



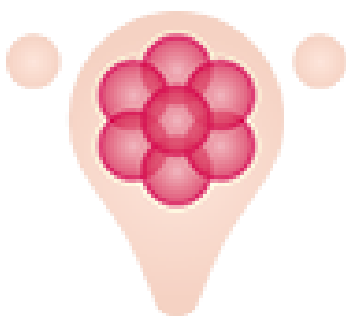
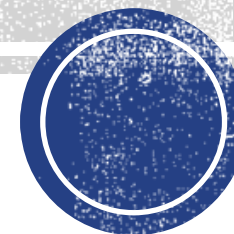
**Secció Ecografia i
Medicina Fetal**
Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia



Risc intermedi en cribatge de cromosomopaties i paper del DNA fetal lliure en sang materna

És sempre necessari?

XXVIII JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC



Societat Catalana
**d'Obstetrícia
i Ginecologia**

**Gemma Hernández, Míriam Sánchez
S. Maireles, L. Serrano, T. Pou, R. Clavera, C. Serra**

ASSIR GRANOLLERS

Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya

1. A totes les dones se les ha d'oferir el **cribratge del primer trimestre**:

- Setmanes 8-13,6: extracció de sang per a la determinació de f β -hCG¹ i PAPP-A.² **FR B**
- Setmanes 11,2-13,6: realització de l'ecografia per datar la gestació i mesurar la translucidesa nucal. **FR B**

2. S'ha de fer un càlcul del risc (a terme) d'anomalia cromosòmica d'acord amb els marcadors anteriors:

- **Risc molt alt** (1/2-1/9): s'ha d'oferir **una prova invasiva directament** per realitzar un estudi cromosòmic mitjançant micromatrius/microarrays. **FR A**
- **Risc alt** (entre 1/10 i 1/250): la dona **pot triar l'opció a) o b)**:
 - a) **Determinació del DNA fetal lliure** en sang materna com a primer pas, i en cas que doni positiu cal confirmació en un segon pas mitjançant una prova invasiva, QF-PCR i cariotip convencional.
 - b) **Realització d'una prova invasiva directament** per estudiar els cromosomes 21, 18 i 13 a partir d'una mostra de vellositats coriòniques o líquid amniòtic, també mitjançant QF-PCR i cariotip convencional.

- **Risc intermedi** (entre 1/251 i 1/1100): s'ha d'oferir la **determinació del DNA fetal lliure** en sang materna, amb la confirmació diagnòstica posterior en cas positiu mitjançant una prova invasiva i tècniques de QF-PCR i cariotip convencional.

- **Risc baix** (inferior a 1/1100): es fa un control normal de l'embaràs.

3. A les dones que accedeixin a la consulta més tard de la setmana 14 se'ls ha d'oferir la possibilitat de participar en el **cribratge del segon trimestre**:

- Extracció de sang per a la determinació de:
f β -hCG, AFP³, uE3⁴ i inhibina A **FR B**





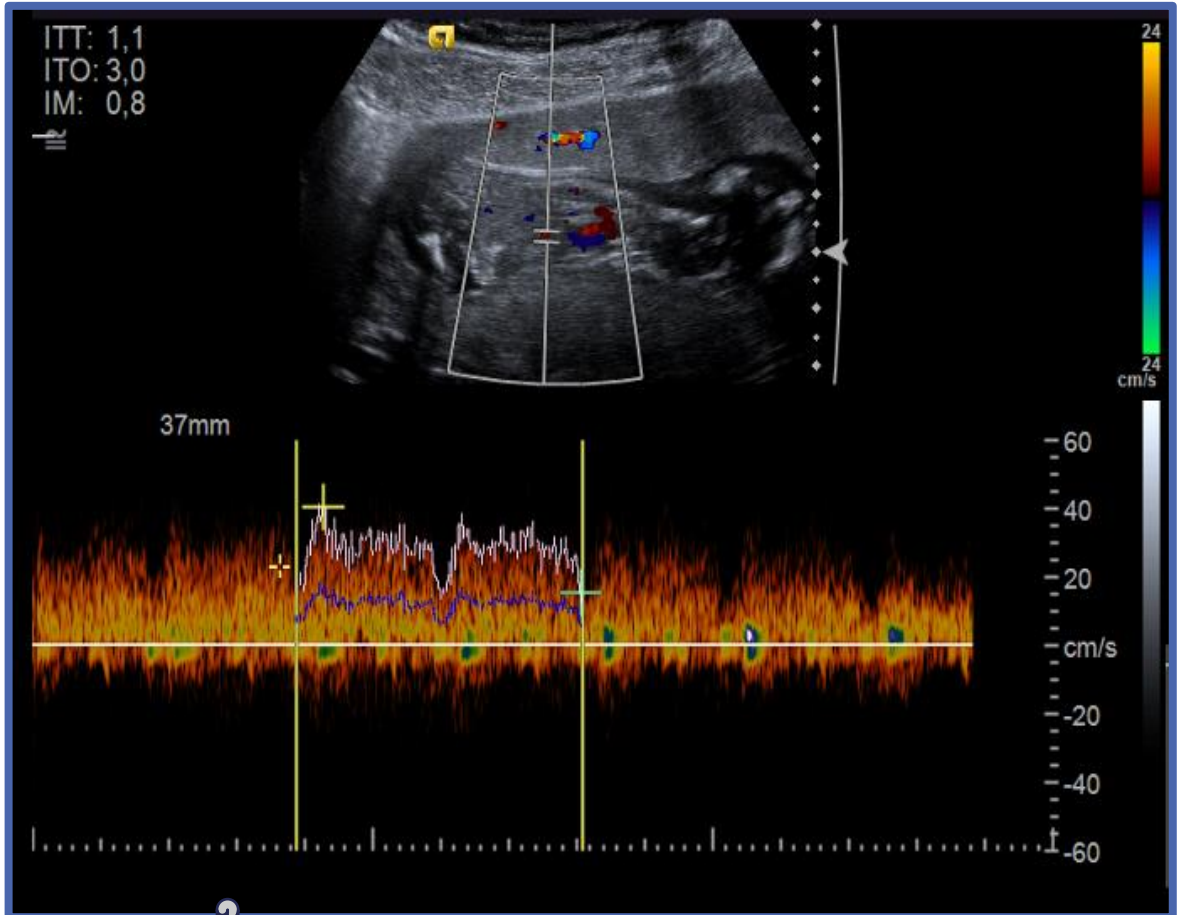
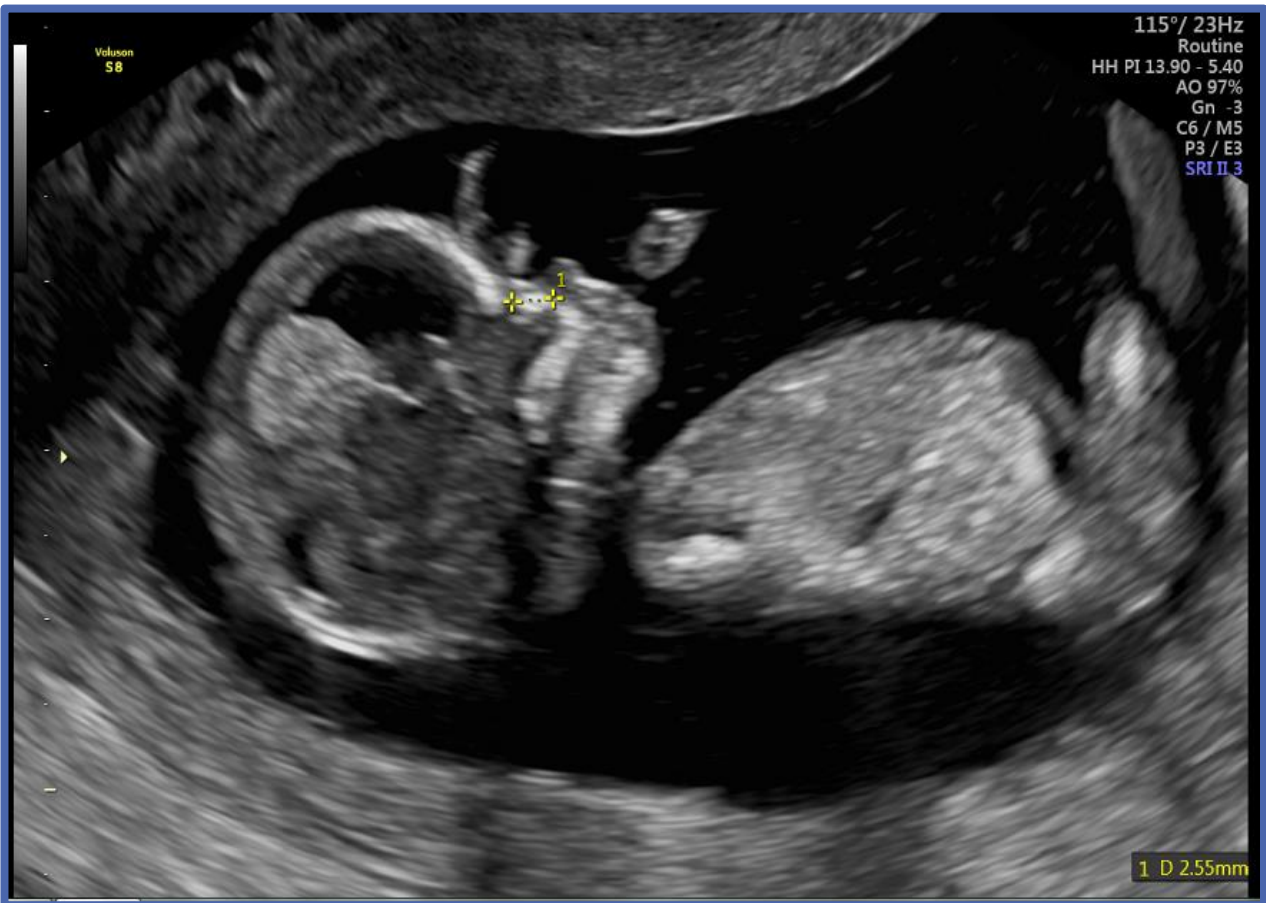
CAS CLÍNIC

- PACIENT DE 38 ANYS**
- NASCUDA A MALI**
- SENSE ANTECEDENTS PATOLÒGICS D'INTERÈS**
- MULTIPARITAT (5 PARTS EUTÒCICS)**





ECOGRAFIA PRIMER TRIMESTRE



12 Setm 0 dies





CRIBATGE COMBINAT DE PRIMER TRIMESTRE

- ❑ **DADES ANALÍTICA:** fβ-hCG 0.05 MoM
PAPP-A 0.19 MoM
- ❑ **DADES ECOGRAFIA:** CRL 54MM
TN 1.16 MM
Os nasal visible
IP Ductus venós 1.10
- ❑ **CÀLCUL DE RISC:** 1/850 Trisomia 21
1/481 Trisomia 18

DETALLS GESTACIÓ			
Fetus:	1	DPP:	17/09/2020
Edat a terme:	anys / mesos 38/11		
Notes sobre embar.:	21/02/2020	Corregit segons ètnia.	
	05/03/2020	El caso está informado	
	19/05/2020	El caso está informado	
INFO MOSTRA			
Codi:	00320086879510		
Data extracció:	19/02/2020	Eg extracció:	9 Sem. 6 D.
Prova	Conc.	Unitat	MoMcorr
hCGb	3.73	ng/mL	0.05
PAPP-A	124.53	mU/L	0.19
Notes mostra:	05/03/2020	Corregit segons pes	
Codi:	USS:3:2020:11:38:840		
Data eco.:	05/03/2020	Eg eco.:	12 Sem. 0 D.
Prova	Conc.	Unitat	MoMcorr
TN	1.16	mm	0.81
RISCOS			
Aneuploidia: Síndrome de Down			
Resultat:	Baix		
Risc final:	1:850		
Aneuploidia: Síndrome de Edwards			
Resultat:	Baix		
Risc final:	1:481		





RISC INTERMEDI D'ANOMALIES CROMOSÒMIQUES

❑ **Determinació dna fetal lliure en sang materna:**

GENÈTICA

Cribatge d'aneuploidies (T13,T18,T21) - DNA fetal en sang materna

S'ha utilitzat la metodologia VeriSeq NIPT (Illumina).

Síndrome de Patau (T13) - Baix risc

Síndrome de Edwards (T18) - **Alt risc**

Síndrome de Down (T21) - Baix risc

Fracció Fetal : 3 %

Al ser una prova de cribatge el resultat d'ALT RISC han de ser confirmats mitjançant una prova diagnòstica.

RISC ELEVAT PER SÍNDROME D'EDWARDS





RISC INTERMEDI D'ANOMALIES CROMOSÒMIQUES

Amniocentesi:

CITOGÈNICA

Nº REFERENCIA (L) L200024

CARIOTIPO EN LÍQUIDO AMNIÒTICO

Mostra: líquid amniòtic

Motiu de l'estudi: risc alt síndrome Edwards

Metodologia: Cultiu d'amniòcits pel mètode de tripsinització
Anàlisi de metafases procedents de dos cultius independents amb tinció de bandes G
Nivell de resolució: 400-550 bandes per joc haploide

Cariotip (ISCN): 47,XY,+18

Resultat: L'anàlisi de les metafases mostra un cariotip anòmal, amb complement sexual masculí, de 47 cromosomes i 3 còpies del cromosoma 18.

El resultat és concordant amb l'obtingut amb la QF-PCR

Interpretació:

La trisomia 18 és indicativa de la Síndrome d'Edwards. (resultat consistent amb el motiu de l'estudi)

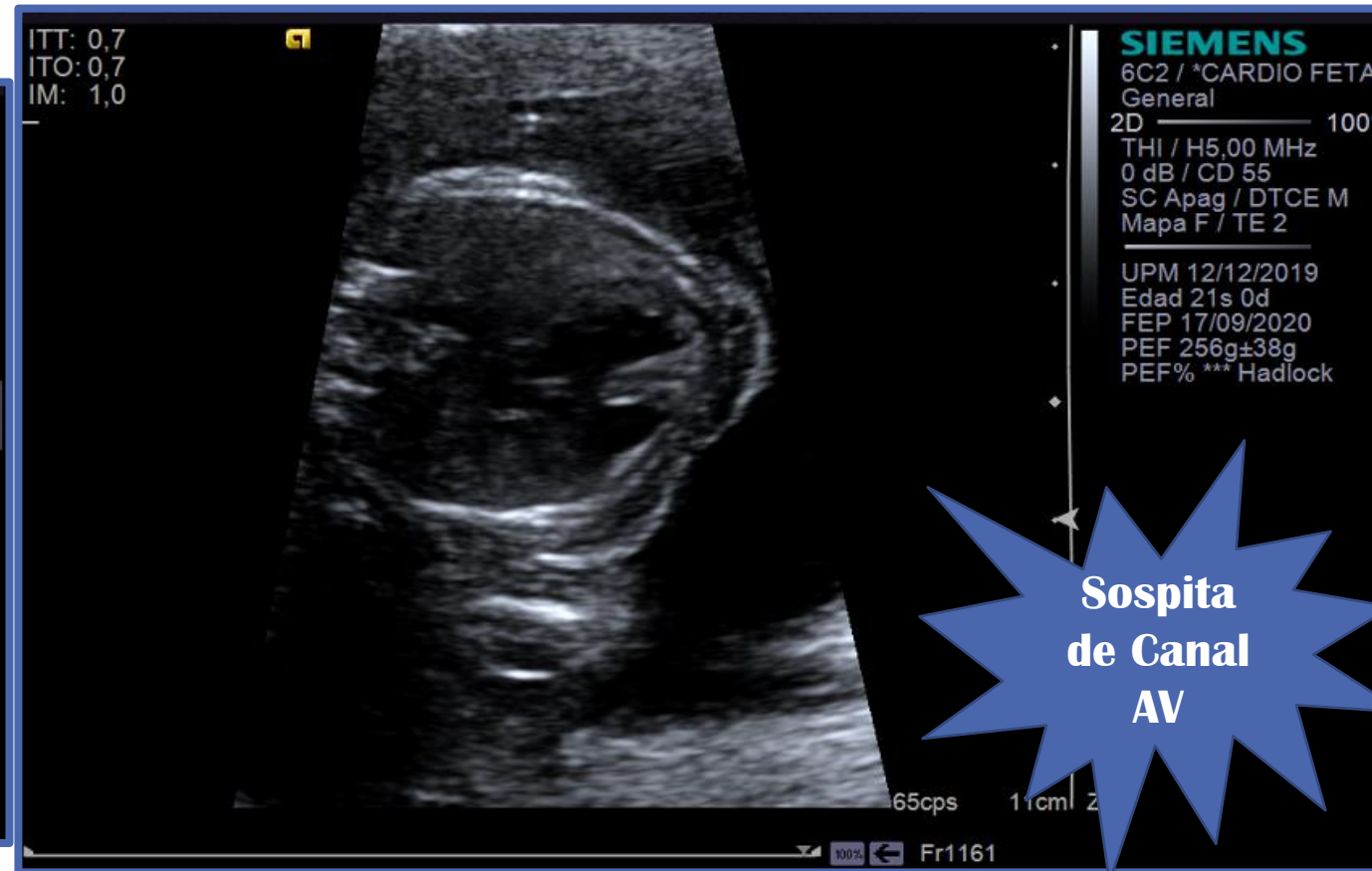
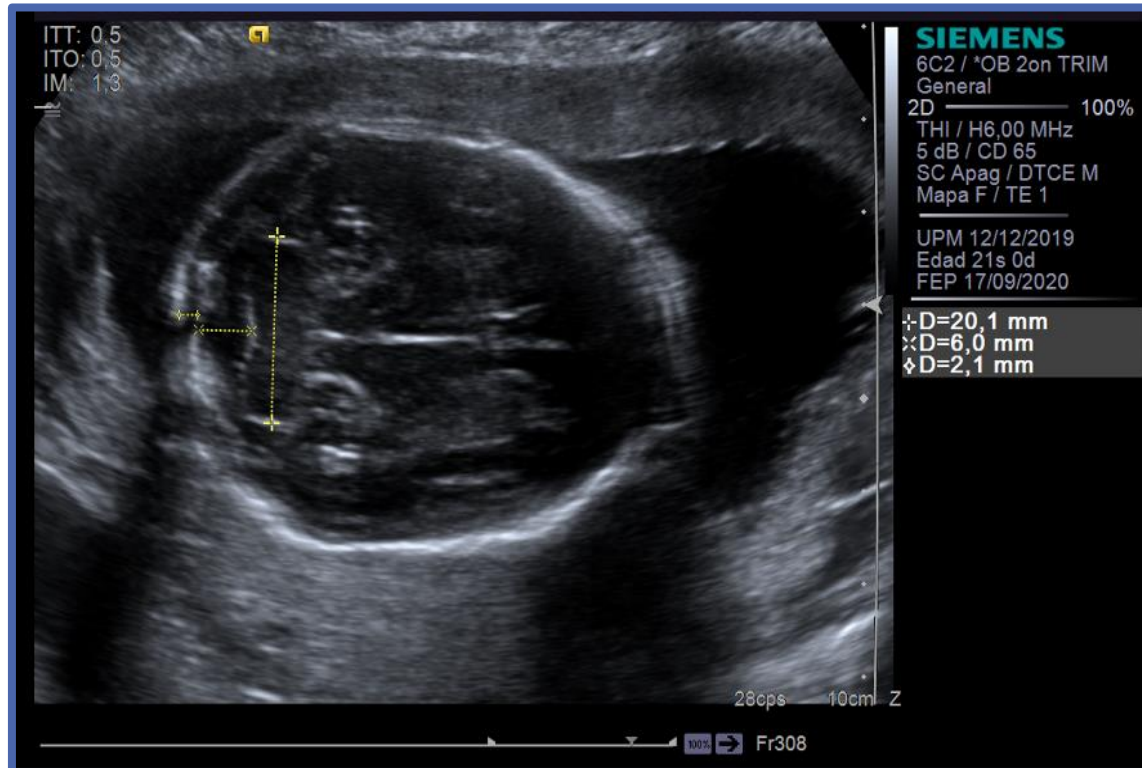
El risc d'aquesta o una altra aneuploidia en una futura gestació és superior al que correspon per l'edat, per tant és aconsellable el diagnòstic prenatal citogenètic en les següents gestacions. La parella pot adreçar-se a la consulta de consell genètic.

FETUS MASCULÍ AFECTE DE TRISOMIA 18





ECOGRAFIA MORFOLÒGICA

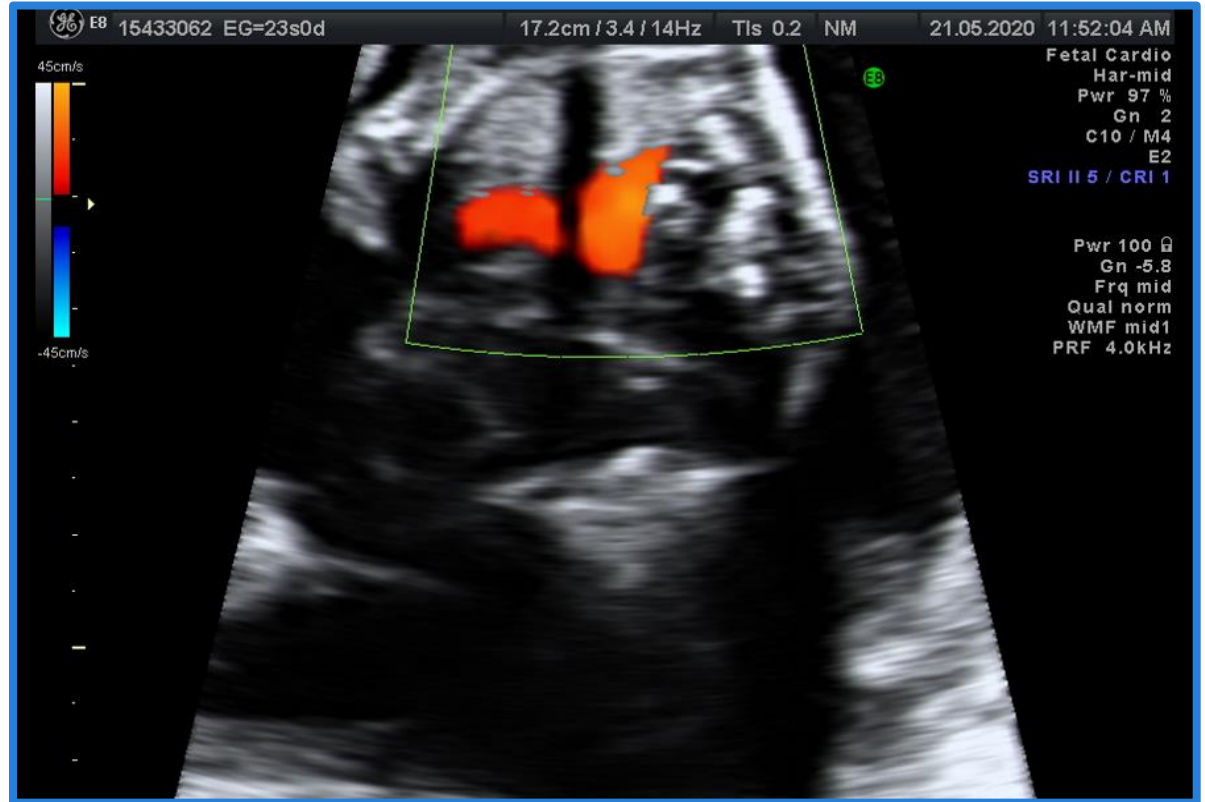
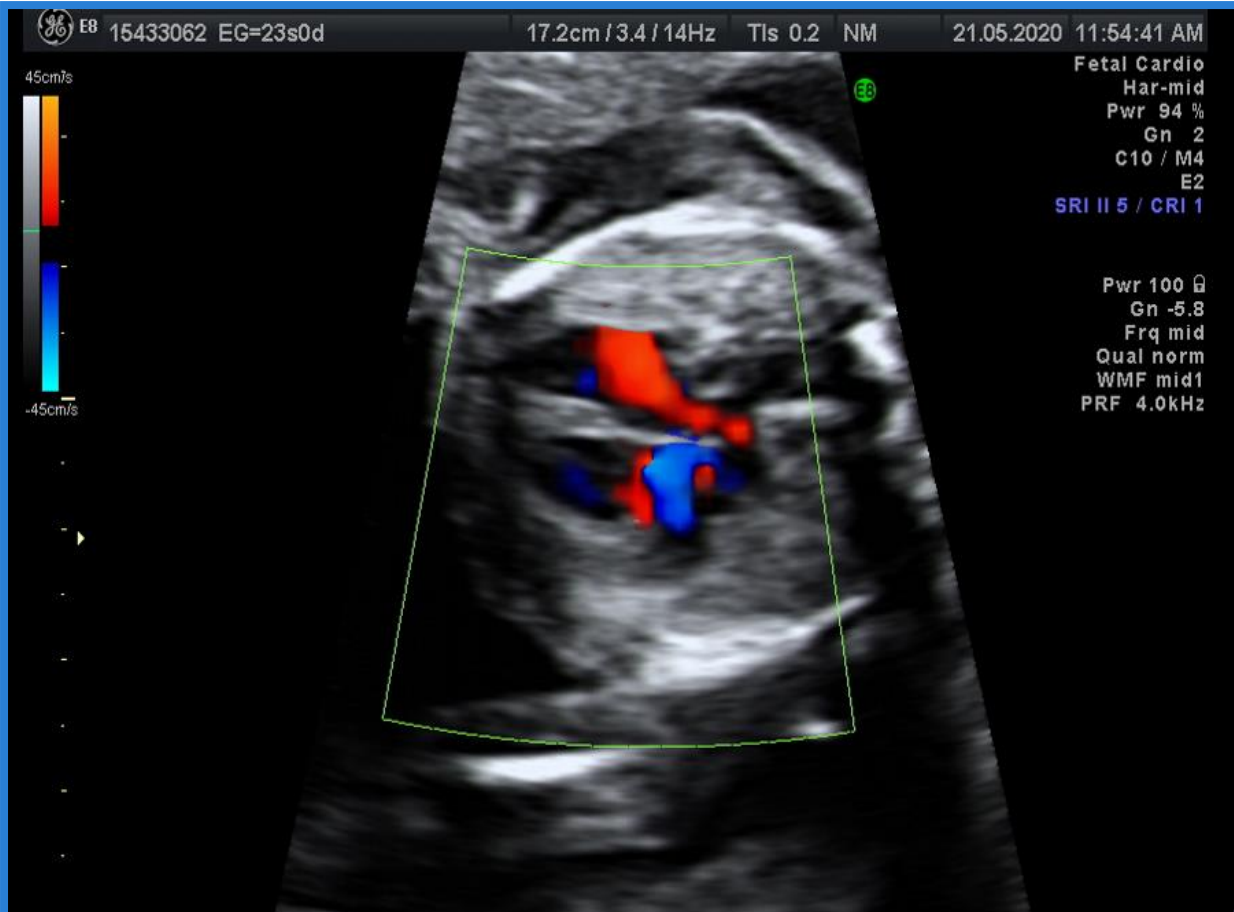


21 Setm 0 dies





ECOCARDIOGRAFIA

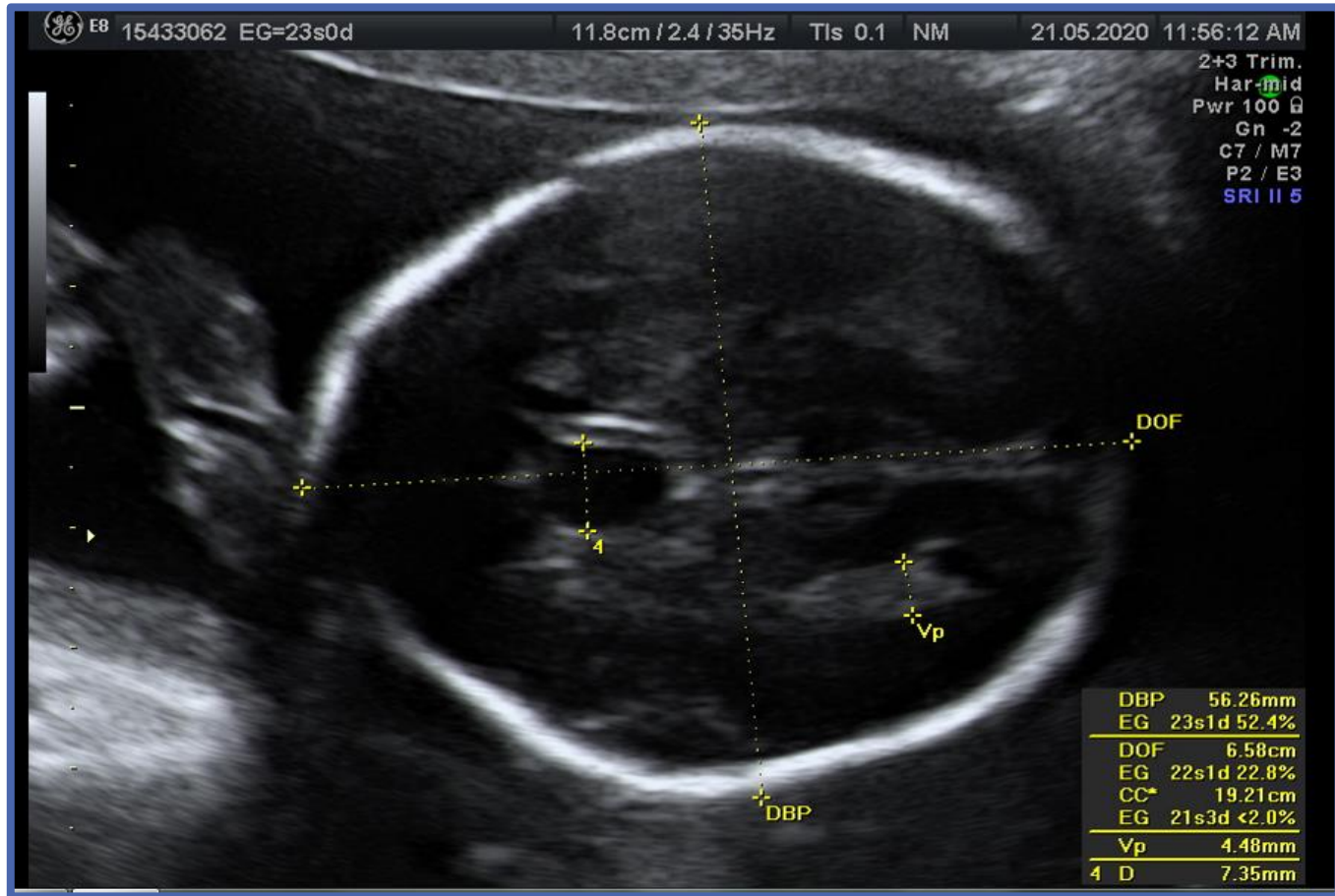


23 Setm 0 dies





NEUROSONOGRAFIA



23 Setm 0 dies





**Secció Ecografia i
Medicina Fetal**

Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia



23 Setm 0 dies

Fetus CIR I

Persistència VCS esquerra

Crani en fresa

CSP dilatat

Dits en superposició bilateral





Secció Ecografia i Medicina Fetal

Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia

/Salut

ICS
Metropolitana
Nord



35 Setm 0 dies





35 Setm 0 dies





Fetus CIR I

Persistència VCS esquerra

Hipoplàsia de cerebel

Cos callós hipoplàsic

Criptorquídia bilateral

Mans en garra

35 Setm 0 dies





EVOLUCIÓ I FINALITZACIÓ DE L'EMBARÀS

- **COVID19 positiu a les 36 setmanes (quadre lleu a domicili)**
- **Ecografia 39 setmanes: presentació podàlica, PFE 1959g (percentil 0). Estudi hemodinàmic fetal normal. Placenta anterior, LAN**
- **El comitè multidisciplinari acorda la **inducció al part a les 40.4 setmanes** sense monitorització fetal, amb l'acceptació dels pares.**





INDUCCIÓ AL PART I EVOLUCIÓ POSTPART

- **Inducció durant 48h: dinoprostona, misoprostol, dilapans i perfussió oxiàtica.**
- **Assistència manual al part de natges.** Nadó mort de 1845g. La parella rebutja autòpsia fetal.
- **Hemorràgia postpart.** Administració de misoprostol rectal, hemabate, methergin IM, amchafibrin i baló intrauterí que resulten inefectius.
- **Impossibilitat d'embolització immediata.** S'indica **HISTERECTOMIA ABDOMINAL TOTAL AMB SALPINGUECTOMIA BILATERAL.**
- **Transfussió de 5 CCHH i 4 bosses de plasma.**



Gràcies per la vostra atenció

