

"Con una muestra de sangre materna podemos descartar algunos síndromes como el de Down"

El Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa ofrece estudios fundamentalmente dirigidos al Diagnóstico Prenatal, al diagnóstico de discapacidades intelectuales y a los estudios cromosómicos por infertilidad / esterilidad

Los servicios diagnósticos que ofrece el Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa son fundamentalmente los dirigidos al Diagnóstico Prenatal, al diagnóstico de discapacidades intelectuales y a los estudios cromosómicos por infertilidad / esterilidad. "En el diagnóstico prenatal se ofrece una técnica no invasiva: ADN fetal en sangre materna. Es una técnica que nos da el riesgo para alteraciones cromosómicas fundamentalmente en 5, de los 23 cromosomas. Los cromosomas que analiza son el 13(S. Patau), 18 (S. Edwards), 21(S. Down) siendo la capacidad de detección de estos síndromes muy elevada, aproximadamente el 99,5%. También analiza el riesgo para alteraciones en cromosomas sexuales (X/Y) siendo la sensibilidad para estos cromosomas de aproximadamente un 95%", explica M^a Eugenia Querejeta, Jefa del Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa.

"Otras cromosomopatías con menor prevalencia como las trisomías 9, 16 ó 22 que cursan en su mayoría con abortos espontáneos también son incluidas en este test de cribado prenatal, y son informadas en caso de que se detecten pero la sensibilidad para las mismas es baja", añade la especialista.

"Asimismo, se evalúa, con una sensibilidad baja, la presencia de los síndromes de microdeleción que afectan a pequeñas porciones del genoma y que son responsables de malformaciones en diversos órganos y de la discapacidad intelectual observada en los portadores de estas alteraciones genéticas. Según la sección de Ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO), la principal utilidad de esta técnica es la de la detección de la trisomía 21 o síndrome de Down", explica M^a Eugenia Querejeta.

Técnica Invasiva: Amniocentesis / Vellosidad Corial

"Con la amniocentesis /Vellosidad corial, cuyo riesgo de pérdida fetal según el Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia en su "Practice Bulletin de 2016, es muy bajo 1/1000 y 1/330 respectivamente. obtenemos células fetales, que en su núcleo tienen la molécula completa de ADN, en las que podemos realizar fundamentalmente dos técnicas. El cariotipo, estudio de los 23 pares de cromosomas al microscopio. Podemos diagnosticar alteraciones del número de cualquiera de ellos y de la estructura: reordenamientos, ganancias o pérdidas de fragmentos cromosómicos siempre que estos sean lo suficientemente grandes como para poder verlos al microscopio óptico", asegura la Jefa del Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa.

"Además, podemos realizar la técnica de array-CGH, también llamada 'Cariotipo Molecular' que debido a su gran resolución, 20 veces mayor que la del cariotipo convencional, es capaz de diagnosticar, con una sola prueba, 124 síndromes que no pueden diagnosticarse con ninguna otra técnica", afirma M^a Eugenia Querejeta.

“El nacimiento de un niño con un Síndrome que cursa con discapacidad intelectual/ malformaciones congénitas tiene un gran impacto psicológico en la familia, además del económico. A pesar de que individualmente estos Síndromes, de midrodelección/ microduplicación, tienen una baja incidencia, en su conjunto tienen una incidencia del 1,7% según el ‘Practice Bulletin N° 162 Mayo 2016 del Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia’ por lo que su diagnóstico prenatal , mediante la técnica de array-CGH es muy importante”, asegura M^a Eugenia Querejeta.

Postnatalmente, el Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa ofrece la técnica de Array-CGH para el estudio de Discapacidades intelectuales, Anomalías Congénitas, Trastornos del Espectro Autista. “En el año 2010 el Consorcio Internacional ISCA, basándose en 33 estudios que recogían datos de más de 21.000 pacientes, llegaron a la conclusión de que la técnica de Array-CGH en pacientes con discapacidad intelectual, Anomalías Congénitas y trastornos del espectro autista, aumenta la capacidad diagnóstica del cariotipo en un 15-20% por lo que se aconseja realizarla en estos pacientes como primer test diagnóstico”, subraya la especialista.

El Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa ofrece también el estudio de Cariotipo Convencional: En parejas con infertilidad/esterilidad para detectar alteraciones del número de los cromosomas sexuales y/o alteraciones equilibradas responsables de la formación de gametos desequilibrados incapaces de formar cigotos o que den lugar a fetos inviábiles o con patología.

Sobre Quirónsalud

Quirónsalud es el grupo hospitalario más importante de España y el tercero de Europa. Está presente en 13 comunidades autónomas, cuenta con la tecnología más avanzada y dispone de una oferta superior a 6.200 camas en más de 100 centros, como la Fundación Jiménez Díaz, Hospital Universitario Quirónsalud Madrid, Hospital Universitario Dexeus, Ruber, Centro Médico Teknon, Hospital La Luz, Policlínica de Guipúzcoa, etc., así como con un gran equipo de profesionales altamente especializados y de prestigio internacional.

Trabajamos en la promoción de la docencia (siete de nuestros hospitales son universitarios) y la investigación médico-científica (contamos con el Instituto de Investigación Sanitaria de la FJD, único centro investigador privado acreditado por la Secretaría de Estado de Investigación, Desarrollo e Innovación).

Asimismo, nuestro servicio asistencial está organizado en unidades y redes transversales que permiten optimizar la experiencia acumulada en los distintos centros, y la traslación clínica de nuestras investigaciones. Actualmente, Quirónsalud está desarrollando numerosos proyectos de investigación en toda España y muchos de sus centros realizan en este ámbito una labor puntera, siendo pioneros en diferentes especialidades como cardiología, endocrinología, ginecología, neurología, oncología, y medicina deportiva entre otras.

Datos de contacto:

Policlínica Gipuzkoa
943002759

Nota de prensa publicada en: [Donostia-San Sebastián](#)

Categorías: [Medicina Biología](#)

NotasdePrensa

<https://www.notasdeprensa.es>