



Clínica d'atenció a la dona  
Servei d'atenció a l'embaràs i el part



Clínica  
d'atenció a la dona  
Servei d'atenció  
a l'embaràs i el part

### Consulteu tarifes



#### Unitat de Gestió de clients

Carrer Hospital, 36 - 17230 Palamós

Tels. 972 609 533 - 972 609 532

Fax 972 609 530

info@hospitalclinniccostabrava.com

www.hospitalclinniccostabrava.com

De dilluns a divendres  
de 8.30 a 18 h



43900023



Diagnòstic prenatal:  
Cribratge prenatal  
no invasiu en sang

Consulteu  
tarifes



## Diagnòstic prenatal: Cribratge prenatal no invasiu en sang

És una tècnica de laboratori que permet, amb la utilització d'una mostra de sang materna, determinar el risc que el fetus té de patir una anomalia en els seus cromosomes, fet que comportaria alteracions importants de la seva fisiologia i/o morfologia. L'anàlisi cromosòmica ens permet, també, saber amb seguretat el sexe del futur nadó.

La sang de la mare conté fragments de l'ADN fetal, que analitzats amb tecnologia molt avançada ens permet obtenir informació genètica que serveix per estudiar alteracions com les següents:

Cromosoma <b>21</b>	Síndrome de Down	<b>1</b> cas de cada <b>800</b> nascuts
Cromosoma <b>18</b>	Síndrome d'Edwards	<b>1</b> cas de cada <b>6.000</b> nascuts
Cromosoma <b>13</b>	Síndrome de Patau	<b>1</b> cas de cada <b>8.000</b> nascuts

També permet detectar ANEUPLOÏDES (variació del nombre de còpies o absència total o parcial) dels cromosomes X i Y, (Síndrome de Turner o monosomia X, Síndrome de Klinefelter, i d'altres síndromes de malalties poc freqüents).

Evidentment, com que estudiem els cromosomes fetals, també podem tenir coneixement dels cromosomes sexuals i determinar amb seguretat el sexe del nadó.

Aquest estudi prenatal, en ser una prova en sang de la mare, pot realitzar-se des de la setmana 10 de la gestació i està exempt del risc d'avortament que existeix en l'amniocentesi i la biòpsia corial.

Es pot fer en dones gestants de bessons, però no de trigèmens. No hi ha cap inconvenient a realitzar-lo en embarassos fruit de sistemes de fertilització in vitro.

### Indicacions principals

- Per decisió dels progenitors
- Alt risc com a resultat del cribratge convencional en primer o segon trimestre
- Antecedents familiars d'anomalies dels cromosomes que s'estudien amb la prova
- Analítiques de la mare que facin sospitar malalties hereditàries

- Embarassos previs amb anomalies dels cromosomes que s'estudien amb la prova
- Antecedents d'avortaments espontanis
- Reducció del risc dels procediments invasius

### Cribratge Plus<sup>+</sup>

Podem realitzar un estudi més complet dels cromosomes, ja que aquest cribratge plus també estudia els cromosomes 9 i 16, i sis microdeleccions (pèrdua d'un petit fragment d'un cromosoma). Amb aquest estudi poden descartar-se, a més a més del mencionats:

- Síndrome de DiGeorge (microdelecció 22q11.2)
- Síndrome d'Angelman/Prader-Willi (microdelecció 15q 11.2)
- Microdelecció 1p36
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn (microdelecció 4p)
- Síndrome de Cri du Chat (microdelecció 5p)



En el supòsit que el resultat de qualsevol dels dos cribratges fos d'alt risc, avisariem immediatament d'aquest fet i oferiríem la confirmació gratuïta mitjançant QF-PCR o CGH array a partir d'una mostra de líquid amniòtic o vellositat corial.

En tractar-se d'una prova genètica és imprescindible que la dona gestant empleni i signi el consentiment explícit.

El resultat estarà disponible en un període entre 7 i 10 dies hàbils després de l'extracció i el lliurarà un professional especialitzat, que explicarà el detall dels resultats.

La prova no permet detectar alteracions en cromosomes diferents als estudiats ni anomalies en mosaic.