

Què és el diagnòstic prenatal?

El diagnòstic prenatal són un conjunt de proves que tenen per objectiu detectar, en el decurs de l'embaràs, la majoria de defectes congènits del fetus.

S'entén per defectes congènits tota anomalia morfològica, estructural, funcional o molecular present en el moment del naixement, tot i que pugui manifestar-se més tard.



La majoria de fetus són normals, només un 2% presenten malformacions estructurals de les quals menys de l'1% són greus.

Existeixen diferents tècniques per tal de diagnosticar-les, entre les quals l'ecografia és la més acceptada per la seva fiabilitat i per ser inofensiva tant per a la mare com per al nadó.

L'ecografia

L'ecografia és una tècnica de diagnòstic per la imatge. Pot ésser realitzada per via vaginal o abdominal (segons el temps d'embaràs i altres condicionants que ens permeten la visualització del fetus i del seu entorn).

La taxa de detecció d'anomalies pot variar en funció del moment en que es realitza, del tipus d'anomalies (algunes tenen poca o nul·la expressió ecogràfica), les condicions de la gestant (obesitat, poca quantitat de líquid amniòtic, etc..) i la mateixa posició del fetus.



L'ecografia només informa de l'existència de possibles anomalies físiques, no de defectes congènits d'altra naturalesa (bioquímics, metabòlics, cromosòmics, etc.).

En alguns casos la detecció d'una anomalia pot ser tardana donat que aquestes patologies s'originen o manifesten en aquest moment de l'embaràs. Per exemple les infeccions fetals, algunes anomalies digestives, obstruccions urinàries, anomalies de l'esquelet, etc.

L'ecografia, tot i que orienta sobre l'evolució del fetus, no té valor absolut per assegurar el benestar fetal.

Quan practiquem les ecografies i quina finalitat tenen?

ECOGRAFIA 12 SETMANES

Permet datar de forma exacta la gestació i alhora permet descartar malformacions molt greus. L'estudi de la translucidesa del clatell i d'altres marcadors ecogràfics durant el primer trimestre ens donarà alta sensibilitat a la detecció de síndrome de Down.





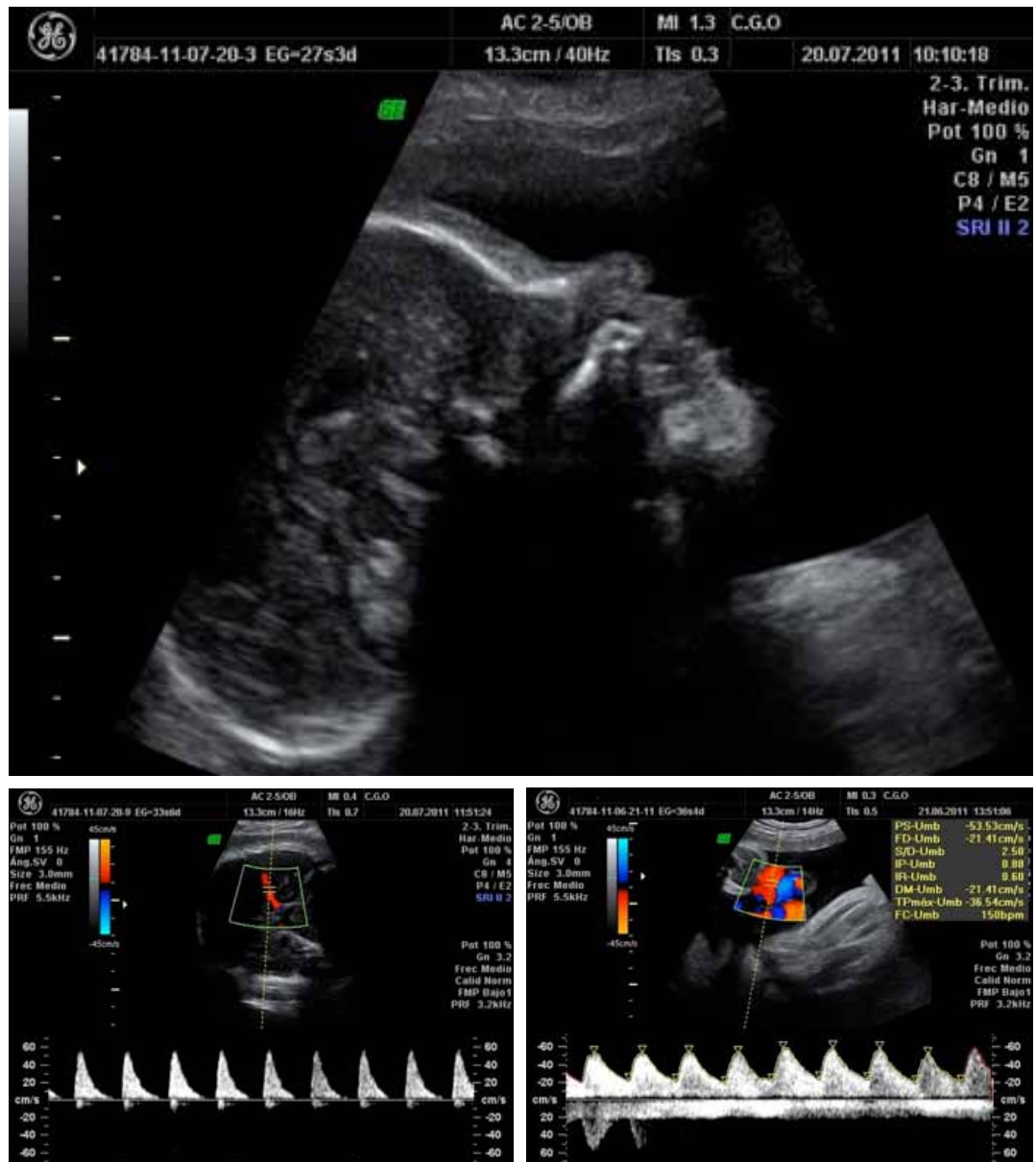
ECOGRAFIA DE 20-22 SETMANES

Realitzem una avaluació sistemàtica de l'anatomia fetal. És una de les més importants durant la gestació. Permet descartar una gran part de les malformacions o anomalies diagnosticables a l'embaràs.



ECOGRAFIA DEL TERCER TRIMESTRE O DOPPLER

Permet l'avaluació del creixement i benestar del fetus. També ens serveix per reavaluar determinades estructures anatòmiques i poder descartar anomalies que tenen una expressió més tardana a l'embaràs.



De vegades pot ésser necessari realitzar qualsevol d'aquestes ecografies en dos temps, això dependrà de factors com la posició fetal o la transmissió materna. No es dona una exploració per acabada fins que no s'ha pogut avaluar de forma completa tota l'anatomia del fetus.

ECOGRAFIA 4D

Mostra les imatges obtingudes en 3 dimensions a temps real (imatges en moviment).

La seva finalitat és la d'estrènyer els vincles afectius entre els pares i el seu fill.

La qualitat de les imatges dependrà, igual com amb l'ecografia en 2 dimensions, de factors com l'obesitat materna, la quantitat de líquid amniòtic i sobretot, de la posició fetal.

L'ecografia en 4D no té encara demostrada la seva utilitat com a mètode de diagnòstic tot i que en alguns casos ens pot ajudar a identificar amb més detall anomalies diagnosticades amb l'ecografia convencional.

El millor moment per a realitzar-la és entre la 27 i 33 setmanes de gestació.



ECOCARDIOFETAL

Consisteix a realitzar un estudi acurat de la morfologia i la funció cardíaca fetal. No es realitza de forma sistemàtica a totes les gestacions. Només per indicació mèdica (sospita d'anomalies, antecedents, fàrmacs, etc.).

Síndrome de Down

La síndrome de Down o trisomia 21 (presència de tres cromosomes 21) és l'anomalia cromosòmica més freqüent. El seu risc està clarament relacionat amb l'edat materna.

L'única forma segura de detectar la síndrome de Down és mitjançant la realització de proves invasives (amniocentesi o biòpsia de cori).

Existeixen, però, marcadors potents que ens poden alertar sobre el risc de patir-lo:

- A l'ecografia de les 12 setmanes, mitjançant la mesura de la translucidesa del clatell i marcadors de segona línia com el ductus venós, presència d'os nasal i d'altres.
- Mitjançant el test combinat de primer trimestre. És una analítica de sang practicada entre la 11-13 setmanes que ens dona un risc amb una sensibilitat del 90 %.
- Triple screening de segon trimestre. És una analítica posterior a la 14a setmana. Amb sensibilitat del 65%. Només en els casos en què no hem pogut realitzar el test combinat de primer trimestre.
- Marcadors ecogràfics del segon trimestre (ecografia de 20 setmanes), tot i que en un 30% dels fetus amb síndrome de Down aquesta ecografia és normal.

PROCEDIMENTS INVASIUS

Procediments que tenen per objectiu l'obtenció de cèl·lules fetals per tal de poder fer-ne un estudi genètic.

Després dels procediments cal fer 48 hores de repòs.

El resultat normal no exclou la presència de defectes congènits d'altra naturalesa (no cromosòmics).

L'amniocentesi

Es realitza a partir de la 16a setmana de gestació. La seva finalitat és extreure líquid amniòtic mitjançant una punció abdominal. El líquid amniòtic té cèl·lules fetals en suspensió. Mitjançant l'estudi d'aquestes es pot efectuar l'estudi cromosòmic del nadó.

Les seves possibles complicacions són: avortament (al voltant de l'1%), ruptura de membranes (en un 0,3%, és una infecció molt infreqüent).

Biòpsia de cori

Consisteix en obtenir una petita mostra de la placenta. Es realitza entre les 11-14 setmanes d'embaràs. La placenta porta els mateixos cromosomes que el fetus. Mitjançant el seu estudi en podem conèixer el mapa cromosòmic. La podem realitzar via transvaginal o bé per punció transabdominal.

Les seves possibles complicacions són: avortament (al voltant de l'1%), ruptura de membranes (al voltant del 0,3%). Després de la prova és normal que es produeixin petites pèrdues hemàtiques.

