



Unidad de Diagnóstico Prenatal

Dr. Javier Plaza Arranz, *Obstetricia y Ginecología*
Dr. Miguel Álvaro Navidad, *Obstetricia y Ginecología*

Dra. Carmen Ayuso García, *Genética*
Dra. Carmen Ramos Corrales, *Genética*
Dra. Isabel Lorda Sánchez, *Genética*
Dra. Marta Rodríguez de Alba, *Genética*

DIAGNÓSTICO PRENATAL y CRIBADO de CROMOSOMOPATÍAS en el 1º TRIMESTRE de la GESTACIÓN

El DIAGNÓSTICO PRENATAL es el conjunto de técnicas disponibles (invasivas o no invasivas) para conocer la adecuada formación y desarrollo del feto .

Cada gestante debe ser estudiada e informada de forma individualizada, valorando los riesgos específicos de esa gestación poder obtener la mayor información y así facilitar la toma de decisiones de los padres.

También se conoce como **TRIPLE SCREENING**, cribado del 1º trimestre, o **SCREENING** del 1º trimestre.

¿A QUIÉN ESTÁ DIRIGIDO?

SE OFRECERÁ A TODA MUJER EMBARAZADA.

En aquellos casos, en los que la gestante presente factores de riesgo específicos personales o familiares, recibirá asesoramiento prenatal y consejo genético en la Unidad de Diagnóstico Prenatal, integrada por genetistas y obstetras.

¿CUÁNDO SE REALIZA?

Al final del primer trimestre de la gestación.





Índice de riesgo combinado de alteración cromosómica en el 1er. trimestre de la gestación.

El Índice de riesgo combinado se realiza valorando principalmente:

1. La edad de la madre.
2. Los datos del embrión mediante ecografía.
3. Los resultados hormonales obtenidos del análisis de sangre.

Esta combinación, permite determinar la probabilidad de que nuestro hijo pueda tener alguna de las alteraciones cromosómicas más frecuentes diagnosticables.

ECOGRAFÍA

La ecografía es la prueba más importante y por si sola, empleada como cribado durante muchos años.

Se realiza entre la semana 11 y 14 de gestación.

En ella determinamos el número de embriones, estimamos la edad gestacional, valoramos el correcto desarrollo, pudiendo detectar ya en ese momento algunas malformaciones. Además buscamos **marcadores de cromosopatías**: realizamos la medición de la **Translucencia Nucal** y se valoran otros **marcadores ecográficos de segundo orden en caso necesario**.

Estas ecografías se realizan en el Hospital:

Unidad Diagnóstico Prenatal (1º Planta)



¿QUÉ ES LA TRANSLUCENCIA NUCAL?

Denominamos **Translucencia nucal (TN)** a la acumulación de líquido que se produce de forma fisiológica en TODOS los embriones durante el primer trimestre de la gestación en la parte posterior del cuello, no se trata de una malformación.

¿Por qué la medimos? La TN actúa en función de sus dimensiones, como indicador de alteraciones en los cromosomas y de posibles malformaciones cardíacas.

ANALÍTICA

Se puede realizar entre las semanas 9 y 13.

Esta analítica podemos hacerla coincidir con la primera analítica que se pide normalmente en el embarazo, en la semana 9 o 10. Éste proceder se denomina “en dos pasos” ya que el otro paso es la eco.

O bien, el mismo día en que se realiza la ecografía, se denomina “en un paso”.



¿CÓMO SE EXPRESA EL RESULTADO?

Mediante un programa informático se analizan todos los datos y obtenemos un riesgo calculado estadísticamente (1 partido de un número). Esta es una forma de exponer una probabilidad. Por ejemplo: 1/3.500. Este número quiere decir que: una de cada 3.500 mujeres tendrían un hijo con síndrome de Down.

Si el riesgo es BAJO

Es una **buena noticia**, existen pocas posibilidades de presentar Síndrome de Down y/o trisomía 18. Sin embargo, el índice de riesgo del primer trimestre no evalúa el riesgo para anomalías poco frecuentes ni alteraciones genéticas, y por tanto, no las detectará.

El estudio del feto continúa con la ecografía en la semana 20 o en la 16 para detectar malformaciones estructurales. Si ambas exploraciones son normales podremos concluir que el feto se encuentra sano. Aún así existen algunas anomalías fetales que, por su baja expresión o porque se manifiestan tardíamente, no se pueden detectar de ésta manera.

Si el riesgo es ALTO

NO IMPLICA QUE EL EMBRIÓN sea portador de una anomalía cromosómica, pero hay una probabilidad más alta de que el feto sea portador de alguna anomalía cromosómica de la que inicialmente tenía por la edad materna.

Cuando una paciente tenga un riesgo positivo o alto:

1. Recibirá asesoramiento genético y obstétrico para informar de los diferentes aspectos de las pruebas y alcance del diagnóstico.
2. Valorar la realización de pruebas diagnósticas invasivas en el caso de que así lo soliciten, para obtener el diagnóstico definitivo: Biopsia Corial o Amniocentesis.



¿Cuándo realizar una prueba diagnóstica definitiva?

Tanto la técnica empleada como el momento de la misma serán determinadas de manera personalizada tras una evaluación del caso por parte de la Unidad de Diagnóstico Prenatal: **BIOPSIA CORIAL O AMNIOCENTESIS**. Ambas son diagnósticas y fiables, informando de la dotación cromosómica del feto.