

## SERVEI DE GINECOLOGIA I OBSTETRICIA

### UNITAT DE DIAGNÒSTIC PRENATAL: AMNIOCENTESI

#### HA DE SABER

És una prova diagnòstica prenatal. Obtindrem líquid amniòtic per aspiració, de forma estèril, mitjançant una punció abdominal, guiada per ecografia. Permet estudiar la dotació de cromosomes del fetus. No permet detectar anomalies congènites d'una altra naturalesa.

Es recomana la seva realització quan:

- Hi ha alteracions cromosòmiques familiars o en fills.
- Ecografia i/o screening alterats.
- Sospita d'infecció fetal.

Es realitza **a partir de les 15 setmanes** de gestació.

Se li demanarà que signi un consentiment conforme està informada del procediment i dels possibles riscos.

#### RISCOS DE LA PROVA:

Malgrat ser una tècnica segura realitzada sota control ecogràfic, existeixen riscos potencials: Infecció, hemorràgia materna, trencament prematur de membranes, avortament (del 0,2 al 1%) i punció placentària, fetal o del cordó.

En ocasions pot haver-hi fracàs de la prova, per dificultat en l'obtenció de la mostra, o problemes en el laboratori que impedeixin l'obtenció d'un diagnòstic correcte.

#### RECOMANACIONS ABANS DE LA REALITZACIÓ DE LA PROVA:

- Vingui acompanyada.
- No necessita estar en dejú.
- Porti una anàlisi completa del grup sanguini. Si la dona és RH negatiu precisarà de l'administració de la gammaglobulina anti- D.
- Vagi al bany abans de la prova.

#### RECOMANACIONS DESPRÉS DE LA PROVA:

- Ha de guardar repòs evitant esforços durant 48h: Repòs absolut en llit les primeres 24h i relatiu les restants.
- Faci vida normal, si no hi ha hagut complicacions, al tercer dia

#### ELS RESULTATS:

- El cariotip és la tècnica convencional que des de fa anys es realitza en aquestes proves invasives. Es realitza un cultiu que precisa d'un temps aproximat de 2-3 setmanes de cultiu. Ens posarem i contacte amb vostè quan tinguem l'informe dels resultats.

Amb la mostra obtinguda es pot realitzar altres estudis:

- ✓ **La prova ràpida “ o QF-PCR** ens dóna el diagnòstic de les trisomies més freqüents com la trisomia 21 o Síndrome de Down, trisomia 18 o Síndrome Edwards, trisomia 13 o Síndrome de Patau,, i les anomalies dels cromosomes sexuals com la Síndrome de Turner i Síndrome de Klinefelter entre unes altres. El diagnòstic per a anomalies cromosòmiques amb solament aquesta tècnica és del 99 %, i el resultat s'obté en 48 hores laborables
- ✓ **Els Arrays o Cariotip molecular** són útils per a l'estudi d'un grup important de Malalties Rares. Ens informa de tot el genoma, i permet la detecció d'anomalies cromosòmiques de menor grandària que en el cariotip convencional, . S'obté resultat en 7-10 dies, ja que no necessita cultiu cel·lular. Estaria indicat si en la ecografia es detecta defectes congènits o del creixement, entre altres coses. També en l'estudi d'un avortament, ja que hi ha una alta taxa de fallada de cultiu cel·lular. I sempre que els progenitors ho desitgin, ja que permet descartar anomalies relacionades amb retard mental que actualment no són detectables en el cariotip convencional
- ✓ **L'estudi genètic molecular específic:** en malalties hereditàries en les quals hi ha un familiar afecte o portador amb gen específic conegut, per exemple la Fibrosis Quística entre unes altres.
- ✓ **La PCR per a infeccions** que s'hagin pogut tenir durant l'embaràs ( Toxoplasma, varicel·la, Citomegalovirus ..)

En el cas que sol·liciteu l'anàlisi mitjançant la tècnica QF-PCR es lliuren els primers resultats en **dos dies laborables. Els resultats definitius els tindrà en 2-3 setmanes.**

## SIGNES D'ALERTA

---

Haurà de consultar al servei de Ginecologia si presenta:

- Sagnat vaginal
- Pèrdua de líquid amniòtic
- Febre
- Dolor abdominal agut
- Contraccions