

Unidad de Diagnóstico Prenatal

La Unidad de Diagnóstico Prenatal de la Fundación Jiménez Díaz está situada en la Avenida de Los Reyes Católicos nº 2. 28040 Madrid.



Dicha unidad es pionera en España y fue fundada en el año 1977. Además es un centro de investigación que desde los años 80 lleva ejerciendo una labor importante en el desarrollo e incorporación de la biotecnología al diagnóstico prenatal. Desde entonces, los integrantes de dicha

Unidad han incorporado todas las novedades tanto obstétricas como analíticas encaminadas a un amplio diagnóstico fetal, siendo actualmente centro acreditado, de reconocido prestigio, para la formación de otros especialistas en diagnóstico prenatal.

La Unidad de Diagnóstico prenatal consta de: Consulta de Genética y Diagnóstico Prenatal ubicada en la primera planta y de la Unidad Ecográfica obstétrica ubicada en la 4ª y 2ª planta dentro del Servicio de Ginecología.

Existe un aparcamiento de acceso público en la Fundación Jiménez Díaz, abierto permanentemente al cual se accede desde la misma avenida.

La disponibilidad de esta Unidad es de Lunes a Viernes y durante todo el año.

Cuenta con un apoyo de urgencias obstétricas permanente.

Teléfonos de atención al paciente (citas, consultas)

91 5504872 (Genética)

91 5491778 (Ecografía)

91 5446903 (Consulta Genética)

902 11 11 52 (Información y Citaciones)



Recursos humanos

En la Unidad de Diagnóstico Prenatal participan El Servicio de Genética y el Servicio de Obstetricia.

La plantilla actual del Servicio de Genética está integrada diferentes profesionales de plantilla todos ellos especialistas en diferentes áreas de laboratorio y clínica:

Los Ginecólogos ecografistas dedicados al diagnóstico prenatal, con nivel IV de capacitación, son profesionales de ecografía de la sociedad española de obstetricia y ginecología, y cuentan con enfermeras y personal auxiliar en exclusiva para atender esta Unidad.



Todos los servicios están incluidos en un centro hospitalario de tercer nivel que cuenta con el apoyo y asesoramiento de todas las especialidades médicas que precisen: pediatría, microbiología, bioquímica, cirugías, etc.

Existe un personal de apoyo integrado por administrativos, atención al paciente, celadores, etc.

Medios Técnicos Disponibilidad de Medios

La unidad de Diagnóstico Prenatal dispone en sus instalaciones de un conjunto de estancias y aparataje destinados a la asistencia integral del paciente.

- 1.- *Consulta de Asesoramiento Genético y Diagnóstico Fetal*
- 2.- *Consulta de Diagnóstico Ecográfico Prenatal*
- 3.- *Consulta de Obstetricia para seguimiento de alto riesgo obstétrico*
- 4.- *Ecografía de Alta Resolución y Doppler Fetal*
- 5.- *Ecografía Tridimensional 3D y 4D-tiempo real.*
- 6.- *Quirófano e instrumental necesario para la realización de todas las técnicas invasivas para diagnóstico prenatal desde el primer trimestre de gestación.*
- 7.- *Laboratorio de Citogenética disponible para la realización de cualquier estudio Citogenético.*
- 8.- *Laboratorio de Genética Molecular disponible para el diagnóstico de la mayoría de las enfermedades Genéticas.*
- 9.- *Laboratorio de Bioquímica y Microbiología.*

Método de trabajo

El Diagnóstico prenatal que se ofrece en la Fundación Jiménez Díaz es "personalizado" y cuenta con un equipo de diagnóstico prenatal multidisciplinar.

Se inicia con una cita de contacto y un Asesoramiento genético y obstétrico.

- Se realizan todos los diagnósticos disponibles con las últimas tecnologías y
- Además se ofrece un apoyo y asesoramiento pre y post decisión de los padres.

Diagnóstico Prenatal, Genética y Citogenética

El Laboratorio de Citogenética y la Consulta de Genética vienen realizando la detección de las cromosopatías y el asesoramiento genético desde el año 1977.

Con la incorporación de las técnicas moleculares al servicio de Genética es posible detectar, tanto en el feto como en otros individuos, las enfermedades genéticas más frecuentes.

Las parcelas que cubren en el campo del diagnóstico y prevención de las enfermedades fetales son:

A.- ASESORAMIENTO GENÉTICO Y CONSULTA DE DISMORFOLOGÍA

La consulta de Genética Clínica va dirigida a toda pareja que opte o consulte por algún tipo de diagnóstico genético o citogenético.

El Asesoramiento genético se basa en los datos personales, clínicos, antecedentes familiares, obstétricos, encaminados todos ellos, a la realización de un diagnóstico o consejo genético

También se realiza la valoración y calculo del riesgo de S. Down mediante el Screening bioquímico.

Ese asesoramiento no solo incluye el diagnóstico genético. Nuestros especialistas le asesoraran en todo momento sobre las técnicas, riesgos de las pruebas y explicaciones posteriores a las decisiones tomadas por los padres.



Componentes de la Unidad

B.-ESTUDIO CITOGENÉTICO

Se realizan en nuestro laboratorio todo tipo de análisis citogenéticos tanto en células sin cultivar, diagnósticos rápidos (24-48 horas), como en cultivos a largo plazo.

Cultivos celulares corto y largo plazo.

Técnicas de identificación cromosómica y de variaciones polimórficas.

Técnica rápida de detección de aneuploidias mediante Fi SH.

Diagnóstico de síndromes de microdelección, anomalías estructurales y reestructuraciones mediante la aplicación de las sondas subteloméricas, MLPA y CGH.

Estos estudios se realizan en vellosidades coriales, aspirado corial, líquido amniótico, sangre de cordón fetal y sangre periférica.

También se están realizando estudios genéticos fetales en sangre de gestante, así como la detección del grupo sanguíneo fetal y mutaciones de origen paterno.



C.- ESTUDIOS MOLECULARES

Se dispone de un laboratorio con las últimas tecnologías donde se realizan tanto diagnósticos pre-sintomáticos y sintomáticos de enfermedades genéticas en adultos como en el periodo prenatal .

Enfermedades más frecuentes objeto de estudio:

Enfermedades sistémicas: Fibrosis quística, fiebre mediterránea familiar, hemocromatosis.

Enfermedades neuromusculares: Distrofia de Duchenne/Becker, Distrofia Miotónica tipo I, Corea de Huntington, Ataxias Hereditarias, Charcot-Marie Tooth, Parálisis Hereditaria con susceptibilidad a la presión, Enfermedad de Kennedy, Epilepsia Mioclónica de Lafora, Distonía

Retraso mental :Síndrome de X-frágil, síndrome de Prader-Willi; Síndrome de Angelman.

Displasias óseas . Acondroplasia, hipocondroplasia, displasias tanatofóricas, síndrome de Apert, síndrome de Muenke, síndrome de Saddam.

Estudios de trombofilia: déficit del factor V, déficit de protombina; mutaciones de la metilen-tetra-hidro-folato-reductasa.

Enfermedades oftalmológicas: Retinosis pigmentaria, retinosquiasis, enfermedad de Norrie, coroidemia, enfermedad de Stargardt, amaurosis congénita de Leber, anoftalmia, holoprosencefalia tipo II.

Alteraciones reproductivas: Microdeleciones de cromosoma Y, gen SRY para valoración de disgenesias gonadales, estudio en parejas con abortos de repetición.

Sorderas Genéticas: Enfermedad de Usher, sordera de herencia mitocondrial (MTRNR1), sordera recesiva (Gen: GJB2).

Diagnóstico de aneuploidias: Estudio en muestras sin cultivar de líquido amniótico o vellosidades coriales mediante las técnicas de QF-PCR y MLPA.

Continuamente se van incorporando nuevas enfermedades para su diagnóstico. Además se dispone de un sistema de comunicación con otros centros en donde se realizan estudios de enfermedades específicas.

Diagnóstico Prenatal Ecográfico

La Unidad de Diagnóstico Prenatal Ecográfico del Servicio de Ginecología tiene una amplia experiencia en diagnóstico prenatal. Fue pionera en la utilización de la amniocentesis para estudio del cariotipo fetal y posteriormente en la utilización de biopsia corial para el diagnóstico fetal en el primer trimestre de gestación. Todos sus componentes son miembros de plantilla con una larga experiencia en este campo, poseen el nivel 4 de capacitación ecográfica y en diagnóstico prenatal. Son profesores de universidad y están a cargo de la formación de especialistas en obstetricia y ginecología.



Se realizan estudios eco gráficos embrionarios y fetales de nivel IV.

Se lleva a cabo el despistaje de cromosomopatías en el primer y segundo trimestre de gestación.

Amplia experiencia en el diagnóstico de malformaciones fetales.

Seguimiento y valoración del crecimiento fetal y Doppler.

Ecografía tridimensional 3D y 4D-tiempo real.

Detección y seguimiento de infecciones fetales prenatales.

Realización de técnicas invasivas (biopsia Corial, amniocentesis, funiculocentesis...) desde el primer trimestre de gestación para estudio de cromosomopatías y enfermedades

Diagnóstico Prenatal Ecográfico



Se realizan estudios ecográficos embrionarios y fetales de nivel IV



Se lleva a cabo el despistaje de cromosomopatías en el primer y segundo trimestre de gestación



Seguimiento y valoración del crecimiento fetal y Doppler.