

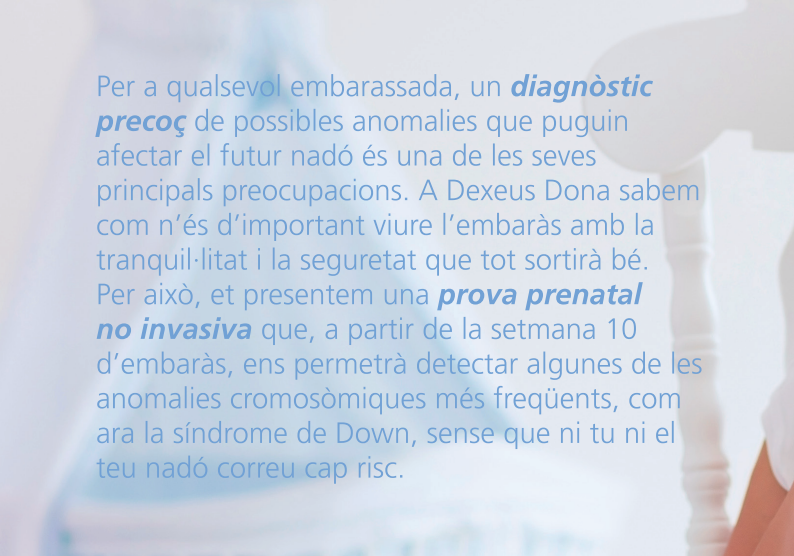
OBSTETRÍCIA

Test en sang materna per detectar síndrome de Down



Una prova genètica fetal
sense riscos, ni per a tu ni
per al teu nadó





Per a qualsevol embarassada, un **diagnòstic precoç** de possibles anomalies que puguin afectar el futur nadó és una de les seves principals preocupacions. A Dexeus Dona sabem com n'és d'important viure l'embaràs amb la tranquil·litat i la seguretat que tot sortirà bé. Per això, et presentem una **prova prenatal no invasiva** que, a partir de la setmana 10 d'embaràs, ens permetrà detectar algunes de les anomalies cromosòmiques més freqüents, com ara la síndrome de Down, sense que ni tu ni el teu nadó correu cap risc.

Què és ?

La prova consisteix en una **anàlisi de sang de la mare** en què es mesura la quantitat relativa d'ADN lliure fetal, a partir de la qual podem detectar les anomalies cromosòmiques més freqüents, fonamentalment la síndrome de Down i les trisomies 18 i 13.

Les persones tenim 23 parells de cromosomes, estructures constituïdes per proteïnes i ADN que porten la informació genètica i determinen les nostres característiques. Parlem de trisomia quan un d'aquests parells conté **tres còpies d'un cromosoma** en lloc de les dues que caldria.

Mitjançant aquest test en sang, podem detectar, principalment, les següents trisomies:

- **Síndrome de Down (trisomia 21):** és la més freqüent (es dona en 1 de cada 700 nounats). La síndrome de Down està relacionada amb discapacitat intel·lectual entre lleu i moderada, pot causar malformacions digestives i defectes cardíacs congènits.
- **Síndrome d' Edwards (trisomia 18):** és menys freqüent (es dona en 1 de cada 5.000 nounats). Els nadons amb aquest tipus d'alteració sovint tenen problemes cardíacs congènits i altres afeccions, fet que redueix la seva esperança de vida.



- **Síndrome de Patau (trisomia 13):** els nadons nascuts amb aquesta síndrome presenten defectes cardíacs congènits greus, i la seva supervivència després del primer any és molt poc habitual. Aquesta anomalia es dona en 1 de cada 16.000 nounats.

A més de les anomalies més freqüents, en alguns casos el test ens permet detectar amb una sensibilitat de més del 93% **altres alteracions genètiques conegudes, com les microdeleccions**, petites pèrdues de material genètic que poden associar-se a greus problemes en el desenvolupament del nounat, com ara:

- **Síndrome de DiGeorge:** la majoria de nens amb aquesta síndrome presenten una discapacitat intel·lectual entre lleu i moderada, i poden presentar defectes cardíacs congènits.
- **Síndrome de deleció 1p36:** els nens amb aquesta anomalia genètica presenten una discapacitat intel·lectual entre moderada i greu, a més d'altres trastorns associats.
- **Síndrome de Cri-du-chat:** els bebès sovint presenten una mida petita en néixer, dificultats respiratòries i una greu discapacitat intel·lectual.
- **Síndrome d'Angelman:** els nens amb aquest trastorn tenen una greu discapacitat intel·lectual i la majoria no aconsegueix desenvolupar la parla.

- **Síndrome de Prader-Willi:** els nens amb aquesta síndrome generalment presenten discapacitat intel·lectual, trastorns de conducta i un retard en el desenvolupament motor i del llenguatge.

Existeix també un test addicional que analitza la recerca de trastorns greus en 30 gens que no es detecten en els altres tests. Aquest test pot detectar **trastorns genètics greus**, com **la síndrome de Noonan, la síndrome de Rett i l'osteogènesi imperfecta**, causats per mutacions d'un sol gen en 30 gens.

Els resultats

En general, els resultats estan disponibles **dues setmanes després que es dugui a terme l'anàlisi** de la mostra de sang, i s'interpreten de la manera següent:

- **Baix risc:** quan hi ha més d'un 99% de probabilitats que el nadó no presenti cap de les anomalies cromosòmiques indicades.
- **Alt risc:** el teu ginecòleg analitzarà el teu cas i t' aconsellarà la realització d'una **prova de diagnòstic prenatal invasiva** que confirmi el diagnòstic. Comptem amb un equip de genetistes experts que t'oferiran **assessorament genètic** sobre qualsevol resultat.

El resultat s'expressa en percentatge de risc, que oscil·la entre el 0,01% i el 99%.

Qui pot fer-se aquesta prova?

Pots fer-te aquest test **a partir de la setmana 10 d'embaràs**. El teu o la teva ginecòleg/a serà qui t'aconselli i et prescrigui aquesta prova, en funció de la teva situació particular i dels teus antecedents. En general, s'aconsella si:

- la teva edat materna és avançada
- l'índex de risc per a síndrome de Down és elevat
- hi ha altres factors de risc d'anomalia cromosòmica fetal
- vols conèixer el màxim d'informació possible sobre la salut del teu bebè

Per fer la prova **cal una ecografia que confirmi la data exacta d'embaràs**, acompanyada d'una consulta d'assessorament genètic amb un dels nostres especialistes en medicina fetal.

Avantatges

- Aquest test en sang materna és el **mètode més avançat en proves no invasives** que permet la **detecció precoç** d'algunes anomalies cromosòmiques, ja que es pot fer a partir de la setmana 10 d'embaràs.
- És una **prova innovadora** que permet avaluar el risc de presentar les anomalies més freqüents: síndrome de Down, trisomies 18 i 13 i la síndrome de Turner (monosomia X).
- A diferència d'altres proves de diagnòstic prenatal, el test en sang **no comporta cap risc**, ni per a la mare ni per al fetus.
- Es tracta d'una **tècnica precisa**, amb uns **índexs de detecció de fins al 99%**, i índexs de falsos positius inferiors al 0,1% per a la detecció de les trisomies 21 i 18.

Preguntes més freqüents

Es pot practicar aquesta prova a totes les dones?

En principi, podria realitzar-se en qualsevol gestació única o bessons (excepte algunes excepcions molt puntuals), d'almenys 10 setmanes de gestació, sempre sota prescripció d'un ginecòleg.

Quina és la taxa de detecció del test?

Les dades disponibles fins ara, que inclouen publicacions científiques amb més de 6.000 dones, mostren unes taxes de detecció per a les trisomies 21 i 18 superiors al 99% i al 98%, respectivament. A causa dels pocs casos de trisomia 13, les dades disponibles són de 8 de cada 10 casos detectats.

S'obté sempre un resultat o hi ha la possibilitat de no obtenir-ne cap?

Per poder dur a terme la prova cal obtenir almenys un 4% d'ADN lliure fetal. Aquelles mostres que presentin una quantitat menor no podran ser analitzades i no obtindran resultat. Això passa en el 2-3 % de les mostres. En alguns d'aquests casos es repetirà la prova sense cost addicional.

Quina és la taxa de falsos positius? I la de falsos negatius?

Les taxes de falsos positius per a les trisomies 21, 18 i 13 són inferiors al 0,1 %. Les taxes de falsos negatius per a les trisomies 21 i 18 són inferiors al 0,1 %.

Un embaràs anterior pot influir en el resultat del test?

No. Si bé hi ha estudis que mostren que les cèl·lules del fetus

poden circular per la sang durant anys després de donar a llum, l'ADN lliure fetal s'elimina poques hores després del part.

Un embaràs anterior que no ha arribat a terme (avortament), pot influir en el resultat del test?

No. Encara que hi ha estudis que mostren que les cèl·lules del fetus poden romandre a la sang durant anys, l'ADN lliure fetal s'elimina poques hores després del part.

Amb aquesta prova és possible detectar mosaïcisme, translocacions o altres anomalies cromosòmiques?

No. La prova s'ha desenvolupat per a l'estimació del risc que es presenti un fetus amb trisomies 21, 18 o 13, així com la monosomia X.

Pot fer-se en pacients amb tractaments de fecundació in vitro?

Sí, incloses pacients sotmeses a tractaments amb donació d'òvuls.

Quines condicions s'han de donar per poder prendre la mostra de sang?

No és necessari que la dona estigui en dejú. L'única cosa que ha de tenir en compte és l'horari d'extracció per a aquesta prova, que haurà de consultar amb el laboratori del seu hospital.

Està indicat com a mètode de cribratge?

Recentment s'ha publicat un estudi del Dr. Nicolaidis que avala la utilitat de la prova per al seu ús conjuntament amb el cribratge del primer trimestre i l'ecografia.

Puc saber el sexe del meu nadó amb aquest test?

Sí.

Si vols fer-nos cap consulta o necessites més informació, contacta amb el nostre Servei d'Atenció a la Pacient al **93 227 47 12**. Estarem encantats d'atendre't.

Segueix-nos a Dexeus Mujer:



www.dexeus.com