

Fundación Jiménez Díaz

Unidad de Diagnóstico Prenatal FJD

Av. Reyes Católicos nº 2, Madrid (28040) Tel. 91 550 48 00.

At. Pacientes Sector Privado: 902111152

www.fjd.es

Fundación Jiménez Díaz

A photograph of a pregnant woman from the waist down, wearing a blue sleeveless dress. She is gently holding her pregnant belly with both hands. The background is a plain, light color.

**Unidad de
Diagnóstico Prenatal**

Unidad de Diagnóstico Prenatal

¿Por qué la Fundación Jiménez Díaz?

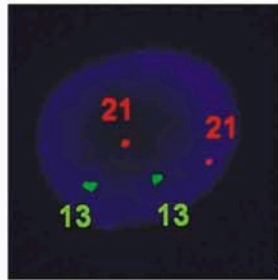
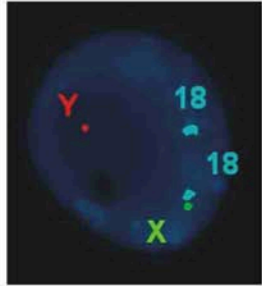
La preocupación de toda pareja es saber si su hijo nacerá sano. Gracias al Diagnóstico en el periodo prenatal se pueden detectar los defectos congénitos o enfermedades de transmisión familiar en el feto.

La Unidad de Diagnóstico Prenatal de la Fundación Jiménez Díaz, fundada en el año 1977, es pionera en España. Centro de investigación desde los años 80, lleva ejerciendo una labor importante en el desarrollo e incorporación de nuevos test diagnósticos tanto cromosómicos como de enfermedades genéticas de los que pueden beneficiarse las parejas en el periodo prenatal.

Los profesionales que desarrollan su actividad en dicha unidad han ido incorporado todas las nuevas tecnologías tanto obstétricas como analíticas encaminadas a un amplio abanico de enfermedades en el periodo prenatal. Actualmente es centro de referencia nacional y de reconocido prestigio, para la formación de otros especialistas en diagnóstico prenatal.

¿Dinámica del proceso? Del diagnóstico prenatal

ESTUDIO RAPIDO DE ANEUPLOIDIAS



CARIOTIPO FETAL 46,XY

El Diagnóstico Prenatal que se ofrece en la Fundación Jiménez Díaz es personalizado y multidisciplinar. Esto se traduce en un seguimiento individual de cada gestación.

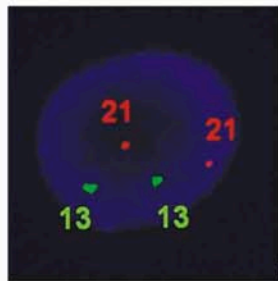
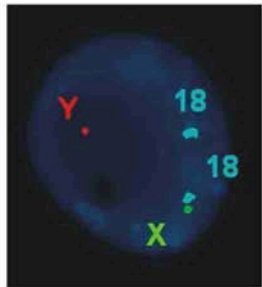
El proceso se inicia con una primera cita en el Servicio de Obstetricia que en los casos necesarios se deriva a una consulta de Genética para un asesoramiento desde el punto de vista genético y de manera consensuada, se estudia con los ginecólogos la posibilidad y conveniencia de realizar alguna técnica diagnóstica invasiva para cada gestante.

Los procedimientos se realizan aplicando la tecnología más idónea para un diagnóstico correcto. Los pacientes recibirán asesoramiento igualmente tras la obtención del resultado.

El proceso prenatal en una gestante sería:

1. Seguimiento obstétrico del embarazo hasta la semana 12-13 de gestación, en la que se informa de los resultados del cribado del primer trimestre de cromosopatías más frecuentes obtenidos de la ecografía, analíticas y datos clínicos; posteriormente su ginecólogo valora de forma protocolizada la remisión al Servicio de Genética en los casos de riesgo.

ESTUDIO RAPIDO DE ANEUPLOIDIAS



CARIOTIPO FETAL 46,XY

2 Las pacientes con alteraciones cromosómicas familiares o parentales, así como con enfermedades de transmisión familiar son remitidas al Servicio de Obstetría para seguimiento en alto riesgo obstétrico desde el Servicio de Genética o viceversa, si se detecta en la consulta de obstetricia.

3. Asesoramiento en la consulta de Genética Clínica, que incluye la explicación de todo el proceso diagnóstico.

4. Ecografía Genética entre las semanas 14 y 18 de la gestación, y prueba invasiva si es precisa, en ese momento.

5. Tras la realización de la prueba invasiva, se elabora el diagnóstico genético oportuno (citogenético o molecular) que incluye la posibilidad del test rápido de las anomalías cromosómicas más frecuentes.

6. Ecografía Morfológica en la semana 20 de embarazo se entrega el informe integral, genético y obstétrico.

Servicios de Obstetricia y Ginecología y Genética



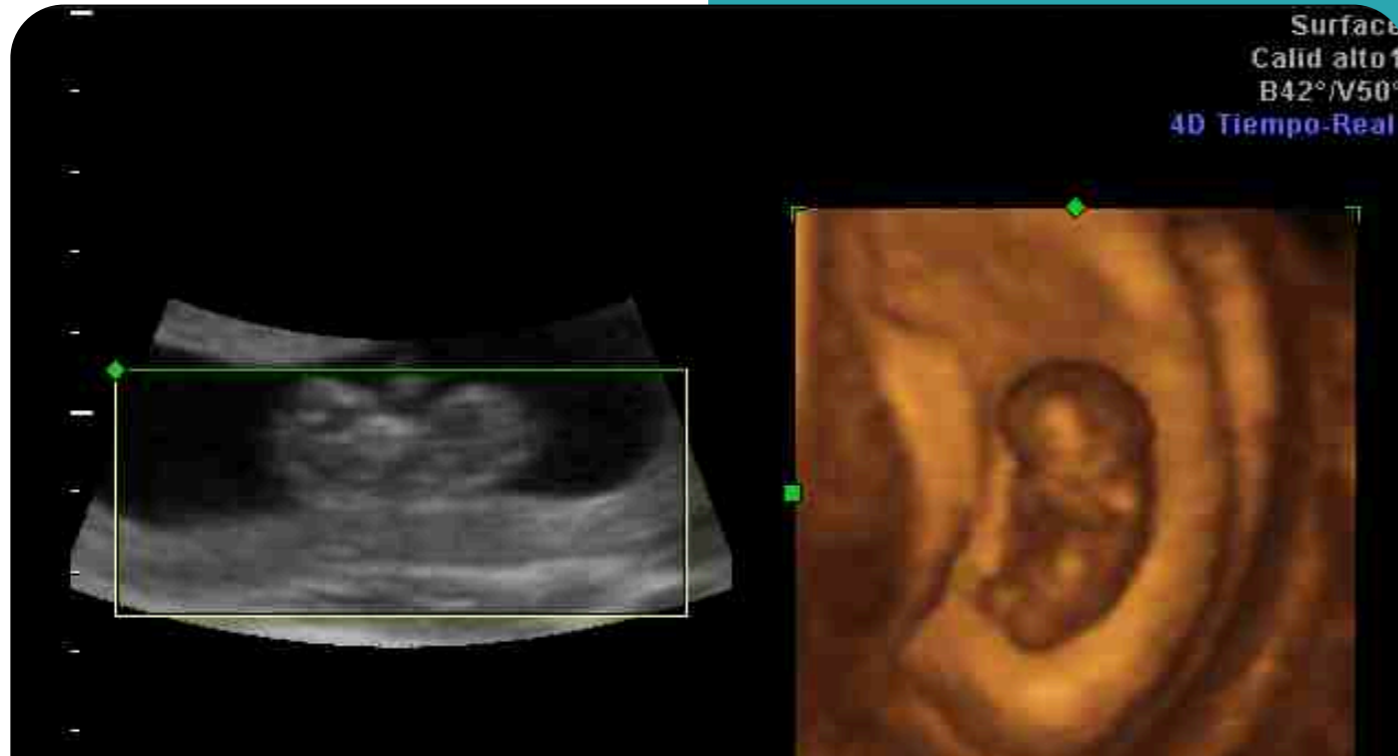
Nuestra Unidad de Diagnostico Prenatal la componen especialistas del Servicio de Genética y del Servicio de Obstetricia .

Los integrantes del Servicio de Genética son profesionales especializados en diferentes áreas diagnósticas y clínicas.

Los Obstetras están especializados en ecografía fetal con la más alta capacitación profesional y dominio de las técnicas invasivas como pioneros y con actual desarrollo de nuevas técnicas (acreditados en diferentes sociedades médicas y con nivel IV de capacitación de la Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología). Las Enfermeras y auxiliares de la Unidad desarrollan una labor exclusiva dentro de la misma.

Ambos servicios están incluidos en un centro hospitalario de tercer nivel, universitario y con formación de especialistas, que cuenta con el apoyo y asesoramiento de todas las especialidades médicas que precisen: pediatría, microbiología, bioquímica, cirugías, etc.

Diagnóstico Prenatal Ecográfico



Despistaje de cromosopatías en el primer y segundo trimestre de gestación.

Amplia experiencia en el diagnóstico de malformaciones fetales.

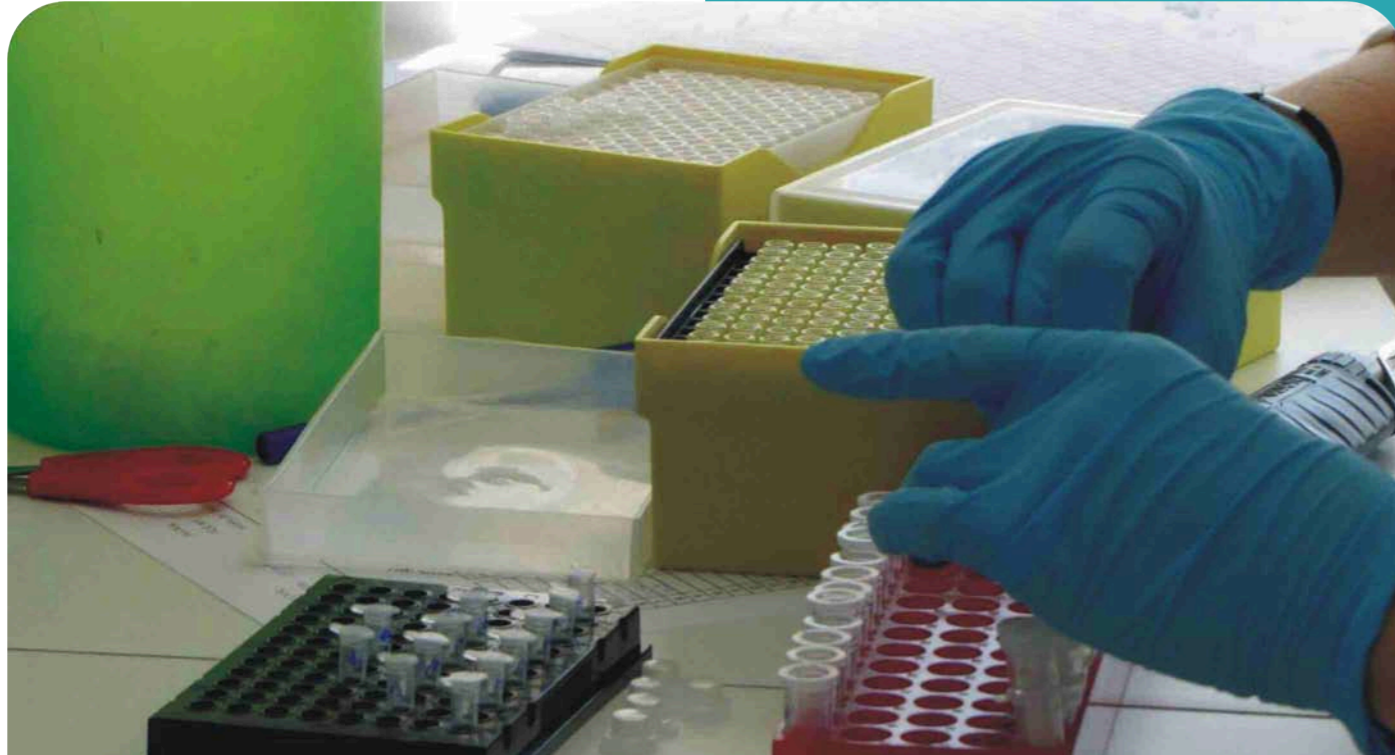
Seguimiento y valoración del crecimiento fetal y Doppler.

Ecografía tridimensional 3D y 4D-tiempo real.

Detección y seguimiento de infecciones fetales prenatales.

Realización de técnicas invasivas (biopsia Corial, amniocentesis, funiculocentesis...) con especial experiencia en el primer trimestre de gestación para estudio de cromosopatías y enfermedades genéticas y metabólicas fetales.

Diagnóstico prenatal: Servicio de diagnóstico y asesoramiento genético



Las facetas que se cubren, tanto de diagnóstico como prevención de patologías fetales son:

A.- ASESORAMIENTO GENÉTICO Y CONSULTA DE DISMORFOLOGÍA

La consulta de Genética Clínica va dirigida a toda pareja que opte a consulte por algún tipo de diagnóstico genético.

El asesoramiento genético se sustenta en los datos personales, clínicos, antecedentes familiares y obstétricos que se recogen en la consulta y con los que se realiza una valoración individualizada del caso para considerar las pautas de actuación más adecuadas.

Igualmente se realiza la valoración y cálculo de riesgo de Síndrome de Down mediante el cribado combinado en el primer trimestre de gestación.

El asesoramiento no solo incluye las explicaciones relacionadas con el diagnóstico propiamente dicho. Nuestros especialistas asesoran en todas las decisiones pre y post diagnóstico genético.



B.- ESTUDIO CITOGENÉTICO

Los estudios citogenéticos se pueden realizar tanto en el primer como en el segundo trimestre de gestación, e incluso tercer trimestre, todo dependerá de la indicación de estudio y de la técnica obstétrica elegida.

Estos estudios no se limitan a las anomalías más conocidas, sino que se extienden a todas aquellas anomalías cromosómicas que las técnicas disponibles nos permiten analizar. Así, se puede realizar desde un estudio rápido (24-48h) de las anomalías cromosómicas más frecuentes en el periodo prenatal, a síndromes de microdelección, reestructuraciones crípticas y derivados de translocación.

C.- ESTUDIOS NO INVASIVOS EN SANGRE MATERNA

Uno de los grandes avances de esta unidad ha sido la incorporación de diagnósticos fetales que no requieren a priori de técnicas obstétricas invasivas.

El diagnóstico del sexo fetal en sangre materna, ha supuesto un gran avance para todas aquellas parejas con riesgo de transmitir a la descendencia una enfermedad ligada al cromosoma X.

Con una simple extracción de sangre periférica de la madre, la pareja puede conocer en el primer trimestre el sexo del feto.



Así, en caso de que el feto sea hembra, la pareja sabrá de antemano que la niña va a ser sana (portadora o no de la enfermedad) y que no es necesario otro tipo de diagnóstico. Si por el contrario el feto fuera un varón, la pareja será canalizada al Servicio de Obstetricia para la realización de una biopsia corial o amniocentesis de cara a conocer si el feto es sano o afecto de la enfermedad.

De una manera similar, se puede realizar el diagnóstico del Rh fetal en gestantes que son Rh(-) y cuya pareja es Rh(+). Con el estudio de una muestra de sangre de la madre, podremos evitar el tratamiento de profilaxis, que se administra en todas las gestantes Rh(-), en caso de que el feto también fuera Rh(-).

D.- ESTUDIOS MOLECULARES

Nuestro laboratorio dispone de las últimas tecnologías donde se realizan tanto diagnósticos pre-sintomáticos y sintomáticos de enfermedades genéticas en adultos como en el periodo prenatal.

Continuamente se van incorporando nuevas enfermedades para su diagnóstico. Además se dispone de un sistema de comunicación con otros centros en donde se realizan estudios de enfermedades específicas.

Disponemos de una cartera de servicios que puede consultar con los especialistas.

Instalaciones para la asistencia integral a la paciente



- 1.- Consulta de Asesoramiento Genético y Diagnóstico Fetal
- 2.- Consulta de Diagnóstico Ecográfico Prenatal
- 3.- Consulta de Obstetricia para seguimiento de alto riesgo obstétrico
- 4.- Ecografía de Alta Resolución y Doppler Fetal
- 5.- Ecografía Tridimensional 3D y 4D-tiempo real.
- 6.- Quirófano e instrumental necesario para la realización de todas las técnicas invasivas para diagnóstico prenatal desde el primer trimestre de gestación.
- 7.- Laboratorio de Citogenética disponible para la realización de cualquier estudio Citogenético.
- 8.- Laboratorio de Genética Molecular disponible para el diagnóstico de la mayoría de las enfermedades Genéticas.
- 9.- Laboratorio de Bioquímica y Microbiología.