

**QUÈ
PODEU FER SI
EL CRIBRATGE
BIOQUÍMIC-ECOGRÀFIC
US HA SORTIT DE RISC
INTERMEDI* PER
ANOMALIES
CROMOSÒMIQUES?**

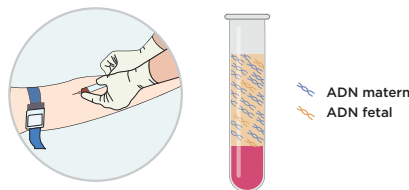
***Risc intermedi significa una probabilitat entre 1/251 fins a 1/1100**

**SI SURT
DINTRE D'AQUESTS
MARGES ES POT FER UNA
ALTRA PROVA PER
RECUPERAR FALSOS NEGATIU
(és la prova de l'ADN fetal lliure
en sang materna) sense haver de
recórrer a proves invasives com
la biòpsia de còrion o una
amniocentesi que no
haurien estat
necessàries**

A totes les dones en el primer trimestre de gestació se us ofereix un cribratge prenatal d'anomalies congènites, mitjançant una determinació bioquímica i una ecografia. Si no se l'ha pogut fer en el primer trimestre, es pot oferir en el segon.

Si el resultat és un risc intermedi, se us ofereix la prova de l'ADN fetal lliure.

Prova de l'ADN fetal lliure en sang materna



Ara sabem que part de l'ADN fetal circula per la sang de la mare durant l'embaràs, fracció que anomenem ADN fetal lliure. Per identificar aquest ADN fetal lliure en sang materna realitzem una extracció de sang a la gestant (9 ml). El resultat ens informa sobre quin tipus de risc hi ha de tenir un fetus afecte de la Síndrome de Down (trisomia 21), d'Edwards (trisomia 18) o de Patau (trisomia 13). En aquest cas, el resultat pot ser de risc alt o baix.

La trisomia 21 és la més freqüent i comporta discapacitat intel·lectual i alguns defectes físics, sobretot cardíacs. L'esperança de vida és d'uns 60 anys.

Les trisomies 18 i 13 són menys freqüents, comporten discapacitat intel·lectual molt greu i diversos defectes físics. L'esperança de vida és de pocs anys.

AVANTATGES

És una analítica de sang, per tant, podem considerar que no és un procediment invasiu i no hi ha risc de pèrdues fetals associades a la tècnica.

Aquesta prova detecta el 99,3% dels fetus afectats per la síndrome de Down i el 97,4% dels afectats per la síndrome de Patau i la síndrome d'Edwards.

Si el resultat de la prova és de risc baix de trisomia, és extremadament improbable (menys del 0,01%) que el fetus estigui afectat. Tot i això, si a l'ecografia s'observen marcadors de cromosomopaties, se us ofereix una prova invasiva per a diagnosticar-les.

INCONVENIENTS

Es pot donar algun resultat fals positiu. Però això passa en molt pocs casos (1 de cada 1.000). En aquests casos s'ofereix una prova invasiva.

La prova de l'ADN fetal és una prova de cribratge i no de diagnòstic.

La prova invasiva

ÉS UNA PROVA VOLUNTÀRIA

Quan el resultat de l'ADN fetal en sang materna és de risc alt s'ofereix una prova invasiva per confirmar aquest resultat. La prova invasiva consisteix en una punció directa de l'úter guiada per ecografia, per obtenir cèl·lules del fetus i estudiar-ne els cromosomes; la biòpsia corial es fa per obtenir cèl·lules de la placenta i l'amniocentesi per obtenir líquid amniòtic.



AVANTATGES

Es tracta d'una prova diagnòstica, és a dir, tindreu la certesa de saber si el vostre fetus té una trisomia 21, 18 o 13.

INCONVENIENTS

Aquesta prova pot causar avortaments com a efecte no desitjat.

En el nostre context, podem dir que una de cada mil amniocentesis efectuades i dos de cada mil biòpsies corials causen un avortament.

Si necessiteu més informació o teniu dubtes, consulteu amb els professionals sanitaris que fan el seguiment del vostre embaràs.



¿QUÉ PUEDE HACER SI EL CRIBADO BIOQUÍMICO- ECOGRÁFICO LE HA SALIDO DE RIESGO INTERMEDIO* POR ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS?

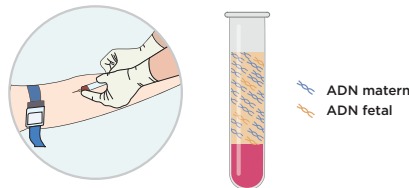
***Riesgo intermedio significa una probabilidad entre 1/251 hasta 1/1100**

SI ESTÁ DENTRO DE ESTOS MÁRGENES SE PUEDE HACER OTRA PRUEBA PARA RECUPERAR FALSOS NEGATIVOS (es la prueba del ADN fetal libre en sangre materna) sin tener que recurrir a pruebas invasivas como la biopsia de corion o amniocentesis que no habrían sido necesarias

A todas las mujeres en el primer trimestre de gestación se les ofrece un cribado prenatal de anomalías congénitas, mediante una determinación bioquímica y una ecografía. Si no se lo ha podido hacer en el primer trimestre, se puede ofrecer en el segundo.

Si el resultado es un riesgo intermedio, se le ofrece la prueba del ADN fetal libre.

Prueba del ADN fetal libre en sangre materna



Ahora sabemos que parte del ADN fetal circula por la sangre de la madre durante el embarazo, fracción que denominamos ADN fetal libre. Para identificar este ADN fetal libre en sangre materna realizamos una extracción de sangre en la gestante (9 ml). El resultado nos informa sobre qué tipo de riesgo existe de tener un feto afecto del síndrome de Down (trisomía 21), de Edwards (trisomía 18) o de Patau (trisomía 13). En este caso, el resultado podrá ser de alto o bajo riesgo.

La trisomía 21 es el más frecuente y comporta discapacidad intelectual y algunos defectos físicos, sobre todo cardiacos. La esperanza de vida es de unos 60 años.

Las trisomías 18 y 13 son menos frecuentes, comportan discapacidad intelectual muy grave y varios defectos físicos. La esperanza de vida es de pocos años.

VENTAJAS

Es una analítica de sangre, por lo tanto, podemos considerar que no es un procedimiento invasivo y no existe riesgo de pérdidas fetales asociadas a la técnica.

Esta prueba detecta el 99,3% de los fetos afectados por el síndrome de Down y el 97,4% de los afectados por el síndrome de Patau y el síndrome de Edwards.

Si el resultado de la prueba es de bajo riesgo de trisomía, es extremadamente improbable (menos del 0,01%) que el feto esté afectado. Sin embargo, si en la ecografía se observan marcadores de cromosopatías, se le ofrecerá una prueba invasiva para diagnosticarlas.

INCONVENIENTES

Se puede dar algún resultado falso positivo. Pero pasa en muy pocos casos (1 de cada 1.000). En estos casos se ofrece una prueba invasiva.

La prueba del ADN fetal es una prueba de cribado y no de diagnóstico.

La prueba invasiva

ÉS UNA PRUEBA VOLUNTARIA

Cuando el resultado del ADN fetal en sangre materna es de alto riesgo se ofrece una prueba invasiva para confirmar este resultado. La prueba invasiva consiste en una punción directa del útero guiada por ecografía, para obtener células del feto y estudiar los cromosomas; la biopsia corial se practica para obtener células de la placenta y la amniocentesis para obtener líquido amniótico.



VENTAJAS

Se trata de una prueba diagnóstica, es decir, tendrá la certeza de si su feto tiene una trisomía 21, 18 o 13.

INCONVENIENTES

Esta prueba puede causar abortos como efecto no deseado.

En nuestro contexto, podemos decir que una de cada mil amniocentesis efectuadas y dos de cada mil biopsias coriales causan un aborto.

Si necesita más información o tiene dudas, consulte con los profesionales sanitarios que hacen el seguimiento de su embarazo.