis	Invasivo	Semanas 18-22	Moderado (1%)	Análisis de sangre fetal, diagnóstico rápido

Indicaciones clínicas del consejo genético

El **consejo genético** es un proceso clínico que busca informar y orientar a individuos o familias sobre el riesgo de enfermedades hereditarias, ayudándoles a tomar decisiones informadas sobre la reproducción, la prevención o el manejo de condiciones genéticas.

Se recomienda realizar consejo genético en las siguientes situaciones (Morejón & Martínez, 2013; Cordero & Quirós, 2009):

- **Parejas con antecedentes familiares de enfermedades genéticas.**
- **Individuos portadores de mutaciones conocidas** (confirmados mediante pruebas moleculares).
- **Mujeres embarazadas mayores de 35 años**, debido al mayor riesgo de aneuploidías.
- **Abortos espontáneos recurrentes** (dos o más).
- **Malformaciones congénitas en embarazos previos.**
- **Consanguinidad entre los progenitores.**
- **Hallazgos anormales en pruebas prenatales (ecografías, pruebas de ADN fetal, etc.).**

Durante el proceso de consejo genético se evalúan los antecedentes familiares mediante un árbol genealógico (pedigrí), se realiza interpretación de pruebas genéticas y se discuten opciones médicas y reproductivas. El asesoramiento incluye no solo datos científicos, sino también apoyo emocional y ético para la toma de decisiones (López & de la Torre, 2021).

Este proceso debe ser realizado por profesionales capacitados, como genetistas médicos o consejeros genéticos, y su propósito no es influenciar decisiones personales, sino asegurar que la pareja o individuo tenga la información necesaria para decidir libremente y con comprensión.

Ventajas y limitaciones del diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal ha representado un avance significativo en la medicina reproductiva, permitiendo la detección temprana de enfermedades genéticas, malformaciones congénitas y otras condiciones que afectan la salud fetal. Entre sus principales **ventajas**, se destaca la posibilidad de brindar un abordaje médico anticipado, facilitar la planificación familiar y ofrecer tranquilidad a las parejas en riesgo genético, sobre todo cuando los resultados son normales (Gallego, 2019).

Asimismo, el uso de pruebas no invasivas como la ecografía y el ADN fetal libre permite realizar evaluaciones sin riesgos para el feto, con alta sensibilidad en la detección de aneuploidías comunes. Por otro lado, los métodos invasivos, aunque conllevan un riesgo mínimo, permiten confirmar con mayor precisión el diagnóstico y realizar estudios moleculares o citogenéticos detallados (Rauschendorf & Higgs, 2023).

Sin embargo, el diagnóstico prenatal también presenta limitaciones. En primer lugar, muchas de estas pruebas no están disponibles de forma universal, especialmente en países en vías de desarrollo o en zonas rurales, debido a su alto costo o falta de infraestructura especializada. Además, existen riesgos asociados a las técnicas invasivas, como la amniocentesis o la biopsia coriónica, que aunque bajos, no son inexistentes.

Otra limitación importante es la posibilidad de obtener resultados inciertos o falsos positivos, lo que puede generar ansiedad significativa en los padres. Esto refuerza la necesidad de un adecuado consejo genético que ayude a interpretar los hallazgos y acompañe emocionalmente a la pareja en la toma de decisiones. Por último, los resultados del diagnóstico pueden poner a los padres frente a decisiones difíciles, como la continuación o interrupción del embarazo, lo cual plantea dilemas éticos relevantes.

Conclusiones

El consejo genético y el diagnóstico prenatal constituyen herramientas fundamentales en la medicina moderna para la detección temprana de enfermedades genéticas y la orientación de decisiones reproductivas informadas. Ambos procesos, cuando se integran adecuadamente, fortalecen la atención materno-fetal y permiten a las familias enfrentar con mayor preparación los posibles escenarios clínicos durante el embarazo.

Los avances en diagnóstico prenatal, especialmente en métodos no invasivos como el análisis de ADN fetal en sangre materna, han mejorado significativamente la seguridad y precisión de los estudios. No obstante, los métodos invasivos como la amniocentesis y la biopsia coriónica siguen siendo indispensables para la confirmación diagnóstica. La elección entre uno u otro dependerá de factores clínicos específicos y del contexto familiar.

Por otro lado, el consejo genético garantiza que los pacientes comprendan los riesgos hereditarios, las opciones disponibles y las implicancias éticas de cada decisión. Su valor no solo radica en la transmisión de información científica, sino también en el acompañamiento emocional y ético de los futuros padres. En este sentido, es esencial que los profesionales de salud estén capacitados tanto en conocimientos genéticos como en habilidades comunicativas y bioéticas.

Finalmente, se reconoce que la aplicación de estas herramientas debe considerar también aspectos como la equidad en el acceso, el respeto a la autonomía de los pacientes y los desafíos éticos que surgen al anticiparse a posibles enfermedades. Su implementación responsable y humanizada contribuirá a una atención médica más justa, informada y centrada en la persona.

Bibliografía

Morejón García, M. E., & Martínez Arias, M. T. (2013). Consejo genético: una herramienta en la atención primaria de salud. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 29(4), 435–445. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662013000400014

López Barreda, M., & de la Torre Morales, R. (2021). Consideraciones éticas del diagnóstico prenatal. *Cuadernos de Bioética*, 32(1), 117–124. <https://www.cbioetica.org/revista/81/811017.pdf>

Gallego Lorenzo, M. (2019). Diagnóstico genético prenatal y consejo genético. *Pediatría Integral*, 23(6), 314.e1–314.e10. <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2019-07/diagnostico-genetico-prenatal-y-consejo-genetico/>

Cordero Umaña, J. M., & Quirós Hernández, J. (2009). Consejo genético: fundamento bioético para el profesional de la salud. *Acta Médica Costarricense*, 28(2), 89–93. <https://www.binasss.sa.cr/revistas/amc/v28n2/art4.pdf>

Rauschendorf, M. A., & Higgs, D. R. (2023). Genetic testing and prenatal diagnosis. *Journal of Translational Genetics and Genomics*, 7, 148–162. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10197186/>

Gallego Lorenzo, M. (2019). *Diagnóstico genético prenatal y consejo genético*. *Pediatría Integral*, 23(6), 314.e1–314.e10. Recuperado de <https://www.pediatriaintegral.es>

López Morejón, A., & de la Torre Olmo, M. (2021). *Diagnóstico prenatal y consejo genético*. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, 47(2), 1–15. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662013000400014

Mayo Clinic. (2013a). *Amniocentesis*. Recuperado de
<https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/amniocentesis>

Mayo Clinic. (2013b). *Chorionic villus sampling (CVS)*. Recuperado de
<https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/chorionic-villus-sampling>

Orchid Women Hospital. (s.f.). *Cordocentesis treatment in Jaipur*. Recuperado de
<http://orchidwomenhospital.com/cordocentesis-treatment-in-jaipur.html>

Anexos

Tabla I. Tipos de estudios genéticos según el propósito	
<i>Tipo de estudio genético</i>	<i>Utilidad</i>
Diagnóstico	Permite confirmar o descartar la enfermedad genética sospechada en un individuo enfermo
Predictivo	Realizado sobre un individuo sano, permite conocer si desarrollará una enfermedad genética futura
De portadores	En individuos sanos, permite conocer si pueden transmitir una enfermedad genética a su descendencia
Prenatal	Se realiza sobre fetos durante el embarazo. Permite conocer si presentan una enfermedad genética antes de su nacimiento
Pre-implantatorio	Se realiza sobre fetos en el curso de técnicas de selección embrionaria antes de su implantación. Permite conocer si el embrión está afecto o libre de la enfermedad estudiada

Tabla I. Trastornos genéticos según tipo de herencia y ejemplo de enfermedad

Nota. Tomado de Gallego Lorenzo, M. (2019). *Diagnóstico genético prenatal y consejo genético*. *Pediatría Integral*, 23(6), 314.e1–314.e10.

Tabla II. Tipos de estudios genéticos según el tipo de patología que pueden detectar	
<i>Tipo de prueba</i>	<i>Patología detectada</i>
Cariotipo	- Número de cromosomas - Mosaicos cromosómicos - Traslocaciones - Pérdidas o ganancias de material genético de gran tamaño
Array (CGH o de SNPs)	- Número de cromosomas - Mosaicos cromosómicos, si afectan a un porcentaje alto de células - Pérdidas o ganancia de material genético de gran y pequeño tamaño (microdeleciones o microduplicaciones) - NO permiten detectar traslocaciones equilibradas
Secuenciación de Sanger	- Permite detectar una mutación concreta en un gen determinado. Habitualmente, se utiliza para confirmar mutaciones puntuales encontradas por otras técnicas
Secuenciación de nueva generación (NGS)	- Permite detectar mutaciones puntuales o pequeñas pérdidas o ganancias intragénicas en muchos genes, simultáneamente. Puede detectar mutaciones en el genoma completo

Tabla II. Indicaciones médicas para el diagnóstico prenatal

Nota. Tomado de Gallego Lorenzo, M. (2019). *Diagnóstico genético prenatal y consejo genético*. *Pediatría Integral*, 23(6), 314.e1–314.e10.