



UMFT

Universitatea de
Medicină și Farmacie
„Victor Babeș”
din Timișoara



SPITALUL CLINIC DE
URGENȚĂ PENTRU COPII
LOUIS TURCANU
TIMIȘOARA

Diagnosticul antenatal, importanta lui in reducerea riscului de boli genetice

Simona Farcas, Nicoleta Andreescu, Adela Chiriță-Emandi,

Prof. Dr. Maria Puin

**Centrul de Medicina Genomica, Disciplina de Genetică Medicală UMFT
Spitalul Municipal Timisoara**



UNIUNEA EUROPEANĂ



Instrumente Structurale
2014-2020

FONDUL SOCIAL EUROPEAN

Programul Operațional Capital Uman 2014-2020 Axa prioritară: 4 Incluziunea socială și combaterea sărăciei

Obiectiv specific: 4.8 - Îmbunătățirea nivelului de competențe al profesioniștilor din sectorul medical

Titlul proiectului: Formarea PROfesionala a personalului medical in GENetica medicala– PROGEN - SMIS 107623

Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017



În urmă cu 30 de ani medicina fetală nu exista, fătul fiind considerat “un pasager”, nu un pacient.

Achizițiile din ultimii 30 de ani în domeniul imagisticii, a determinărilor biochimice, genetice și moleculare a lărgit considerabil aria cunoașterii și a definirii precise a malformațiilor fetale și a bolilor genetice.

Fătul a devenit cel mai tânăr pacient al medicinei moderne pe care îl putem diagnostica și tratata.

Medicina fetală necesită cooperare interdisciplinară.

Cromozomopatiile constituie o categorie importantă a bolilor genetice, în care mecanismele de producere sunt nondisjuncția sau rearanjamentele structurale ale cromozomilor.

Incidența anomaliilor cromozomiale:

- **În avorturi spontane în primul trimestru de sarcină: ~ 50%**
- **În avorturi spontane în trimestrul doi de sarcină: ~20%**
- **Între feții născuți morți: ~ 4-11%**
- **În decesele perinatale: 5%**
- **În totalul de nașteri: 0,6 %**

Diagnosticul antenatal

Diagnosticul antenatal are ca scop identificarea și managementul corect al afecțiunilor fetale.

Consecințe:

- Tratament direct al fătului intrauterin
- Pregătirea unui management optim după naștere
- Întreruperea sarcinii

Limitări: nu toate anomaliiile și afecțiunile pot fi detectate cu metodele existente până în prezent.

Diagnosticul antenatal

- Trofoblast/placentă

Cariotip, analiza ADN, teste biochimice

- Lichid amniotic

Cariotip, analiza ADN, teste biochimice

- Sânge fetal din cordonul ombilical

Cariotip, serologie, hematologie, analiza ADN, teste biochimice

- Făt (țesut sânge, piele, mușchi, ficat)

- Sânge matern

Celule fetale, ADN fetal



- Ce metodă trebuie folosită?

Vârsta gestațională – factor decisiv în
alegerea metodei corespunzătoare

- Riscuri ce trebuie luate în considerare!

Metoda și țesutul de analizat:

- 9-12 săptămâni - țesutul trofoblastic,
- >15 săptămâni - lichidul amniotic,
- >17 săptămâni - fibroblaști,
 - limfocite fetale recoltate din cordonul ombilical și cord,
 - biopsie din țesut fetal.

Conduita diagnosticului prenatal

Factori de risc absenți

Trimestrul I: screening al serologiei materne + translucența nucală:

- PAPP-A/beta hCG
 - Translucența nucală
- Evaluarea riscului de aneuploidie

Trimestrul II:

Trisomia 21

- aFP: DTN (și alte anomalii)
 - aFP, beta hCG, UE3
- Evaluarea riscului de aneuploidie

Ecografia

Factorii de risc pentru anomalii congenitale

- Vârstă maternă avansată (35 ani)
- Istoric familial de anomalie congenitală
- Mama afectată de o anomalie congenitală
- Copil în antecedente cu anomalie congenitală
- Ambii părinți purtători ai unei afecțiuni cu transmitere recesiv autozomală
- Consangvinitatea
- Părinți purtători ai unei translocatii echilibrate
- Expunere în timpul sarcinii la toxice
- Agenți infecțioși (rubeola, toxoplasmoză, CMV)
- Risc ridicat în urma screeningului

The background of the slide features a microscopic view of several blue, textured chromosomes. One chromosome in the center is in sharp focus, showing its characteristic X-shape with two sister chromatids. Other chromosomes are visible in the background, slightly out of focus.

Conduita diagnosticului prenatal

Factori de risc prezenți

1. Sfat genetic
2. Ecografie
3. Recoltare probă (CVS, amniocenteză, sânge fetal)

Managemet

1. Anomalie severă/incompatibilă cu viața

- întreruperea de sarcină

2. Anomalie curabilă

- optimizarea managementului perinatal

3. Tratament intrauterin

4. Asigurarea părinților când anomalia poate fi exclusă

MODALITĂȚI DE DIAGNOSTIC CITOGENETIC

1. Analiza citogenetică standard, bandare G, rezoluție 450 de benzi, ideal bandare de înaltă rezoluție 1200 de benzi.

- trofoblast; evidențiere directă (avantaj), cultură;

- amniocite; cultură;

- limfocite; cultură

2. Screening (13, 18, 21, X, Y):

- utilizând tehnica FISH (avantaj, dezavantaj)

- utilizând tehnica MLPA (avantaj) sau QF-PCR (avantaj, dezavantaj)

Perspective pentru viitor: CGH array.

Diagnosticul prenatal in regiunea de Vest

- In 2001 a luat ființa cadrul Cabinetului de Consult Genetic și Analize Genetice in cadrul UMFT, unde se acordă populației consult și analize pentru eșecurile de reproducere, diagnostic antenatal, diagnostic constituțional pentru patologie malformativă, boli moleculare, retard mental și alte boli rare.
- In 200? este introdusa testarea citogenetica a lichidului amniotic
- Din 2008 se efectueaza analiza citogenetica conventionala si moleculara a vilozitatile coriale
- In perioada 2015-2018 s-a realizat testarea citogenetica a lichidului amniotic pentru 476 gravide

CONCLUZII

Ar fi utilă instituirea unui program național prin care toate centrele județene să fie implicate oficial în screeningul sarcinilor cu risc.

În lipsa acestui program rămâne ca educația sanitară a femeii însărcinate pentru a fi informată și îndrumată corect pentru efectuarea unor teste accesibile financiar, este o modalitate de profilaxie cu consecințe favorabile.



Instrumente Structurale
2014-2020

Proiect cofinanțat din **FONDUL SOCIAL EUROPEAN** prin Programul Operațional Capital Uman 2014-2020 Axa prioritară: 4 Incluziunea socială și combaterea sărăciei - Obiectiv specific: 4.8 - Îmbunătățirea nivelului de competențe al profesioniștilor din sectorul medical

Titlul proiectului: Formarea PROfesionala a personalului medical in GENetica medicala– PROGEN - SMIS 107623

Contract POCU: 91/4/8/107623/08.12.2017

INSTITUTUL CLINIC FUNDENI

