

MEMORIA DE LA COMISIÓN DE DIAGNÓSTICO PRENATAL Y SEGUIMIENTO

2016

1. Miembros de la comisión de diagnóstico prenatal y seguimiento

Irene Ferrer Bolufer (Presidente)	Análisis Clínicos-Genética (Facultativo)
Laura Gandía Artigues (Secretaria)	Análisis Clínicos-Genética (Administrativa)
Francisco Tomás Bosch	Ginecología y obstetricia (Facultativo)
Raquel Rodríguez López	Análisis Clínicos-Genética (Facultativo)
Carola Guzmán Luján	Análisis Clínicos-Genética (TEL)
Rafa Gomez Zafra	Pediatría (Facultativo)
Amparo Secaduras Mora	Ginecología y obstetricia (Facultativo)
Raquel Hervás Ayala	Ginecología y obstetricia (Supervisora enf)
Irene Cuevas Sáiz	Reproducción Humana (Facultativo)
Goitzane Marcaida Benito	Análisis Clínicos-Genética (Jefa servicio)
Consuelo Calabuig Crespo	Anatomía Patológica (Facultativo)

2. Reuniones realizadas en 2016:

- 16 de febrero a las 14:00 h. en el Aula 6 del Edificio Ciencias de la Salud.
- 17 de mayo a las 14.00 h. en el Aula 6 del Edificio Ciencias de la Salud.
- 27 de Septiembre a las 14:00 h. en el Aula 6 del Edificio Ciencias de la Salud.

3. Objetivos planteados y cumplidos en 2016:

1. Valoración y análisis de las actividades

Se ha logrado la coordinación entre la sección de genética clínica y diagnóstico prenatal para desarrollar un circuito adecuado que permita el diagnóstico de aneuploidias prenatales en muestras de biopsia corial siguiendo protocolos internacionales.

De igual modo, la coordinación entre la sección de diagnóstico prenatal, neonatología, anatomía patológica y sección de genética clínica ha permitido desarrollar un protocolo del manejo del feto muerto/ recién nacido fallecido sin diagnóstico. Junto a este protocolo se ha desarrollado una base de datos en la que se incluirán todos los casos para una mejor evaluación y recogida de información para futuras publicaciones.

Se ha revisado la calidad de cribados prenatales.

Se han establecido criterios para solicitar estudios de aCGH (arrays) para el diagnóstico de fetos con malformaciones detectadas durante el embarazo, y pruebas genéticas diagnósticas previas negativas.

Revisión de datos de cribado prenatal con el fin de establecer criterios de alto riesgo para solicitar Test prenatal no invasivo de aneuploidías.

En el caso de embarazos con historia familiar de recién nacidos con sospecha de fenotipo sindrómicos, se han establecido circuitos adecuados de valoración multidisciplinar. Cada caso se ha tratado de forma individualizada.

Reevaluación de casos estudiados prenatalmente cuyos nacidos se encuentran en valoración en la consulta de neuropediatría.

2. Mantenimiento y actualización

Incorporación de recomendaciones y protocolos de la AEDP (Asociación Española de Diagnóstico Prenatal) y de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana).

Actualización continua de la base de datos creada sobre feto muerto/ recién nacido fallecido sin diagnóstico, introduciendo durante la reunión del comité los casos presentados.

3. Establecimiento de:

Circuitos adecuados para extracción, procesamiento y estudio de aneuploidias de vellosidades coriales.

Protocolo de manejo del feto muerto / recién nacido fallecido sin diagnóstico.

4. Propuestas y otras actuaciones realizadas:

1. Valoración y análisis de las actividades

Creación de una consulta conjunta entre la Unidad de Reproducción y la Sección de Genética Clínica, en la cual se citan a pacientes con deseo gestacional y enfermedades genéticas familiares conocidas.

2. Mantenimiento y actualización

Revisión de casos susceptibles de beneficiarse de esta consulta conjunta.

3. Establecimiento de

Un sistema adecuado de citaciones para atender a los pacientes.

5. Anexos:

Valencia, a 31 de enero de 2017

Fdo. Irene Ferrer