

## DIAGNÒSTIC PRENATAL

El diagnòstic prenatal ens permet identificar mitjançant determinades proves diagnòstiques realitzades durant l'embaràs, els defectes congènits més greus i freqüents que poden afectar al fetus.

La Unitat de Diagnòstic Prenatal del Consorci Sanitari de Terrassa està constituïda per professionals altament qualificats amb formació específica en cada una de les tècniques realitzades (ecografia obstètrica, amniocentesi, biòpsia corial, ecocardiografia, consell genètic...). Disposem d'ecògrafs d'última generació amb tecnologia Doppler-color i possibilitat de realitzar tècniques invasives de diagnòstic prenatal (amniocentesi i biòpsia corial) per a la determinació d'estudis genètics o analítics en líquid amniòtic o vellositats corials.

També disposem d'un Comitè de Diagnòstic Prenatal constituït per diversos especialistes (obstetres, neonatòlegs, radiòlegs, anatomo-patòlegs).

Els principals serveis que ofereix la nostra Unitat de Diagnòstic Prenatal són:

## ECOGRAFIA OBSTÈTRICA D'ALTA RESOLUCIÓ

L'ecografia és una prova no invasiva que ens permet confirmar el diagnòstic i l'evolució de la gestació, calcular les setmanes d'embaràs, descartar possibles malformacions fetals (i altres possibles patologies), controlar el creixement fetal, visualitzar els moviments fetals i identificar el sexe.

L'ecografia és la principal eina per a la detecció d'anomalies congènites.

Generalment, la primera ecografia es realitza per via transvaginal i les posteriors via transabdominal.

En un embaràs normal és necessari realitzar al menys tres ecografies:

### **Ecografia de primer trimestre (setmanes 11-14)**

El seu objectiu bàsic és identificar el número de fetus, la seva vitalitat (batec cardíac) i la seva mida mitjançant la longitud cranio-caudal, a fi d'establir les setmanes d'embaràs. També es valoren una sèrie de paràmetres (la translucència nugal, l'os nasal, el flux sanguini fetal a nivell del ductus venós) que es relacionen amb el càlcul del risc per la Síndrome de Down i altres cromosomopaties (cribratge combinat de cromosomopaties). Finalment es realitza un primer estudi anatòmic fetal.

### **Ecografia obstètrica de segon trimestre (setmanes 20-22)**

Es realitza un estudi anatòmic exhaustiu del fetus , incloent zones de gran complexitat com el cervell o el cor fetal. Encara que té les seves limitacions, la majoria de malformacions fetals es poden identificar amb aquest examen. Aquest tipus d'anomalies físiques es presenten en un 2-3% de les gestants de baix risc.

### **Ecografia de tercer trimestre (setmanes 34-36)**

Es realitza un control del creixement fetal a través de les mides del cap fetal (diàmetre biparietal (DBP) i perímetre cefàlic (PC) ) de l'abdomen fetal (perímetre abdominal (PA)) i la longitud del fèmur (LF), establint un pes fetal estimat (PFE) .

En cas de detectar un creixement fetal disminuït es realitza un estudi del flux sanguini fetal i placentari mitjançant la tecnologia Doppler-color per estudiar si existeix un problema placentari.

## **ECOCARDIOGRAFIA**

Es tracta d'una ecografia altament especialitzada que serveix per avaluar el cor fetal , amb tecnologia Doppler-color.

## **NEUROSONOGRAFIA**

Consisteix en una ecografia altament especialitzada destinada a estudiar detalladament el cervell fetal.

## **CRIBRATGE COMBINAT DE PRIMER TRIMESTRE DE CROMOSOMOPATIES**

És imprescindible per la seva realització iniciar el control gestacional abans de la setmana 14.

És una prova que combina una anàlisi de sang amb una ecografia. El seu objectiu principal és detectar la Síndrome de Down, la Síndrome d'Edwards i la Síndrome de Patau. Ens permet identificar les embarassades amb un major risc de que el seu fetus pogués estar afectat per aquestes síndromes.

Es tracta de tres malalties produïdes per una anomalia dels cromosomes, la part de les cèl·lules que contenen la informació genètica essencial.

El risc de tenir un fill amb Síndrome de Down augmenta amb l'edat de la mare però es poden donar casos a qualsevol edat. Per això es recomana fer les proves de cribratge a totes les dones independentment de la seva edat a partir de la setmana 8 de gestació.

**L'anàlisi de sang** de la mare permet identificar determinats marcadors relacionats amb defectes cromosòmics (trisomies). Es realitza entre les 8 i les 13 setmanes. Aquesta analítica feta de forma aïllada té una capacitat de detecció de trisomies inferior al 60%.

**Una ecografia efectuada al final del primer trimestre (11-13 setmanes)** per personal especialitzat. Es realitza la mesura de la translucència nucal. Permet detectar vora el 80% de les aneuploidies, com la Síndrome de Down.

**Amb les dades que s'obtenen de l'anàlisi de sang, l'ecografia i l'edat de la mare es calcula un número que indica el risc del fetus de tenir una alteració de les mencionades.**

Per tant, aquest resultat no és un diagnòstic, ni un resultat definitiu. Només ens indica una probabilitat. Permet detectar vora el 90% de casos de Síndrome de Down.

El resultat d'aquesta prova s'informa el mateix dia de la realització de l'ecografia, un cop finalitzada l'exploració.

- **Si el resultat de les proves és de BAIX RISC** es segueixen els controls habituals de l'embaràs.

Es considera baix risc un resultat inferior a 1/250 per exemple si el resultat és de 1 / 1.200. Això significa que hi ha una possibilitat entre 1.200 de que aquest fetus estigui afectat d'aquesta síndrome.

- Quan **el resultat d'aquest screening és d'ALT RISC s'oferirà** i informarà de la possibilitat de realitzar una prova diagnòstica invasiva: una biòpsia corial (entre les setmanes 11 y 14 ) o una amniocentesi ( a partir de la setmana 15 )

Es considera que és un risc alt quan el resultat és superior a 1/ 250, per exemple 1 / 100. Significa que existeix una possibilitat entre 100 de que el fetus estigui afecte d'aquesta síndrome. Un resultat d'alt risc no significa que el fetus pateixi aquestes malalties, però convé confirmar-ho o descartar-ho amb més proves.

## TRIPLE SCREENING DE COMOSOPATIES. CRIBRATGE DE SEGON TRIMESTRE

Si el primer control de l'embaràs és després de les 14 setmanes de gestació, s'oferiran les proves de diagnòstic prenatal de segon trimestre per descartar també la Síndrome de Down i la Síndrome d'Edwards.

La prova és una anàlisi de sang de la mare que estudia determinats marcadors relacionats amb defectes cromosòmics (trisomies) i es relacionen els resultats analítics amb l'edat materna. Es realitza entre les 14 i les 18.6 setmanes. Per si sol la seva capacitat de detecció de trisomies és del 85-90%.

- Si el resultat dona un risc baix (inferior a 1/250, per ex 1/ 1.200) es realitzaran els controls periòdics habituals de l'embaràs.
- Si el resultat és de risc alt (superior a 1/250, per ex 1/100) s'oferirà i informarà de la possibilitat de realitzar una prova diagnòstica invasiva (amniocentesi).

## TÈCNIQUES INVASIVES

Hi ha dues proves que es poden fer per confirmar o descartar la sospita que el fetus pateix alguna anomalia: l'amniocentesi i la biòpsia corial.

Són proves invasives que permeten diagnosticar les alteracions cromosòmiques amb gran precisió però tenen un risc de pèrdua fetal (avortament) d'aproximadament un 1%.

Es realitzen sota les següents indicacions mèdiques (amb completa cobertura sanitària pública)

- Resultat d'alt risc en el cribratge prenatal
- Progenitor portador d'alguna anomalia cromosòmica
- Diagnòstic de malformacions en l'ecografia
- Marcadors ecogràfics de possibles síndromes

Opcionalment aquestes proves també poden ser realitzades en el nostre centre a petició de la parella, fora de la cobertura sanitària pública. Pot sol·licitar-ho a través de la seva llevadora o ginecòleg, en les primeres visites de control gestacional (CAP o l'Hospital), contactant a través del **telèfon de contacte 93.700 36 10** o **enviant un correu electrònic a: [admissionsGine@cst.cat](mailto:admissionsGine@cst.cat)**

També és possible programar una visita informativa prèvia a la prova per tal de solucionar tots els possibles dubtes.

### AMNIOCENTESI

Consisteix en l'extracció d'una mostra del líquid amniòtic que envolta al fetus a través de la paret abdominal de la mare. La punció es realitza de manera controlada mitjançant la visualització contínua amb una ecografia. El líquid extret, entre 15 i 20 ml, és analitzat en el laboratori (s'analitzen les cèl·lules fetals que hi ha en aquest líquid) i permet diagnosticar de manera precoç la síndrome de Down i altres alteracions de tipus genètic.

Aquesta prova es pot realitzar a partir de les setmanes 15 -16 de l'embaràs.

### BIÒPSIA CORIAL

És una tècnica invasiva que consisteix en l'extracció de teixit de la placenta per via transvaginal i també es realitza de manera controlada mitjançant la visualització d'una ecografia. Permet detectar defectes cromosòmics i malalties de tipus hereditari. El seu principal avantatge és que ens permet obtenir els resultats de forma precoç.

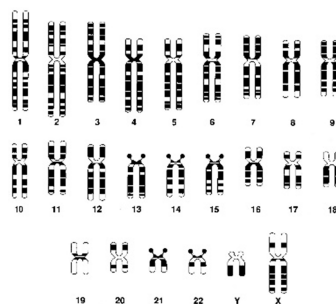
Aquesta prova es realitza entre les setmanes 11 i 14 de l'embaràs.

## RESULTATS DE LES PROVES INVASIVES (AMNIOCENTESI/BIÒPSIA CORIAL)

Es poden realitzar diferents estudis genètics:

**1. QF-PCR:** És una tècnica que es realitza sempre. Obtenint un primer resultat ràpid en 24-48 hores, que ens descarta les patologies cromosòmiques més freqüents (Síndrome de Down, Síndrome d'Edwards, Síndrome de Patau, Síndrome de Turner i triploidies) que en conjunt constitueixen el 99% d'aquestes patologies. Es a dir, que ens descarta les malalties més comunes i ens confirma el sexe fetal.

**2. CARIOTIP CONVENCIONAL:** És una tècnica de citogenètica que es realitza sempre. Treballa amb cèl·lules en divisió i precisa per això d'un cultiu cel·lular previ en el laboratori. El resultat és més lent (2-3 setmanes) però estudia tots els cromosomes. Permet descartar altres malalties més rares però també severes.



Existeix una tercera tècnica de diagnòstic genètic que es realitza en casos seleccionats:

### 3. MICROARRAY –CGH (Cariotip molecular prenatal)

És una tècnica d'última generació que permet diagnosticar anomalies cromosòmiques amb una resolució superior a les tècniques de citogenètica convencional o cariotip. Permet descartar més de 150 síndromes genètics associats a discapacitat intel·lectual i / o malformacions congènites. Aquest test és una eina d'estudi del genoma humà precisa i ràpida que pot detectar alteracions genètiques de nombre de còpia (microdeleccions i microduplicacions) que tenen conseqüències en el desenvolupament del fetus. Aquest resultat s'obté en uns 10-12 dies.

Les indicacions mèdiques de la seva realització, amb completa cobertura sanitària pública, són:

- Diagnòstic ecogràfic d'anomalia fetal.
- Diagnòstic de translucència nucal augmentada.
- Restricció del creixement fetal en el segon trimestre.

El microarray - CGH o cariotip molecular es troba a la seva disposició al nostre servei fora de la cobertura sanitària pública en absència d'indicació mèdica.

En cas d'estar interessat, pot sol·licitar una visita informativa prèvia a la prova per tal de solucionar tots els possibles dubtes a través del **telèfon: 93 700 36 10** o **enviant un correu electrònic a: AdmissionsGine@cst.cat**

## TEST PRENATAL NO INVASIU EN SANG MATERNA

Es tracta d'una prova de cribratge d'alta qualitat i sense riscos per al fetus.

Consisteix en una anàlisi de sang de la mare, en el qual s'estudia l'ADN fetal present en el plasma sanguini i a partir d'això s'avalua el risc d'anomalies cromosòmiques fetals.

Es basa en la seqüenciació dirigida i anàlisi de SNP's amb eines bioinformàtiques d'última generació.

Permet la detecció de les trisomies més freqüents: Síndrome de Down o trisomia 21, Síndrome d'Edwards o trisomia 18 i Síndrome de Patau o trisomia 13, la triploïdia i la Síndrome de Turner (XO) i permet conèixer el sexe fetal.



Com es tracta d'una prova de cribratge (no diagnòstica) els resultats s'expressen en termes d'alt o baix risc.

- **ALT RISC:** és obligat realitzar una prova invasiva (amniocentesi o biòpsia corial) per confirmar el diagnòstic i disposar d'un assessorament genètic
- **BAIX RISC:** no descarta al 100% la possibilitat d'una afectació cromosòmica fetal però els estudis realitzats demostren que exclou la probabilitat d'aquestes síndromes en un percentatge molt alt.

Presenta una alta sensibilitat (99% per a la trisomia 21 i 96% per a la 18 i la 13) i molt pocs falsos positius (0,08%), el que permet reduir el nombre de les proves invasives en fetus normals evitant riscos.

Es pot realitzar a partir de la setmana 9-10 de gestació confirmades ecogràficament.

El resultat s'obté en 15 dies.

Es tracta d'una prova totalment privada, fora de la cobertura sanitària pública.

**En cas d'estar interessat pot sol·licitar una visita gratuïta a través del telèfon 93 700 36 21 o bé enviant un correu electrònic a: [smutues@cst.cat](mailto:smutues@cst.cat)**