

Diagnóstico Prenatal

Dr. Jaime Octavio López - Ginecólogo Obstetra

Dr. Wilmar Saldarriaga - Ginecólogo Obstetra

INTRODUCCIÓN

Debido a la importancia que vienen tomando las malformaciones congénitas como responsables de la mortalidad perinatal en los últimos años, se vienen dirigiendo esfuerzos hacia su búsqueda, diagnóstico e intervención antes del nacimiento permitiendo conocer el pronóstico del embarazo que se está estudiando y preparando a la familia y al equipo de médicos tratantes para las intervenciones correspondientes en cada caso.

El concepto del **diagnóstico prenatal**, ha ido variando con el tiempo, puesto que mientras hasta hace unos pocos años, esta expresión era sinónimo de toma de una muestra (amniocentesis) para estudio genético (cariotipo), ahora el concepto diagnóstico prenatal incluye todas las acciones orientadas hacia el diagnóstico de la salud del embrión o del feto. Para realizar un adecuado plan de **diagnóstico prenatal** es necesario tener en cuenta que se puede requerir un esfuerzo multidisciplinario de diversas especialidades médicas y de laboratorio, como por ejemplo: especialistas en medicina materno-fetal, cardiólogos, pediatras, citogenetistas, bacteriólogos, médicos genetistas y expertos en biología molecular, entre otros.

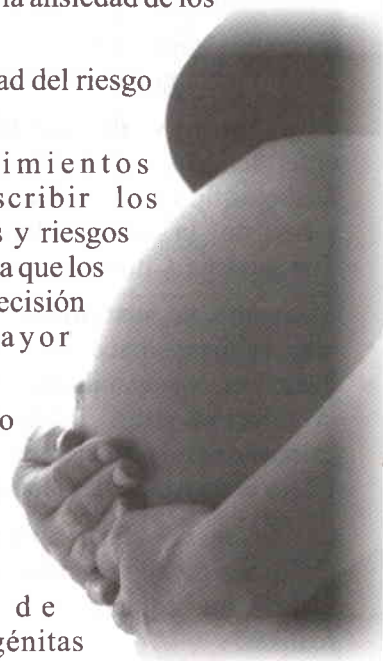
PROPÓSITOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Idealmente todo embarazo debería ser planeado e iniciar el proceso con una cita preconcepcional con el ginecobstetra y/o genetista para evaluar e intervenir los factores de riesgo que puedan afectar la gestación, estableciendo las probabilidades de la aparición de enfermedades genéticas en casos puntuales.

El objetivo final del diagnóstico prenatal es dar a conocer el estado de salud del embrión o feto, permitiendo que el grupo de médicos proponga a los padres las intervenciones adecuadas según cada caso en particular.

Los objetivos básicos del diagnóstico prenatal son:

- Realizar una aproximación al estado de salud del embrión o feto y reducir la ansiedad de los padres por este evento.
- Establecer la probabilidad del riesgo de un defecto congénito.
- Proponer procedimientos diagnósticos y describir los beneficios, limitaciones y riesgos de cada intervención para que los padres tomen una decisión basados en la mayor información posible.
- Ofrecer tratamiento prenatal a algunos defectos que pueden ser intervenidos in útero.
- En los casos de malformaciones congénitas incompatibles con la vida dar la opción a la pareja de interrumpir el embarazo.
- Preparar el equipo médico para realizar las intervenciones necesarias en el neonato.
- Asesorar a las parejas en cuanto al manejo del recién nacido con defectos del desarrollo y brindarles el apoyo psicológico y/o psiquiátrico adecuado.



Tamizaje a partir del Control Prenatal

Algunas de las pruebas utilizadas en diagnóstico prenatal son parte rutinaria del Control Prenatal (CPN), funcionando como un tamizaje para clasificar las pacientes en bajo y alto riesgo de defectos congénitos.

Las intervenciones para realizar esta clasificación se inician idealmente con la consulta preconcepcional, a través de la historia clínica, buscando factores de riesgo como:

Edad materna avanzada. Mayor a los 38 años.

Gestaciones previas. Muerte fetal de causa no establecida, 2 o más pérdidas de embarazos previos.

Anomalías genéticas en hijos previos. Si la pareja tiene hijos con alteraciones genéticas previas, retardo mental sin causa específica o malformaciones múltiples.

Historia personal (de la pareja) y/o familiar de desórdenes genéticos.

Origen étnico. Existen grupos étnicos con mayor riesgo para algunas enfermedades genéticas.

Condiciones de salud asociadas. Algunas enfermedades agudas o crónicas como por ejemplo Diabetes tipo I o II, infecciones maternas específicas: virus de la inmunodeficiencia humana, Sífilis, Toxoplasma, Citomegalovirus, Varicela, entre otros.

Consumo de sustancias. La exposición a fármacos teratogénicos hace que la paciente necesite un diagnóstico prenatal específico; el ejemplo clásico de la relación entre Talidomida y reducción en las extremidades, otro ejemplo es el síndrome de alcohol fetal y el consumo de alcohol.

Con lo anterior clasificamos la paciente como de bajo o alto riesgo y definimos el plan a seguir, el tipo de control que requiere y se sugiere que pruebas se deben realizar.

Pacientes de Bajo Riesgo

La ecografía obstétrica

En el primer trimestre se debe realizar una primera **ecografía obstétrica**, para confirmar el número de embriones, la edad gestacional y la viabilidad del embrión, posteriormente entre las 11 y 14 semanas, se debe realizar una nueva ecografía denominada por muchos **ecografía genética** o **ecografía de 11-14 semanas**, donde se buscan algunos marcadores de

riesgo para alteraciones cromosómicas, como son: La Sonolusencia Nucal (SN), el Hueso Nasal (HN) y el Ductus Venoso. Además se debe realizar una valoración anatómica fetal y encontrar defectos mayores según sea el caso.



Figura 1.

Ecografía de un feto de longitud cráneo caudal de 62 mm. En la imagen se señala la Sonolusencia Nucal (SN), de 1.3mm.

Posteriormente entre las semanas 20-24 se debe realizar la **ecografía morfológica**, de **Detalle anatómico** o **Nivel III**, siendo este el mejor momento para realizar una evaluación anatómica lo más detallada posible.

Tamizaje Bioquímico

También entre la semana 9 y 12, pueden cuantificarse dos proteínas del embarazo, la fracción Beta de la Gonadotropina Coriónica Humana (β -hGC), y la PAPP-A (proteína plasmática asociada al embarazo A), cuyo aumento o disminución, está relacionada con la aparición de algunas enfermedades cromosómicas.

Estudios combinados. Es el llamado Test Combinado del primer Trimestre o EBA-Screening (Screening Ecográfico y Bioquímico de Aneuploidías). Es el que aconsejamos a las pacientes de bajo riesgo. Consiste en la combinación y estudio informatizado para calcular un índice de riesgo de enfermedad cromosómica (especialmente del Síndrome de Down), empleando la edad de la gestante, marcadores analíticos (β -hGC y PAPP-A), y la medida de la sonolusencia nucal. Los resultados tienen una tasa de detección entre el 82 y 87%.

Algunos protocolos de CPN sugieren realizar una tercera ecografía obstétrica en el último trimestre del embarazo, esto basado en que algunas anomalías pueden ser visualizadas más fácilmente cuando el feto

tiene un mayor tamaño, como malformaciones urinarias, gastrointestinales; Además de verificar el crecimiento y desarrollo fetal.

Pacientes de Alto Riesgo

Las pacientes de alto riesgo pueden haber sido clasificadas así por los hallazgos en la historia clínica o por los resultados anormales en las pruebas de tamizaje. Dependiendo del factor de riesgo específico que tenga una paciente se deberá realizar una prueba diagnóstica concreta. Por ejemplo cuando hay un riesgo mayor de 1 en 175 de tener una alteración cromosómica se deberá obtener una muestra para realizar cariotipo fetal. En casos de enfermedades infecciosas se debe obtener una muestra para realizar el análisis específico del microorganismo estudiado, i.e. PCR para Toxoplasmosis.

En los casos de defectos anatómicos encontrados en ecografías básicas, se deben realizar ecografías de mayor complejidad, como la ecografía de detalle anatómico o en el caso de cardiopatías fetales realizar un ecocardiograma fetal idealmente por especialista en Medicina materno fetal acompañado por un cardiólogo pediatra.

En los últimos años la valoración ecográfica de la circulación placentaria y fetal a través del eco Doppler se ha vuelto la piedra angular para el manejo y seguimiento del feto con Restricción de Crecimiento Intrauterino (RCIU) y anemia fetal secundaria a isoimmunización, las mediciones del Índice de Pulsatilidad (IP) en arteria umbilical, arteria cerebral media y ductus venoso, y la velocidad pico en la arteria cerebral media, son parámetros utilizados para inferir el estado de salud fetal.

Pruebas Invasivas y No Invasivas

Las pruebas invasivas consisten en obtener alguna muestra de los derivados placentarios o fetales: vellosidad coriónica, líquido amniótico o sangre fetal y a partir de estos la realización de un estudio específico; y las no invasivas en las que los análisis se hacen a través de sangre materna e imágenes. Las pruebas especializadas deberán realizarse en una secuencia lógica y eficiente de acuerdo a los hallazgos de las pruebas de tamizaje o diagnósticas realizadas inicialmente. En términos generales las pruebas no invasivas serán indicadas a las pacientes de bajo riesgo, mientras que las invasivas serán realizadas exclusivamente en las pacientes de alto riesgo. A

continuación se presenta una tabla con las pruebas realizadas con mayor frecuencia.

Tabla 1. Pruebas de diagnóstico prenatal

PRUEBAS NO INVASIVAS		
Prueba	Muestra	Edad gestacional en semanas
Ecografía obstétrica de 1er nivel	No requiere muestra	11-14 18-22
Doble cribado (β -hCG y PAPP-A)	Sangre materna	9-12
Ecografía de detalle anatómico	No requiere muestra	11-14 18-22

PRUEBAS INVASIVAS			
Prueba	Muestra	Edad gestacional en semanas	Estudios Realizables
Biopsia de vellosidad coriónica	Vellosidades terciarias del corión frondoso	11-13	Cariotipo, FISH, PCR, ensayos enzimáticos.
Amniocentesis	Líquido amniótico	14-20	Cariotipo, FISH, PCR Medición: AchE, AFP, 17- α -hidroxiprogesterona, ensayos enzimáticos.
Cordocentesis	Sangre fetal	18-34	Cariotipo, FISH, PCR, ensayos enzimáticos, análisis hematológicos.

Abreviatura.

FISH: Hibridación in situ con inmunofluorescencia.

PCR: Reacción en cadena de la polimerasa.

AchE: Acetilcolinesterasa.

AFP: Alfafetoproteína.



Biopsia de Vellosidad Coriónica

Consiste en el análisis de una muestra de vellosidad coriónica proveniente del corión frondoso, que tiene la misma composición bioquímica y genética del feto. Este procedimiento se realiza entre la semana 10 y 13 de gestación y requiere la extracción transcervical o transabdominal de la muestra. La principal ventaja de esta técnica es la obtención de resultados más tempranos que con la amniocentesis de segundo trimestre. El riesgo de pérdida fetal del procedimiento se aumenta en un 1%-2%.

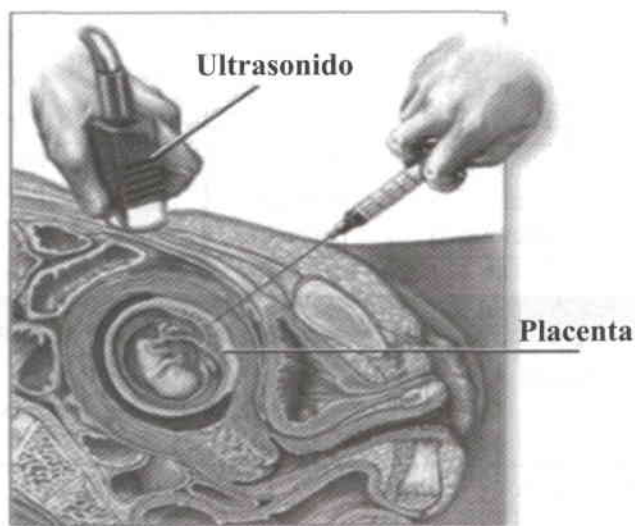


Figura 3.

Biopsia de vellosidad coriónica. En la imagen se muestra el procedimiento por el cual se extrae una muestra de las vellosidades terciarias del corión frondoso transabdominalmente. En este procedimiento se requiere guía ecográfica.

Amniocentesis

Es un procedimiento que consiste en aislar y cultivar células fetales a partir de una muestra de líquido amniótico obtenida transabdominalmente con una jeringuilla. Se realiza idealmente entre las 15-20 semanas de edad gestacional. En cuanto al riesgo de pérdida fetal, en el caso de la amniocentesis del segundo trimestre se aumenta del 0.5 al 1% sobre el riesgo basal en esta etapa (2-3%).

Cordocentesis

Esta prueba se utiliza para extraer sangre fetal desde el cordón umbilical con el propósito de hacer análisis hematopoyéticos o genéticos.

Conclusiones

El diagnóstico prenatal hace referencia a todas las acciones médicas que tienen por objeto hacer diagnóstico de la salud del feto, y va mucho más allá de tomar una muestra para realizar un cariotipo. Con el desarrollo tecnológico en imágenes reflejado en el paso de la ecografía en dos dimensiones a tres dimensiones, el Doppler pulsado y los avances en procesos de laboratorio en biología molecular en cuanto a identificación de mutaciones puntuales en genes específicos y cuantificación de proteínas, han hecho del diagnóstico prenatal un verdadero reto para el grupo de médicos que atiende las mujeres embarazadas de bajo y alto riesgo para defectos congénitos.

Comité Editorial:

- Dr. Martín Wartenberg
- Dra. Yuri Takeuchi
- Dra. Diana Prieto
- Dr. Pablo Barreto
- Dr. Paulo José Llinás
- Dr. Jaime Orrego
- Dr. Jorge Madriñán
- Dra. Marisol Badiel
- Dr. Carlos Alberto Cañas
- Dr. Carlos Serrano Reyes
- Dra. Sonia Jiménez Suárez
- Dra. Karen Feriz
- Enfermera Ma. Elena Mosquera

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Valle del Lili - Cr. 98 # 18-49 - Tel.: 331 9090 - Fax: 331 7499 - Santiago de Cali
e-mail: cartadelasalud@fcvl.org

Esta publicación de 30.000 ejemplares, es cortesía de



EL PAIS
El Diario de nuestra gente

 **FUNDACIÓN VALLE DEL LILI**
Excelencia en Salud al servicio de la comunidad

 **FUNDACION AYUDEMOS**
ALICE ECHAVARRIA DE GARCES