

SERVEI DE GINECOLOGIA I OBSTETRICIA

UNITAT DE DIAGNÒSTIC PRENATAL: BIOPSIA CORIAL

HA DE SABER

És una prova diagnòstica prenatal, mitjançant la qual obtindrem un fragment de vellositats de la placenta. La seva anàlisi ens permetrà conèixer si hi ha anomalies cromosòmiques en el fetus. No permet detectar anomalies congènites d'una altra naturalesa.

Es realitza per via vaginal i guiada per ecografia.

Es realitza **entre les 10 i 13 setmanes** de gestació.

Es recomana la seva realització quan:

- Hi ha alteracions cromosòmiques familiars o en fills.
- Ecografia i/o screening alterats.

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 1 al 3%).

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 72h: 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:

- **A les 48 hores de la prova** s'obté un Cariotip a partir d'un cultiu curt, i a les 3 setmanes els resultats complets (Cultiu llarg). En tots dos casos contactem per telèfon amb vostè el mateix dia que rebem el resultat.
- Amb la mostra obtinguda es poden realitzar altres estudis:
 - ✓ **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 resultats en 7-10 dies, ja que no necessita cultiu cel·lular. Estaria indicat si en la ecografia es detecta un plec nocal augmentat, 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

SIGNES D'ALERTA

Haurà de consultar al servei de Ginecologia si presenta:

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