

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal nos permite identificar mediante determinadas pruebas diagnósticas realizadas durante el embarazo, los defectos congénitos más graves y frecuentes que pueden afectar al feto.

La Unidad de Diagnóstico Prenatal del Consorci Sanitari de Terrassa está constituida por profesionales altamente cualificados con formación específica en cada una de las técnicas realizadas (ecografía obstétrica, amniocentesis, biopsia corial, ecocardiografía, consejo genético...). Cuenta con ecógrafos de última generación con posibilidad de estudio Doppler y posibilidad de realizar técnicas invasivas de diagnóstico prenatal (amniocentesis y biopsia corial) para la determinación de estudios genéticos o analíticos en líquido amniótico o vellosidades coriales.

Además disponemos de un Comité de Diagnóstico Prenatal constituido por diversos especialistas (obstetras, neonatólogos, radiólogos, anatomo-patólogos).

Los principales servicios que ofrece nuestra unidad de diagnóstico prenatal son:

ECOGRAFIA OBSTÉTRICA DE ALTA RESOLUCIÓN

La ecografía es una prueba no invasiva que nos permite confirmar el diagnóstico y la evolutividad de la gestación, calcular las semanas de embarazo, descartar posibles malformaciones fetales y otras posibles patologías, controlar el crecimiento fetal, visualizar los movimientos fetales e identificar su sexo.

La ecografía es la principal herramienta para la detección de anomalías congénitas.

Generalmente la primera ecografía se realiza vía transvaginal y las posteriores vía transabdominal.

En un embarazo normal es necesario realizar al menos tres ecografías:

Ecografía de primer trimestre (semanas 11-14)

Su objetivo básico es identificar el número de fetos, su vitalidad (latido cardíaco) y su tamaño mediante la longitud cráneo-caudal, a fin de establecer las semanas de embarazo. Además se valoran una serie de parámetros (la translucencia nucal, el hueso nasal, el flujo sanguíneo fetal a nivel del ductus venoso) que se relacionan con el cálculo del riesgo para el Síndrome de Down y otras cromosomopatías (cribado combinado de cromosomopatías). Finalmente se realiza un primer estudio anatómico fetal.

Ecografía obstétrica de segundo trimestre (semanas 20-22)

Se realiza un estudio anatómico exhaustivo del feto, incluyendo zonas de gran complejidad como el cerebro o el corazón fetal. Aunque tiene sus limitaciones, la mayoría de malformaciones fetales se pueden identificar en este examen. Este tipo de anomalías físicas se presentan en un 2-3% en gestantes de bajo riesgo.

Ecografía de tercer trimestre (semanas 34-36)

Se realiza un control del crecimiento fetal a través de las mediciones de la cabeza fetal (diámetro biparietal (DBP) y perímetro cefálico (PC) del abdomen fetal (perímetro abdominal (PA) y la longitud del fémur (LF), estableciendo un peso fetal estimado (PFE).

En caso de detectar un crecimiento fetal disminuido se realiza un estudio del flujo sanguíneo fetal y placentario mediante la tecnología Doppler-color para estudiar si existe un problema placentario.

ECOCARDIOGRAFIA

Se trata de una ecografía altamente especializada que sirve para evaluar el corazón del feto, con tecnología Doppler-color.

NEUROSONOGRAFIA

Consiste en una ecografía altamente especializada destinada a estudiar detalladamente el cerebro fetal.

CRIBADO COMBINADO DE PRIMER TRIMESTRE DE CROMOSOMOPATÍAS

Es imprescindible para su realización iniciar el control gestacional antes de la semana 14. Es una prueba que combina un análisis de sangre con una ecografía. Su objetivo principal es detectar el Síndrome de Down, el Síndrome de Edwards y el Síndrome de Patau. Nos permite identificar aquellas embarazadas con un mayor riesgo de que su feto pudiera estar afecto por estos síndromes.

Se trata de tres enfermedades producidas por una anomalía en los cromosomas, la parte de las células que contienen la información genética esencial.

El riesgo de tener un hijo con Síndrome de Down aumenta con la edad de la madre pero se pueden dar casos a cualquier edad por lo que se recomienda hacer las pruebas a todas las mujeres independientemente de su edad a partir de la semana 8 de gestación.

El análisis de sangre de la madre permite identificar determinados marcadores relacionados con defectos cromosómicos (trisomías). Se realiza entre las 8 y las 13 semanas. Por sí solo su capacidad de detección de trisomías no sobrepasa el 60 %.

Una ecografía efectuada al final del primer trimestre (11-13 semanas) por personal especializado. Se realiza la medición de la translucencia nucal. Permite detectar alrededor del 80% de las aneuploidías, como el síndrome de Down.

Con los datos que se obtienen del análisis de sangre, la ecografía y la edad de la madre se calcula un número que indica el riesgo del feto de tener una alteración de las mencionadas. Por lo tanto, este resultado no es un diagnóstico, ni un resultado definitivo, sólo nos indica una probabilidad. Permite detectar alrededor del 90% de casos de Síndrome de Down.

El resultado de esta prueba se informa el mismo día de la realización de la ecografía, una vez finalizada la exploración.

- **Si el resultado de las pruebas es de bajo riesgo** se siguen los controles habituales del embarazo.

Se considera bajo riesgo un resultado inferior a 1 / 250, por ejemplo si el resultado es de 1/ 1.200. Esto significa que hay una posibilidad entre 1.200 de que este feto tenga este síndrome.

- **Cuando el resultado de este screening es de ALTO RIESGO se** ofrecerá e informará de la posibilidad de realizar una prueba diagnóstica invasiva: una biopsia corial (entre las semanas 11 y 14) o una amniocentesis (a partir de la semana 15).

Se considera que es un riesgo alto cuando el resultado es superior a 1 / 250, por ejemplo 1/ 100. Significa que existe una posibilidad entre 100 de que el feto sufra este síndrome.

Un resultado de alto riesgo no quiere decir que el feto sufra estas enfermedades, pero conviene confirmarlo o descartarlo con más pruebas.

TRIPLE SCREENING DE CROMOSOMOPATÍAS. CRIBADO DE SEGUNDO TRIMESTRE

Si el primer control del embarazo es después de las 14 semanas de gestación, se ofrecerán las pruebas de diagnóstico prenatal de segundo trimestre para descartar también el Síndrome de Down y el Síndrome de Edwards.

La prueba es un análisis de sangre de la madre que estudia determinados marcadores relacionados con defectos cromosómicos (trisomías) y se relacionan los resultados analíticos con la edad materna. Se realiza entre las 14 y las 18.6 semanas. Por sí solo su capacidad de detección de trisomías es del 85-90 %.

- Si el resultado da un riesgo bajo se realizarán los controles periódicos habituales del embarazo.
- Si el resultado es de riesgo alto, se ofrecerá e informará de la posibilidad de realizar una prueba diagnóstica invasiva (amniocentesis).

TÉCNICAS INVASIVAS

Hay dos pruebas que se pueden hacer para confirmar o descartar la sospecha de que el feto sufre alguna anomalía: la amniocentesis y la biopsia corial. Son pruebas invasivas que permiten diagnosticar las alteraciones cromosómica con gran precisión pero tienen un riesgo de pérdida fetal (aborto) de aproximadamente un 1 %.

Se realizan bajo las siguientes indicaciones médicas (con completa cobertura sanitaria pública).

- Resultado de alto riesgo en el cribado prenatal
- Progenitor portador de alguna anomalía cromosómica
- Diagnóstico de malformaciones en la ecografía
- Marcadores ecográficos de posibles síndromes

Opcionalmente estas pruebas también pueden ser realizadas en nuestro centro, a petición de la pareja, fuera de la cobertura sanitaria pública. Puede solicitarlo a través de su comadrona o ginecólogo en las primeras visitas de control gestacional (CAP o el Hospital), contactando a través del **teléfono 93 700 36 10** o enviando un correo electrónico a: **admissionsGine@cst.cat**.

También es posible programar una visita informativa previa a la prueba a fin de solucionar todas las posibles dudas.

AMNIOCENTESIS

Consiste en la extracción de una muestra del líquido amniótico que rodea al feto a través de la pared abdominal de la madre. La punción se realiza de manera controlada mediante la visualización continua con un ecógrafo. El líquido extraído, entre 15 y 20 ml., es analizado en el laboratorio (se analizan las células fetales que hay en este líquido) y permite diagnosticar de manera precoz el síndrome de Down y otras alteraciones de tipo genético.

Esta prueba puede realizarse a partir de las semanas 15-16 del embarazo.

BIOPSIA CORIAL

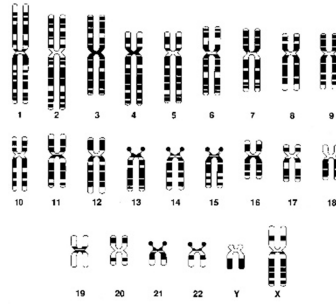
Es una técnica invasiva que consiste en la extracción de tejido de la placenta por vía transvaginal y también se realiza de manera controlada mediante la visualización de un ecógrafo. Permite detectar defectos cromosómicos y enfermedades de tipo hereditario. Su principal ventaja es que nos permite obtener los resultados de manera temprana.

Esta prueba se realiza entre las semanas 11 y 14 del embarazo.

RESULTADOS DE LAS PRUEBAS INVASIVAS (AMNIOCENTESIS/BIOPSIA CORIAL)

Con el material obtenido (líquido amniótico o vellosidades coriales), se pueden realizar diferentes estudios genéticos:

1. **QF-PCR:** Es una técnica que se realiza siempre. Obtiene un primer resultado rápido, en 24-48 horas que nos descarta las patologías cromosómicas más frecuentes (Síndrome de Down, Síndrome de Edwards, Síndrome de Patau, Síndrome de Turner y triploidias) que en conjunto constituyen el 99 % de estas patologías. O sea que nos descarta las enfermedades más comunes y nos confirma el sexo fetal.
2. **CARIOTIPO CONVENCIONAL:** es una técnica de citogenética que se realiza siempre. Trabaja con células en división y precisa para ello de un cultivo celular previo en el laboratorio. El resultado es más lento (2-3 semanas). Estudia todos los cromosomas. Permite descartar otras enfermedades más raras pero también severas.



Existe una tercera técnica de diagnóstico genético que se realiza en casos seleccionados:

3. MICROARRAY –CGH (Cariotipo molecular prenatal)

Es una técnica de última generación que permite diagnosticar anomalías cromosómicas con una resolución superior a las técnicas de citogenética convencional o cariotipo. Permite descartar más de 150 síndromes genéticos asociados a discapacidad intelectual y/o malformaciones congénitas. Este test es una herramienta de estudio del genoma humano precisa y rápida que puede detectar alteraciones genéticas de número de copia (microdeleciones y microduplicaciones) que tienen consecuencias en el desarrollo del feto. Este resultado se obtiene en unos 10-12 días.

Las indicaciones médicas de su realización (con completa cobertura sanitaria pública) son:

- Diagnóstico ecográfico de anomalía fetal
- Diagnóstico de translucencia fetal aumentada
- Restricción del crecimiento fetal en el segundo trimestre

El microarray - CGH o cariotipo molecular se encuentra a su disposición en nuestro servicio fuera de la cobertura sanitaria pública, en ausencia de indicación médica.

En caso de estar interesado puede solicitar una visita informativa previa a la prueba a fin de solucionar todas las posibles dudas a través del **teléfono 93 700 36 10** o enviando un correo electrónico a admissionsGine@cst.cat.

TEST PRENATAL NO INVASIVO EN SANGRE MATERNA

Se trata de una prueba de cribado de alta calidad y sin riesgos para el feto.

Consiste en un análisis de sangre de la madre, en el que se estudia el ADN fetal presente en el plasma sanguíneo y a partir de ello se evalúa el riesgo de anomalías cromosómicas fetales.

Se basa en la secuenciación dirigida y análisis de SNP's con herramientas bioinformáticas de última generación.

Permite la detección de las trisomías más frecuentes: Síndrome de Down o trisomía 21, (Síndrome de Edwards o trisomía 18 y Síndrome de Patau) o trisomía 13, la triploidia y el Síndrome de Turner (XO) y permite conocer el sexo fetal.

Como se trata de una prueba de cribado (no diagnóstica) los resultados se expresan en términos de alto o bajo riesgo.

- **ALTO RIESGO:** es obligado realizar una prueba invasiva (amniocentesis o biopsia corial) para confirmar el diagnóstico y disponer de un asesoramiento genético.
- **BAJO RIESGO:** no descarta al 100% la posibilidad de una afectación cromosómica fetal pero los estudios realizados demuestran que excluye la probabilidad de estos síndromes en un porcentaje muy alto.

Presenta una alta sensibilidad (99% para la trisomía 21 y 96% para la 18 y la 13) y muy pocos falsos positivos (0.08%), lo que permite reducir el número de pruebas invasivas en fetos normales evitando riesgos.

Se puede realizar a partir de la semana 9-10 de la gestación, confirmadas ecográficamente.

El resultado se obtiene en 15 días.

Se trata de una prueba totalmente privada, fuera de la cobertura sanitaria pública.

En caso de estar interesado puede solicitar una visita informativa gratuita a través del teléfono **93 700 36 21** o enviando un correo electrónico a smutues@cst.cat