

 <p>Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ASST Sette Laghi Polo Universitario</p>	INFORMATIVA DIAGNOSI PRENATALE DI PATOLOGIE CROMOSOMICHE: VILLOCENTESI E AMNIOCENTESI	Cod MOD012 IOS01SSDGM Data:09/11/2018 Rev.0
--	---	--

El diagnóstico citogenético prenatal es el análisis del conjunto cromosómico fetal (o cariotipo fetal) y permite identificar cualquier anomalía cromosómica en el feto.

El diagnóstico citogenético prenatal se puede realizar mediante una CVS en el primer trimestre o una amniocentesis en el segundo trimestre. La villocentesis y la amniocentesis son técnicas de recolección invasivas.

Ambos permiten llegar a la determinación del cariotipo fetal con similar fiabilidad del resultado.

Las principales indicaciones para el diagnóstico prenatal del cariotipo fetal son:

- edad materna > 35 años al nacer
- padre del feto portador de una anomalía cromosómica equilibrada
- (translocación o inversión cromosómica)
- padres con un hijo anterior o un embarazo con anomalía cromosómica
- alteraciones bi-test o ecografía fetal.

LÍMITES DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL CITOGÉNÉTICO

Lo que no se diagnostica

- todas las enfermedades genéticas mendelianas asociadas con la mutación genética (por ejemplo, talasemia, fibrosis quística, distrofia muscular, X frágil, etc.) para las que el diagnóstico sólo es posible en el caso de familiaridad documentada y después de una consulta específica apropiada;
- patologías asociadas con reordenamientos cromosómicos submicroscópicos o crípticos, no detectables con el diagnóstico citogenético de rutina (por ejemplo, S. de Prader-Willi, S. de Angelman, S. de Di George ...) que también pueden diagnosticarse con técnicas específicas solo en caso de familiaridad documentada o indicación ecográfica.

POSIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO PRENATAL CITOGÉNÉTICO

Qué se diagnostica

La investigación prenatal citogenética, tanto realizada en vellosidades coriónicas tomadas por villocentesis a partir de la 10a semana + 1 día, como realizada en amniocitos obtenidos por amniocentesis a partir de la 14a semana + 1 día, es capaz de identificar cualquier tipo de Anomalía cromosómica presente en el feto: numérica o estructural, de novo o heredada de un padre portador sano.

 <p>Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ASST Sette Laghi Polo Universitario</p>	INFORMATIVA DIAGNOSI PRENATALE DI PATOLOGIE CROMOSOMICHE: VILLOCENTESI E AMNIOCENTESI	Cod MOD012 IOS01SSDGM Data:09/11/2018 Rev.0
--	---	--

Las anomalías del número cromosómico más frecuentes son:

Trisomia 21 S. de Down	1/ 1.000 nacimientos
Trisomia 18 S. de Edwards	1/ 2.700 nacimientos
Trisomia 13 S. de Patau	1/ 6.600 nacimientos
Trisomia X	1/ 1.000 mujeres
Monosomia X S. de Turner	1/ 2.500 mujeres
47,XXY S. de Klinefelter	1/ 500 hombres
47,XXY	1/ 1.000 hombres

(Orphanet database www.orpha.net)

Las anomalías cromosómicas estructurales o numéricas desequilibradas no siempre conducen a un cuadro clínico alterado en el sujeto afectado: es posible distinguir esencialmente **3 grupos de anomalías** cromosómicas:

Anomalías autosómicas (cromosomas del 1 al 22): frecuentemente involucran retraso mental de varios grados, dismórficos / malformaciones.

Anomalías de los cromosomas sexuales (X e Y): a pesar de estar caracterizadas por un cuadro clínico bien definido, no implican retraso mental y se consideran no graves.

Variantes cromosómicas o pequeños marcadores supernumerarios sin significación patológica y presentes con frecuencia variable en la población.

Anomalías cromosómicas en mosaico

El mosaico es la coexistencia, en un mismo individuo, de células con cariotipo normal y células con anomalía cromosómica y tiene una incidencia de 2/100 embarazos. Todas las anomalías de número pueden estar presentes en el mosaico, pero con mayor frecuencia están involucrados los cromosomas sexuales X e Y. En los sujetos mosaico el cuadro clínico se atenúa en relación con la cantidad de células normales presentes. La anomalía del mosaico puede presentarse en distintas proporciones en los diferentes tejidos de un mismo individuo, por lo que el diagnóstico prenatal de mosaicismo cromosómico presenta aspectos de difícil interpretación. El mosaicismo cromosómico de bajo grado puede escapar a la investigación citogenética prenatal, tanto en las vellosidades coriónicas como en los amniocitos.

La **tabla** adjunta muestra la incidencia de anomalías cromosómicas al nacer y una S. Down, en relación con la edad materna al nacer. Se puede notar que esta incidencia aumenta significativamente después de los 35 años. La frecuencia de nacimientos de niños con anomalías cromosómicas debe compararse con la capacidad de invasión de la muestra descrita por el número de pérdidas fetales consiguientes.

 <p>Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ASST Sette Laghi Polo Universitario</p>	INFORMATIVA DIAGNOSI PRENATALE DI PATOLOGIE CROMOSOMICHE: VILLOCENTESI E AMNIOCENTESI	Cod MOD012 IOS01SSDGM Data:09/11/2018 Rev.0
--	---	--

VILLOCENTESI y AMNIOCENTESI

La villocentesis es una muestra de vellosidades coriónicas que constituyen la parte fetal de la placenta.

Las vellosidades coriónicas son, por lo tanto, estructuras placentarias: dado que no se puede excluir una discrepancia cariotipo entre el feto y la placenta (vellosidades), la muestra se divide en dos partes, tratadas de manera diferente, de modo que 2 tejidos diferentes que componen las vellosidades coriónicas estén disponibles para el análisis. . La primera parte (preparación directa) da un resultado citogenético dentro de 1 semana, la segunda parte (preparación cultivada) da un resultado dentro de los 20-22 días desde el muestreo. Los resultados deben coincidir. La discrepancia (1-2% de los casos) no significa 'feto con anomalía', pero será necesario recurrir a la amniocentesis para aclarar el cariotipo fetal.

En caso de resultado obtenido exclusivamente en la preparación directa (cantidad insuficiente de vellosidades en el muestreo, ausencia de crecimiento celular o contaminación materna en el cultivo) la confiabilidad del mismo es igual al 99%.

La amniocentesis es una muestra de líquido amniótico que se realiza en el segundo trimestre del embarazo. El líquido amniótico contiene amniocitos, células que provienen principalmente del feto, pero también de la placenta. Estas células se recogen y se cultivan durante 10-15 días. y luego analizar. El resultado citogenético está disponible aproximadamente 3 semanas después de la fecha de recolección.

Los datos más recientes obtenidos de numerosas series de casos sobre las técnicas empleadas en el diagnóstico prenatal, coinciden en identificar un riesgo de aborto entre 0.5-1.0% tanto para amniocentesis como para CVS, por lo que la elección de una u otra técnica de muestreo debe tener en cuenta de la indicación objetiva para el diagnóstico prenatal citogenético, por factores personales como ansiedad materna o condiciones familiares / sociales particulares.

Tiempos de notificación:

De acuerdo con las indicaciones dadas por la Sociedad Italiana de Genética Humana (SIGU), la notificación se espera dentro de los 21 días posteriores a la fecha de recolección.

Para ser informado solo al CVS: el resultado de la preparación directa (válido al 99%), disponible dentro de una semana a partir de la fecha de recolección, se comunicará solo en caso de resultado patológico.

POSIBLES RAZONES PARA UN DIAGNÓSTICO EN PROFUNDIDAD

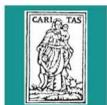
-Puede ser necesario comprobar el cariotipo paterno para aclarar el significado patológico de una anomalía encontrada en el feto.

-El hallazgo de pseudomosaico (posible mosaico aparente) en el líquido amniótico, o de discrepancia en el resultado directo / cultivado en las vellosidades coriónicas permite una amniocentesis posterior o, solo excepcionalmente, una cordocentesis (alta invasividad).

-Un número inadecuado de metafases (células) que se pueden analizar o un pobre crecimiento celular en cultivo (tanto en líquido amniótico como en vellosidades coriónicas) hacen que el resultado del análisis citogenético sea parcial o incierto: es posible volver a realizar una amniocentesis, aunque, en ocasiones, puede no ser aconsejable o necesario.

-La contaminación por células maternas puede ocurrir en el cultivo de vellosidades coriónicas y, con menor frecuencia, en cultivos de amniocitos. Rara vez se requiere una amniocentesis de seguimiento.

El diagnóstico prenatal citogenético no se realiza sobre la persona que lo solicita, sino sobre un sujeto que, según la legislación actual no tiene reconocimiento legal y cuya vida se pone en un segundo plano frente a la salud psicofísica de la madre (ley 194/1978).



Sistema Socio Sanitario



Regione Lombardia

ASST Sette Laghi

Polo Universitario

INFORMATIVA
DIAGNOSI PRENATALE DI PATOLOGIE
CROMOSOMICHE:
VILLOCENTESI E AMNIOCENTESI

Cod
MOD012 IOS01SSDGM

Data:09/11/2018

Rev.0

**FRECUENCIA DE LAS ANOMALIAS CROMOSOMICAS EN EL NACIMIENTO
EN RELACION A LA EDAD MATERNA**

EDAD DE LA MADRE	FRECUENCIA DE LAS ANOMALIAS CROMOSOMICAS	FRECUENCIA DEL SINDROME DE DOWN
15	1:454	1:1578
16	1:476	1:1562
17	1:500	1:1565
18	1:526	1:1556
19	1:555	1:1544
20	1:526	1:1528
21	1:526	1:1507
22	1:500	1:1481
23	1:500	1:1447
24	1:476	1:1404
25	1:476	1:1351
26	1:476	1:1286
27	1:454	1:1208
28	1:434	1:1119
29	1:416	1:1018
30	1:384	1:909
31	1:384	1:795
32	1:322	1:683
33	1:286	1:574
34	1:244	1:474
35	1:178	1:384
36	1:149	1:307
37	1:123	1:242
38	1:105	1:189
39	1:81	1:146
40	1:63	1:112
41	1:49	1:85
42	1:39	1:65
43	1:31	1:49
44	1:24	1:37
45	1:19	1:28