

OBSTETRÍCIA  
DIAGNÒSTIC PRENATAL I MEDICINA FETAL

Tota la  
seguretat  
per a tu i el teu  
fill, abans  
del part



ATENCIÓ INTEGRAL EN OBSTETRÍCIA,  
GINECOLOGIA I MEDICINA DE LA REPRODUCCIÓ

## Per a què serveix el diagnòstic prenatal?

Quan estàs embarassada, vols estar totalment tranquil·la i segura que tot anirà bé. Per això, **un diagnòstic precoç és de vital importància**, ja que permet adoptar les mesures més adequades i evitar riscos innecessaris per a tu i el teu fill/a, tant durant l'embaràs com durant el part.

El diagnòstic prenatal ens permet identificar, mitjançant determinades proves durant l'embaràs, els **defectes congènits més greus i freqüents** que pugui tenir el fetus.

D'altra banda, un diagnòstic prenatal facilita les cures pre i postnatsals, millora el maneig i el pronòstic després del naixement i, en cas que sigui necessari, permet als pares prendre la decisió que considerin més oportuna respecte a la continuació de l'embaràs.

També cal destacar que un cert nombre de defectes congènits poden ser tractats mitjançant un procediment intrauterí, cosa que millora notablement el seu diagnòstic.

## Com sé si el meu embaràs és de risc?

El percentatge d'embarassos en què el fetus presenta algun defecte congènit és relativament baix (5%). Així i tot, hi ha una sèrie de **condicions de risc** que fan recomanable un diagnòstic prenatal per poder detectar la presència de problemes.

Aquest podria ser el teu cas si:

- La teva edat és avançada
- Anteriorment has tingut un fill/a amb anomalies cromosòmiques o altres defectes congènits
- Tu o la teva parella sou portadors d'alguna anomalia cromosòmica (translocació o d'altres)
- Pateixes alguna malaltia relacionada amb el cromosoma X
- Pateixes alguna malaltia crònica com la diabetis o determinats trastorns endocrins
- Tens antecedents familiars de malformacions, trastorns hemàtics o alteracions metabòliques congènites
- Has ingerit medicaments contraindicats durant l'embaràs
- Has estat exposada a radiacions o productes tòxics
- Has contret certes infeccions durant la gestació

La possibilitat que una embarassada sigui portadora d'un fetus amb anomalies es multiplica en funció de les condicions de risc que presenti.

A més, es consideraria de risc la detecció de les següents anomalies a través de les exploracions rutinàries durant l'embaràs:

- Creixement fetal per sota dels valors de normalitat
- Excès o defecte de líquid amniòtic
- Alteracions del ritme cardíac del fetus

Algunes d'aquestes anomalies són previsible, ja que es donen en gestants que reuneixen un o diversos factors de risc. No obstant això, en molts casos s'han presentat anomalies fetals en embarassades sense factors de risc coneguts. Per aquest motiu practiquem proves bioquímiques (alfa-fetoproteína, B-hCG, etc) i biofísiques (ecografia d'alta resolució) de manera rutinària a totes les embarassades, amb l'objectiu d'identificar possibles defectes congènits en el fetus.

# Quin és el procés?

## 1. Tècniques de cribratge

Primer de tot, és important distingir entre les **tècniques de cribratge**, mitjançant les quals **s'avalua** l'índex de risc per a determinades anomalies, i les **tècniques de diagnòstic**, a través de les quals **s'identifica**, amb seguretat, el defecte congènit.

Les **tècniques de cribratge** (de rastreig o *screening*) tenen com a objectiu identificar quins són els embarassos que tenen un índex de risc superior a l'esperat, estiguin associats a les condicions de risc abans esmentades o no.

### Per què cal fer aquestes proves?

- Perquè, a diferència de les proves diagnòstiques, les de cribratge no utilitzen tècniques invasives, i per això no comporten cap risc per a l'embaràs.
- Perquè el fet de no reunir les condicions de risc abans esmentades no garanteix que el fetus no tingui un defecte congènit. De fet, el 70% de les síndromes de Down, per exemple, incideixen en pacients joves i sense cap antecedent.

### En què consisteixen aquestes proves?

Les tècniques més habituals són:

- Una **anàlisi de sang** de la mare, amb la qual poden identificar-se determinats marcadors que permeten detectar **defectes morfològics** (espinà bífida, per exemple) o **cromosòmics** (trisomies). Es pot dur a terme al final del primer trimestre (8-12 setmanes) o més tard (14-18 setmanes). L'índex de detecció no supera el 60%.
- Una **ecografia**, que permet diagnosticar la majoria de **malformacions**, incloses les cardíaques (mitjançant ecocardiografia transvaginal precoç), i detectar la presència d'un embrió amb alteracions cromosòmiques. Una ecografia efectuada al final del primer trimestre per personal molt especialitzat permet detectar al voltant del 80% de les aneuploidies, com la síndrome de Down.
- Cribratge precoç combinat d'aneuploidies (EBA) entre les 8-13 setmanes, que permet detectar al voltant del 90% de casos de síndrome de Down.

Els resultats que s'obtinguin amb aquestes proves de cribratge ens permetran decidir si és necessari dur a terme una tècnica invasiva de diagnòstic, sempre adequant-nos a cada cas i situació.



## 2. Tècniques de diagnòstic prenatal

A Salut de la Dona Dexeus comptem amb les **tècniques de laboratori i d'anàlisi genètica més ràpides i avançades**, que ens permeten estudiar de manera detallada el genoma del futur nadó amb molt més detall i més ràpidament que amb les tècniques convencionals.

Atès que cada embarassada és única i cada dona és diferent, l'elecció de la tècnica més adequada depèn de les circumstàncies personals de cada dona, de l'etapa de l'embaràs en què es trobi i del tipus de defecte congènit que es vol identificar i que s'inclou en un d'aquests quatre grups:

- anomalies cromosòmiques
- malalties genètiques hereditàries
- infeccions
- malformacions fetals

Tot i que hi ha diverses tècniques de diagnòstic prenatal, les més habituals són:

- **Biòpsia Corial**, que es practica entre les 11-13 setmanes d'embaràs i ens permet analitzar una mostra de la placenta mitjançant una punció abdominal o a través del coll uterí.
- **Amniocentesi**, que consisteix en una anàlisi del líquid amniòtic obtingut mitjançant punció abdominal. S'efectua a partir de la setmana 16 d'embaràs.

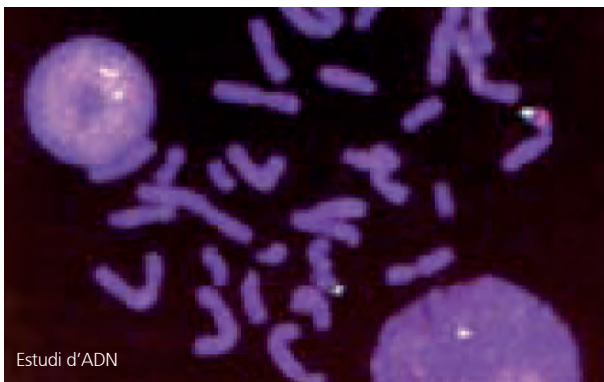
Gràcies a aquests mètodes, **es poden identificar anomalies cromosòmiques** en el fetus, com la síndrome de Down, o **malalties genètiques hereditàries**, com ara distròfies musculars, fibrosis quística, malalties metabòliques, etc.

Actualment s'estan introduint noves tècniques d'anàlisi genètica més avançades, els microarrays o xips d'ADN, que permeten estudiar el genoma del futur nadó amb molt més detall i de manera més ràpida que amb les tècniques convencionals.

Aquestes proves, **pràcticament indolores**, comporten un risc de pèrdua de l'embaràs d'un 1%, per la qual cosa cal que es valorin de manera individual i personalitzada.

L'anàlisi cromosòmica pot fer-se mitjançant citogenètica clàssica, que ens permet l'estudi morfològic de tots els cromosomes i necessita de 2 a 3 setmanes de cultiu. No obstant això, a Salut de la Dona Dexeus comptem amb **tècniques de laboratori molt més ràpides**, com la FISH o la QF-PCR, amb les quals es poden diagnosticar les alteracions numèriques més freqüents dels cromosomes en qüestió de dies.

En el cas de les malalties genètiques hereditàries cal fer, prèviament a qualsevol prova especialitzada, una visita d'assessorament genètic i una identificació de familiars portadors. Posteriorment es poden fer, en cas que estiguin indicades, una biòpsia corial o una amniocentesi, i sol·licitar una determinació bioquímica o un estudi d'ADN. A més, gràcies a la disponibilitat de **noves sondes d'ADN**, podem diagnosticar cada vegada més tipus de malalties hereditàries i amb més facilitat.



Estudi d'ADN

## Quins altres defectes congènits podem identificar?

Per a un diagnòstic complet i precís, Salut de la Dona Dexeus t'ofereix l'assessorament de diferents especialitats implicades en el consell pre i posnatal (pediatria, genètica, cardiologia pediàtrica, patologia clínica, neonatologia, etc.), que avaluaran les possibilitats de repetició dels defectes congènits en futurs embarassos i plantejaran les condicions més favorables per a un resultat perinatal òptim.

Gràcies a un equip multidisciplinari i a la tecnologia més avançada, podem detectar anomalies com:

- **Infeccions** (toxoplasmosi, rubèola, etc.). Quan es preveu un alt risc d'infecció fetal, es fa un **estudi de PCR en líquid amniòtic** o, en casos molt específics, una **funiculocentesi**, (anàlisi de sang fetal que s'obté mitjançant una punció del cordó umbilical). La confirmació de la infecció (anticossos fetals, dades bioquímiques i hematològiques, genètica molecular, etc.) permet fer un pronòstic i adoptar la decisió terapèutica més adequada.
- **Alteracions congènites cardíaques**, identificables gràcies a l'ecocardiografia amb tecnologia Doppler Color.
- **Malformacions fetals** (defectes físics), que poden detectar-se mitjançant una **ecografia 2D d'alta resolució** al voltant de les 20 setmanes d'embaràs i permet identificar defectes físics amb entitat suficient perquè puguin ser identificats visualment. Aquest tipus d'anomalies es presenten en un percentatge del 2-3%, fins i tot en gestants sense risc aparent.
- **Alteracions del creixement fetal**, sospita de síndromes genètiques, anomalies de desenvolupament, etc.

Hi ha casos en què es pot dur a terme una **ecografia tridimensional** (Eco3-D), que permet la reconstrucció del fetus en els tres plànols de l'espai i una visió volumètrica del futur nadó. Gràcies a aquesta tecnologia, recent en obstetrícia (amb recursos com la visió de la superfície corporal, visió específica de l'esquelet, etc.), que posem al teu servei en el nostre centre, podem detectar algunes anomalies difícils d'identificar amb les ecografies convencionals.

Al Centre de Diagnòstic Prenatal de Salut de la Dona Dexeus, vetllem per la seguretat i la tranquil·litat de les futures mares i els seus nadons, oferint un assessorament multidisciplinari que garanteix el millor diagnòstic.



## Estàs en bones mans

El nostre servei té una llarga trajectòria i experiència en el diagnòstic prenatal i en la cura pre i postnatal, tant de la mare com del nadó. Així, gràcies a l'interès constant per incorporar **la tecnologia més pionera i a l'àmplia experiència del nostre equip** i el seu **abordatge multidisciplinari**, som un referent europeu en l'àmbit del diagnòstic prenatal, tant pel que fa a la docència i l'assistència com a la investigació.

D'altra banda, la contínua activitat docent i d'investigació, juntament amb l'alt nombre de publicacions generades pel nostre equip, ens converteixen en seu freqüent de cursos i congressos internacionals. La nostra Secció de Medicina Fetal, amb els seus laboratoris associats, està capacitada per oferir el diagnòstic prenatal en qualsevol de les seves variants i possibilitats: citogenètica, citogenètica molecular (estudi de l'ADN), bioquímica, ultrasonografia, Doppler, neurosonografia, ecocardiografia fetal, ecografia 3-D, ressonància magnètica fetal, etc.

A Salut de la Dona Dexeus comptem, a més, amb **Unitats de Vigilància Intensiva i Cirurgia Neonatal** altament especialitzades i preparades per proporcionar-te, des del primer moment, l'assistència més adequada.

Si vols rebre informació més detallada, posa't en contacte amb el nostre Servei d'Atenció a la Pacient o visita [www.dexeus.com](http://www.dexeus.com)

Salut de la Dona Dexeus.  
Gran Via Carles III, 71-75.  
08028 Barcelona.  
Tel. **93 227 47 12**

Segueix-nos a:  @DexeusMujer

 Dexeus Mujer

 DexeusMujer