

# DIAGNÒSTIC PRENATAL:

## Un cas a resoldre



Curs 2019-2020  
Campus ÍTACA



# PLANTEJAMENT DEL CAS:

- Una parella que espera un fill ens ve a visitar a un centre de diagnòstic prenatal.
- Volen saber si el fill que estan esperant tindrà la síndrome de Down.
- Tenen un fill previ que presenta aquesta síndrome.



# OBJECTIUS:

- Analitzar els cromosomes de la mare, del pare, i del fill previ per establir l'historial familiar.
- Processar la mostra de sang del fetus per obtenir cromosomes dels globuls blancs.
- Fer el diagnòstic prenatal del fetus i decidir si presenta la síndrome de Down i si és nen o nena.



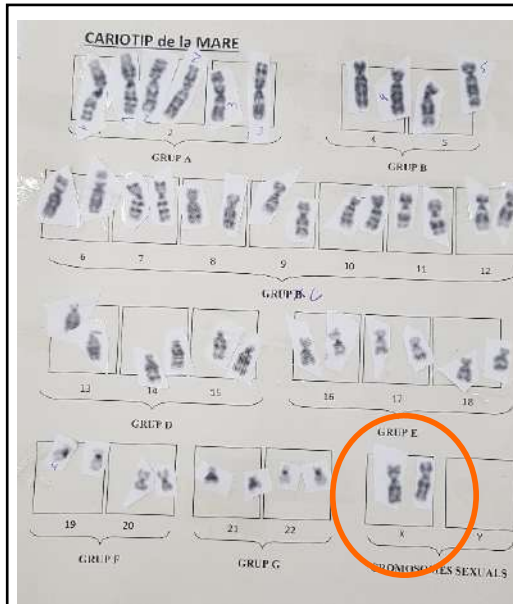
# QUINA FEINA HEM FET?

Identificar els cromosomes  
de la mare, del pare i del fill  
previ



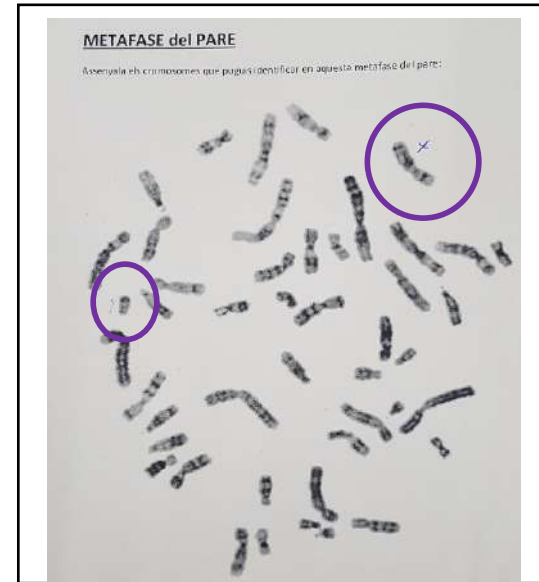
# HISTORIAL I DIAGNÒSTICS FAMILIARS REALITZATS:

46,XX

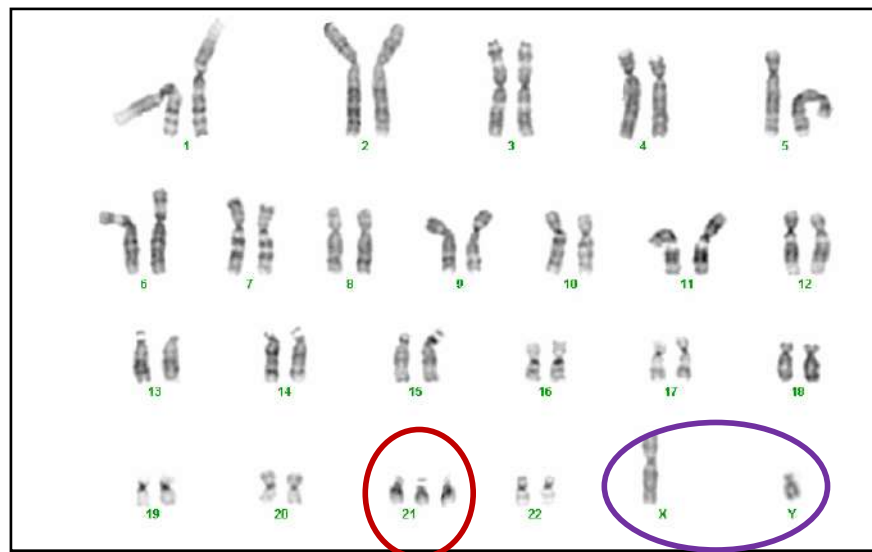


Té 23 parelles de cromosomes,  
dos d'ells són X

46,XY



Té 23 parelles de cromosomes,  
dos d'ells són X i Y

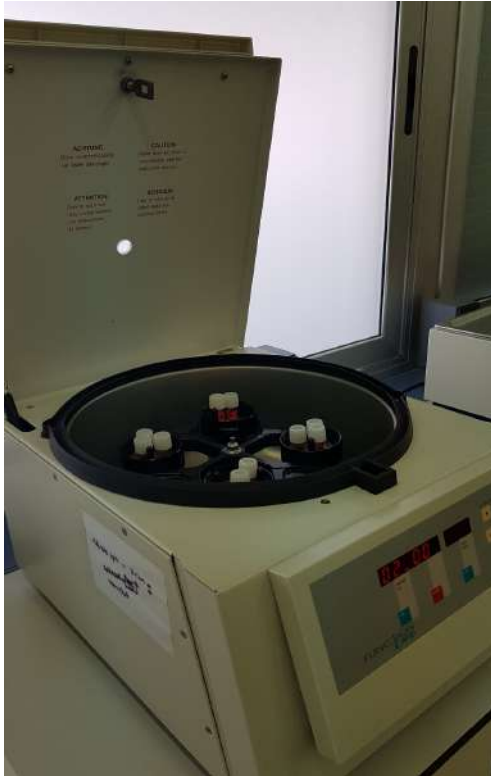


El fill previ presenta un  
cromosoma 21 de més

47,XY,+21

# PROCESSAT DE LA MOSTRA:

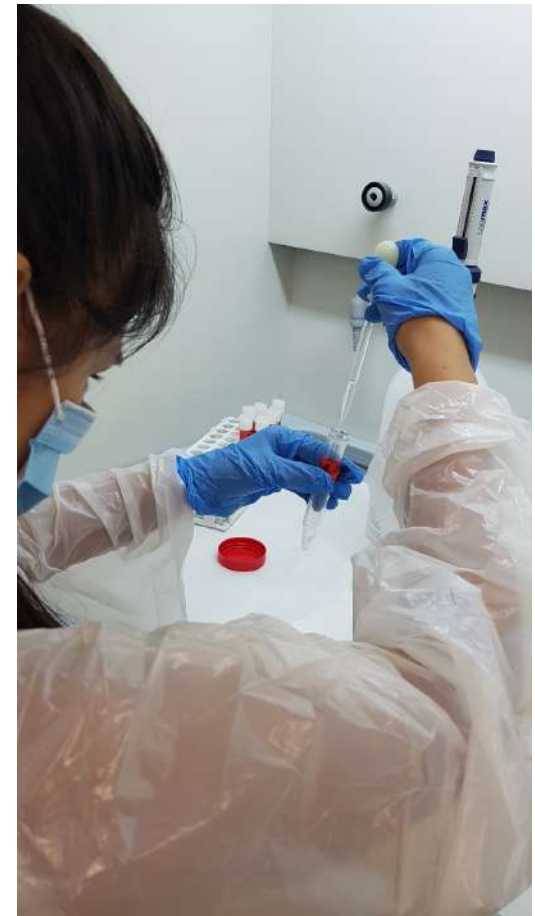
Posar la mostra a la centrífuga



Decantar el Carnoy



Afegir Carnoy fresc



Ressuspendre la mostra



Agafar el portaobjectes congelat



Tirar una gota a un portaobjectes



Submergir la mostra en 2XSSC a 65°C durant 1 minut



Rentar el portaobjectes amb aigua de l'aixeta

Eixugar el portaobjectes amb paper



Afegir el colorant i tenyir durant un minut

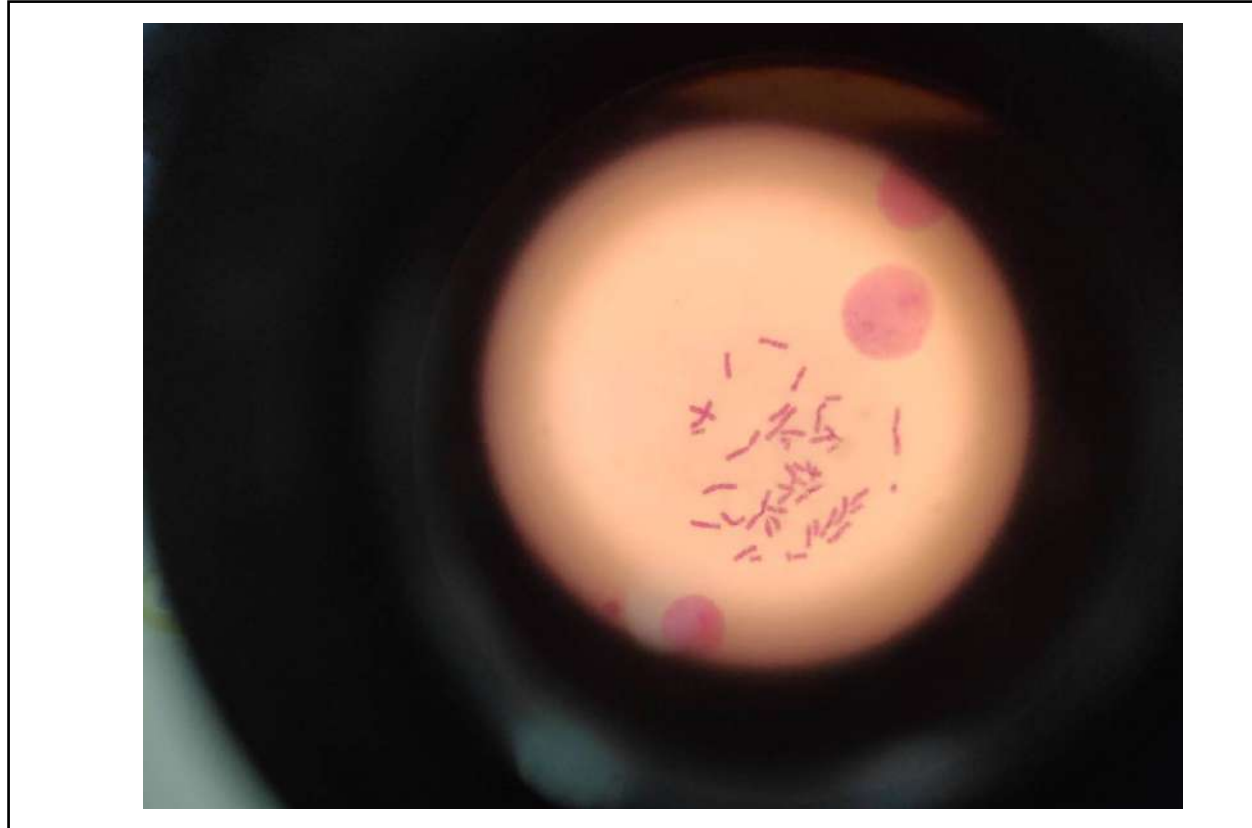


Netejar el portaobjectes amb aigua per eliminar el colorant sobrant



Eixugar el portaobjectes amb paper

# DIAGNÒSTIC DEL CAS PROBLEMA:



FÓRMULA DEL CARIOTIP: .....46,XX.....

DIAGNÒSTIC FINAL: .....És una nena i no presenta la síndrome de Down.....

# QUÈ HEM APRÈS?

Diferenciar els cromosomes humans.

A fer un diagnòstic prenatal.

Quina és la causa cromosòmica de la síndrome de Down

Saber quantes fases té el cicle cel·lular

Conèixer quines són les parts del microscopi òptic.

Que els cromosomes s'ordenen per formar el cariotip de més gran a més petit.

La funció d'alguns aparells del laboratori i com utilitzar-los.

Com funcionen els cromosomes a les cèl·lules.

# ALUMNES QUE HI HAN PARTICIPAT:



**Organització:**  
**ESTER ANTON**

**UAB**  
Universitat Autònoma de Barcelona  
Departament de Biologia Cel·lular,  
de Fisiologia i d'Immunologia

