

¿Para qué sirve el diagnóstico prenatal?

Cuando estás embarazada, quieres estar totalmente tranquila y segura de que todo va a salir bien. Para ello, **un diagnóstico precoz es de vital importancia**, ya que permite adoptar las medidas más adecuadas y evitar riesgos innecesarios para ti y tu hijo/a, tanto durante el embarazo como durante el parto.

El diagnóstico prenatal nos permite identificar, mediante determinadas pruebas durante el embarazo, los **defectos congénitos más graves y frecuentes** que pueda tener el feto.

Por otra parte, un diagnóstico prenatal facilita los cuidados pre y postnatales, mejora su manejo y pronóstico tras el nacimiento y, en caso de que sea necesario, permite a los padres tomar la decisión que consideren más oportuna respecto a la continuación del embarazo.

Además, hay que destacar también que un cierto número de defectos congénitos pueden ser tratados mediante un procedimiento intrauterino, lo que mejora notablemente su pronóstico.



¿Cómo sé si mi embarazo es de riesgo?

El porcentaje de embarazos en los que el feto presenta algún defecto congénito resulta relativamente bajo (5%). Aún así, existen una serie de **condiciones de riesgo** que harían aconsejable un diagnóstico prenatal que permita detectar la presencia de problemas.

Este podría ser tu caso si:

- Tu edad es ya avanzada
- Has tenido un hijo/a anteriormente con anomalías cromosómicas u otros defectos congénitos
- Tú o tu pareja sois portadores de alguna anomalía cromosómica (translocación u otras)
- Padeces alguna enfermedad ligada al cromosoma X
- Padeces alguna enfermedad crónica como la diabetes o determinados trastornos endocrinos
- Tienes antecedentes familiares de malformaciones, trastornos hemáticos o alteraciones metabólicas congénitas
- Has ingerido medicamentos contraindicados durante el embarazo.
- Has estado expuesta a radiaciones o productos tóxicos
- Has contraído ciertas infecciones durante la gestación

La posibilidad de que una embarazada sea portadora de un feto con anomalías se multiplica en función de las condiciones de riesgo que presente.

Además, se consideraría de riesgo la detección de las siguientes anomalías a través las exploraciones rutinarias durante el embarazo:

- Crecimiento fetal por debajo de los valores de normalidad
- Exceso o defecto de líquido amniótico
- Alteraciones del ritmo cardíaco del feto

Algunas de estas anomalías son previsibles, ya que se dan en gestantes que reúnen uno o varios factores de riesgo. Sin embargo, en muchos casos se han presentado anomalías fetales en embarazadas sin factores de riesgo conocidos. Por ese motivo, practicamos pruebas bioquímicas (alfa-fetoproteína, B-hCG, etc.) y biofísicas (ecografía de alta resolución) de forma rutinaria a todas las embarazadas, con el objetivo de identificar posibles defectos congénitos en el feto.

¿Cuál es el proceso?

1. Técnicas de cribado

Antes que nada, es importante distinguir entre las **técnicas de cribado**, mediante las cuales **se evalúa** el índice de riesgo para determinadas anomalías, y las **técnicas de diagnóstico**, con las que **se identifica**, con seguridad, el defecto congénito.

Las **técnicas de cribado** (de rastreo o *screening*) tienen como objetivo identificar cuáles son los embarazos que presentan un índice de riesgo superior a lo esperado, estén asociados a las condiciones de riesgo antes mencionadas o no.

¿Por qué realizar estas pruebas?

- Porque, a diferencia de las pruebas diagnósticas, las de cribado no utilizan técnicas invasivas, por lo que no suponen ningún riesgo para el embarazo.
- Porque el hecho de no reunir las condiciones de riesgo antes mencionadas no garantiza que el feto no presente un defecto congénito. De hecho, el 70% de los síndromes de Down, por ejemplo, inciden en pacientes jóvenes y sin ningún antecedente.

¿En qué consisten estas pruebas?

Las técnicas más habituales son:

- Un **análisis de sangre** de la madre, con el que pueden identificarse determinados marcadores que permiten detectar **defectos morfológicos** (esпина bífida, por ejemplo) o **cromosómicos** (trisomías). Puede realizarse al final del primer trimestre (8-12 semanas) o más tarde (14-18 semanas). El índice de detección no supera el 60%.
- Una **ecografía**, que permite diagnosticar la mayoría de **malformaciones**, incluidas las cardíacas (mediante ecocardiografía transvaginal precoz), y detectar la presencia de un embrión con alteraciones cromosómicas. Una ecografía efectuada al final del primer trimestre por personal muy especializado permite detectar alrededor del 80% de las aneuploidías, como el síndrome de Down.
- Cribado precoz combinado de aneuploidías (EBA) entre las 8-13 semanas, que permite detectar alrededor del 90% de casos de síndrome de Down.

Los resultados que se obtengan con estas pruebas de cribado nos permitirán decidir si es necesario proceder a realizar una técnica invasiva de diagnóstico, siempre adecuándonos a cada caso y situación.



2. Técnicas de diagnóstico prenatal

En Salud de la Mujer Dexeus contamos con las **técnicas de laboratorio y de análisis genético más rápidas y avanzadas**, que nos permiten estudiar de manera detallada el genoma del futuro bebé con mucho más detalle y de manera más rápida que con las técnicas convencionales.

Dado que cada embarazada es única y que cada mujer es distinta, la elección de la técnica más adecuada depende de las circunstancias personales de cada mujer, de la etapa del embarazo en que la que se encuentre y del tipo de defecto congénito que se quiere identificar, y que pertenecerá a uno de estos cuatro grupos:

- anomalías cromosómicas
- enfermedades genéticas hereditarias
- infecciones
- malformaciones fetales

Aunque existen varias técnicas de diagnóstico prenatal, las más habituales son:

- **Biopsia Corial**, que se practica entre las 11-13 semanas de embarazo y nos permite analizar una muestra de la placenta mediante punción abdominal o a través del cuello uterino.
- **Amniocentesis**, que consiste en un análisis del líquido amniótico obtenido mediante punción abdominal. Se efectúa a partir de la semana 16 de embarazo.

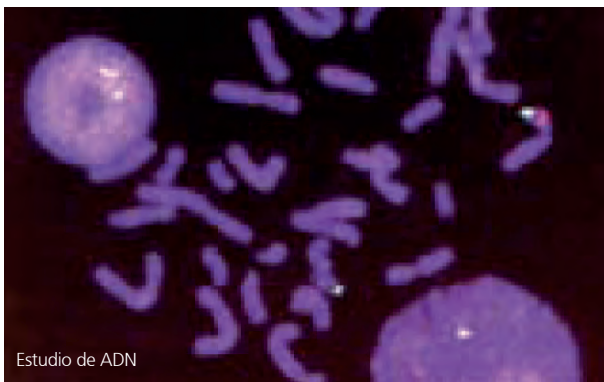
Gracias a estos métodos, **se pueden identificar anomalías cromosómicas** en el feto, como el síndrome de Down, o **enfermedades genéticas hereditarias**, como distrofias musculares, fibrosis quísticas, enfermedades metabólicas, etc.

Actualmente se están introduciendo nuevas técnicas de análisis genético más avanzadas, los microarrays o chips de ADN, que permiten estudiar el genoma del futuro bebé con mucho más detalle y de manera más rápida que con las técnicas convencionales.

Estas pruebas, **prácticamente indoloras**, implican un riesgo de pérdida del embarazo de un 1%, por lo que deben valorarse de manera individual y personalizada.

El análisis cromosómico puede hacerse mediante citogenética clásica, que nos permite el estudio morfológico de todos los cromosomas y precisa de 2 a 3 semanas de cultivo. No obstante, en Salud de la Mujer Dexeus contamos con **técnicas de laboratorio mucho más rápidas**, como la FISH o la QF-PCR, con las que se pueden diagnosticar las alteraciones numéricas más frecuentes de los cromosomas en cuestión de días.

En el caso de las enfermedades genéticas hereditarias se debe realizar, de forma previa a cualquier prueba especializada, una visita de asesoramiento genético y una identificación de familiares portadores. Posteriormente se pueden realizar, de estar indicadas, una biopsia corial o una amniocentesis, y solicitar una determinación bioquímica o un estudio de ADN. Además, gracias a la disponibilidad de **nuevas sondas de ADN**, podemos diagnosticar cada vez más tipos de enfermedades hereditarias y con mayor facilidad.



Estudio de ADN

¿Qué otros defectos congénitos podemos identificar?

Para un diagnóstico completo y preciso, Salud de la Mujer Dexeus te ofrece el asesoramiento de diferentes especialidades implicadas en el consejo pre y postnatal (pediatría, genética, cardiología pediátrica, patología clínica, neonatología, etc.), que evaluarán las posibilidades de repetición de los defectos congénitos en futuros embarazos y plantearán las condiciones más favorables para un óptimo resultado perinatal.

Gracias a un equipo multidisciplinar y a la tecnología más avanzada, podemos detectar anomalías como:

- **Infecciones** (toxoplasmosis, rubeola, etc.). Cuando se prevé un alto riesgo de infección fetal, se realiza un **estudio de PCR en líquido amniótico** o, en casos muy específicos, una **funiculocentesis** (análisis de sangre fetal que se obtiene mediante una punción del cordón umbilical). La confirmación de la infección (anticuerpos fetales, datos bioquímicos y hematológicos, genética molecular, etc.) permite realizar un pronóstico y adoptar la decisión terapéutica más adecuada.
- **Alteraciones congénitas cardíacas**, identificables gracias a la ecocardiografía con tecnología Doppler Color.
- **Malformaciones fetales** (defectos físicos), que pueden detectarse mediante una **ecografía 2D de alta resolución** alrededor de las 20 semanas del embarazo y permite identificar defectos físicos con entidad suficiente como para ser reconocidos visualmente. Este tipo de anomalías se presentan en un porcentaje del 2-3%, incluso en gestantes sin riesgo aparente.
- **Alteraciones del crecimiento fetal**, sospecha de síndromes genéticos, anomalías de desarrollo, etc.

En algunos casos puede realizarse una **ecografía tridimensional** (Eco3-D), que permite la reconstrucción del feto en los tres planos del espacio y una visión volumétrica del futuro bebé. Gracias a esta tecnología, reciente en obstetricia (con recursos como visión de la superficie corporal, visión específica del esqueleto, etc.), que ponemos a tu servicio en nuestro centro, podemos detectar algunas anomalías difíciles de identificar con las ecografías convencionales.

En el Centro de Diagnóstico Prenatal de Salud de la Mujer Dexeus, velamos por la seguridad y la tranquilidad de las futuras madres y sus bebés, ofreciendo un asesoramiento multidisciplinar que garantiza el mejor diagnóstico.



Estás en buenas manos

Nuestro servicio tiene una larga trayectoria y experiencia en el diagnóstico prenatal y en el cuidado pre y postnatal de madre e hijo. Así, gracias a un interés constante en incorporar **la tecnología más pionera** y a la **amplia experiencia de nuestro equipo** y su **abordaje multidisciplinar**, somos un referente europeo en el ámbito del diagnóstico prenatal tanto a nivel docente y asistencial como de investigación.

Por otra parte, la continua actividad docente y de investigación, junto con el alto número de publicaciones generadas por nuestro equipo, nos convierte en sede frecuente de cursos y congresos internacionales. Nuestra Sección de Medicina Fetal, junto con sus laboratorios asociados, está capacitada para ofrecer el diagnóstico prenatal en cualquiera de sus variantes y posibilidades: citogenética, citogenética molecular (estudio del ADN), bioquímica, ultrasonografía, Doppler, neurosonografía, ecocardiografía fetal, ecografía 3-D, resonancia magnética fetal, etc.

En Salud de la Mujer Dexeus contamos, además, con **Unidades de Cuidados Intensivos** y **Cirugía Neonatal** altamente especializadas y preparadas para proporcionarte, desde el primer momento, la asistencia más adecuada.

Si quieres recibir información más detallada, ponte en contacto con nuestro Servicio de Atención a la Paciente o visita www.dexeus.com

Salud de la Mujer Dexeus.
Gran Vía Carlos III, 71-75.
08028 Barcelona.

Tel. **93 227 47 12**

Síguenos en:  @DexeusMujer

 Dexeus Mujer

 DexeusMujer