

MATERNO | FETAL

Procedimientos diagnosticos

Amniocentesis

La amniocentesis (punción del saco amniótico), junto con la biopsia de vellosidades coriales, es el único método diagnóstico 99.99% eficaz en el diagnóstico de patologías cromosómicas por alteración numérica o de su estructura interna aplicables en el diagnóstico prenatal. Así mismo, una muestra de líquido amniótico nos proporciona células fetales que podrían ser utilizadas para diagnosticar enfermedades hereditarias

[Dr. Ricardo Gómez Betancourt](#)

Resúmen

Como es el procedimiento? Con una aguja larga pero muy fina hacemos una punción en la "barriga" de mamá hasta llegar al saco donde se encuentra el bebé rodeado del líquido amniótico. Luego, con una inyectadora que adaptamos a la aguja extraemos una ínfima porción de su contenido, alrededor de 20 cc. y luego retiramos la aguja y listo! **Centesis** se refiere a cualquier punción con aguja, es un término médico común; y la **Amnio** se refiere al saco amniótico y/o el liquido amniótico, así, Amniocentesis se traduce como punción del saco amniótico. El liquido amniótico es orina fetal (pipí de bebé) con células fetales suspendidas, la cantidad que se retira es muy escasa y no compromete al bebé quien orinando recupera su volumen original en 1 o 3 días.

Y como saben donde poner la aguja sin herir al bebé? Nosotros introducimos la aguja en el vientre materno bajo vigilancia Ecográfica, esto es, con un eco simultáneo guiamos la trayectoria de la aguja a medida que penetra los tejidos maternos hasta llegar al espacio de líquido amniótico elegido por su volumen, facilidad de ingreso y libre de partes fetales: de esta manera, en buenas manos, es prácticamente imposible herir a un bebé con la aguja.

Cuando debe hacerse? Usualmente la hacemos a partir de la semana 16 del embarazo ya que técnicamente es más fácil, los cultivos celulares crecen mejor y hay menor riesgo de pérdida del embarazo. Tratamos de hacerla antes de la semana 18-20 para efectos de conductas obstétricas posteriores ya que el resultado definitivo tarda 2 a 3 semanas, aunque en el Centro médico Docente La Trinidad tenemos una prueba preliminar bastante efectiva que nos aporta el resultado en 24-48 horas (FISH) mientras esperamos el definitivo

Duele? Esta es otra de las exageraciones populares. En un trabajo de investigación realizado recientemente se evaluó la expectativa de dolor antes y después del procedimiento en una población mayor de 100 pacientes y los resultados sugirieron que

más del **98% de las pacientes refirieron menos dolor del que pensaban que ocasionaba el procedimiento** y poco más del 1% dijo de dolió igual o más de lo que esperaban. Así pues, el procedimiento duele menos de lo que se espera dejando la opinión general como falsa. Y la mejor noticia: el procedimiento fue realizado SIN anestesia local ya que se considera que no es necesaria (aporte verbal del autor). En mi experiencia observacional no publicada he encontrado cifras parecidas a las reportadas

Necesito una preparación previa, que se yo, un enema, tal vez, o una dieta especial previa? De ninguna manera, la paciente se presenta en el consultorio a su hora asignada y lo único que se le pide es evacuar la vejiga.

Soy Rh(-) debo tomar alguna previsión especial? En estos casos debes traer contigo una ampolla de antiglobulina anti-Rh humano, la conocida Rhogam, para ser inyectada (a ti) dentro de las primeras 72 horas después de la Amniocentesis. Si ya estás sensibilizada no tiene sentido usar el medicamento

La Amniocentesis es mejor que el Eco o viceversa?: cada estudio tiene sus indicaciones y campo de acción; aunque el Eco puede sugerir o descartar con mucha certeza la presencia de un síndrome cromosómico (ver la [sección de ultrasonidos](#)) la Amnio es el único método DIAGNOSTICO CROMOSÓMICO 99.9 certero. La Amniocentesis Genética solo detecta problemas cromosómicos mientras que el eco puede detectar la gran mayoría de los problemas no relacionados con los cromosomas (problemas genéticos y malformaciones congénitas). ***En números netos la ecografía detecta más condiciones anómalas que la Amnio porque la gran mayoría de los problemas fetales no son de índole cromosómica***

Que condiciones detecta la Amniocentesis? La mayor parte de los problemas que detecta la Amnio genética se relaciona con la presencia de bebés portadores de alteraciones en el número de cromosomas como lo son la Trisomía 21 (3 cromosomas 21) o Síndrome de Down, la Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y la Trisomía 13 (Síndrome de Patau) – tres causas de retardo mental severo y múltiples malformaciones orgánicas asociadas-, Monosomía X (Ausencia de un cromosoma sexual X) o Síndrome de Turner, alteraciones por multiplicidad de cromosomas sexuales como el Síndrome de Klinefelter y alteraciones en la arquitectura de los cromosomas en numero normal, entre otras

Si tuve exposición a toxinas, químicos o medicamentos debo hacerme una Amnio? NO esta indicada. La mayor parte de las exposiciones no ocasionan daño cromosómico y ni siquiera anomalías congénitas; además, para el momento de la concepción ya esta definida la normalidad o la anormalidad cromosómica. Agentes como la radiación ionizante en dosis excesivas pueden causar lesiones al ADN pero en forma de mutaciones letales o no pero en todo caso no manifestarían sus efectos en un cariotipo. Con mucha frecuencia recibo pacientes que han sido referidas para Amnio por indicaciones no razonables pero hacemos la Amnio debido a que no hay manera de eliminar la angustia materna a pesar de la evidencia clínica que se les presente: la angustia materna es una indicación indiscutible y válida

Como son los resultados de la Amnio genética? En cuanto a la presentación deberán mandarte una microfotografía ampliada de los 46 cromosomas explicando el

diagnostico final (Hembra o varón normal) y la técnica utilizada (tinción de bandas), además de estar firmada por un médico genetista reconocido como tal.

Cual es la certeza de un resultado? En laboratorios reconocidos un resultado normal o anormal es 99.99 confiable.

Es confiable el método nuevo, el FISH? Es muy confiable (99%) pero deja sin evaluar muchas condiciones estructurales del cromosoma, por ello siempre se acompaña de un cariotipo tradicional como diagnóstico definitivo (ver fotos)

Es seguro el diagnóstico de sexo con una Amnio? 100% seguro. Una rara excepción es el síndrome de insensibilidad a los andrógenos en el que se obtiene un varón cromosómico pero tiene todo el aspecto de una niña al nacer y se desarrolla como tal. Tranquila estas cosas son muy raras. El FISH te da el sexo en 1 o 2 días si no se había visto por eco antes o durante la Amniocentesis

Utilidad, indicaciones y limitaciones

Para que sirve la Amniocentesis? Este procedimiento solo se refiere a la extracción del líquido amniótico, ahora, lo que se haga después con él depende de la necesidad del paciente. Veamos que se exámenes se le pueden hacer al líquido amniótico:

1.- Amniocentesis genética: este es el uso más frecuente que se le da al líquido amniótico en muchas partes del mundo. El líquido se coloca en medios especiales y se cultivan las células para obtener, al cabo de 2-3 semanas y luego un proceso bioquímico y de microscopía, una imagen de los cromosomas celulares humanos, el CARIOTIPO (ver foto). Este resultado sirve para detectar enfermedades cromosómicas numéricas o estructurales que explican el 0.3-0.6% de las anomalías fetales.

2.- Pruebas genéticas: las células del líquido amniótico pueden ser evaluadas en busca de enfermedades genéticas heredables. Este tipo de enfermedades no se ven en un cariotipo cromosómico y requieren pruebas especializadas sobre el ADN celular. Solo se hacen estas pruebas si hay historia familiar que sugiera la presencia o el riesgo de que el nuevo bebé sufra la enfermedad en cuestión porque hay que saber que enfermedad buscar ya que cada prueba solo detecta un problemas particular y por lo general es costoso ya que los laboratorios están en USA o en Europa. Ejemplos: Fibrosis Quística, Talasemias, Anemia Drepanocítica. El procedimiento más utilizado es el PCR, que detecta secuencias genéticas del ADN afectado para cada enfermedad en estudio; cada prueba cuesta alrededor de US \$200

3.- Infecciones: mediante el estudio bacteriológico o viral del líquido amniótico se puede detectar la presencia de agentes infecciosos que pudieron afectar al bebé.

4.- Pruebas de madurez pulmonar fetal: en muchos países desarrollados se obtienen muestras de líquido amniótico en busca de datos bioquímicos de madurez pulmonar que ayuden a tomar la decisión de interrupción precoz de embarazos complicados

5.- Manejo de la incompatibilidad RH: en las pacientes ORh(-) que han manifestado anticuerpos contra el grupo RH(+) de su bebé se pueden obtener muestras seriadas de

liquido amniótico para seguir la evolución de la afección fetal y decidir el tipo de tratamiento que recibirá el bebé dentro del útero materno.

Por que se le practica la Amniocentesis a las madres mayores de 35 años? Una de las indicaciones mejor conocidas popularmente se refiere a la de aquellas mujeres de 35 años o mayores, o más correctamente, mujeres de 35 o mayores o que tendrán 35 años para el momento del nacimiento de su bebé. Se establece esta edad como punto de corte ya que a partir de los 35 años el riesgo de pérdida del embarazo es similar al de tener un bebé con un problema cromosómico; he aquí la razón que explicaría el por que la Amniocentesis no se hace de rutina en pacientes menores o jóvenes: porque el riesgo de pérdida asociado al procedimiento sobrepasa el riesgo de tener un bebé con problemas cromosómicos, o sea, el riesgo es mayor que el beneficio. Una joven de 20 años tiene un riesgo de 1 en 1250 de tener un bebé con problemas cromosómicos mientras que una de 35 tendría un riesgo de 1 en 450, entonces, a quien se le practica la Amniocentesis?

Pero también se le han hecho "Amnios" a pacientes jóvenes, por que? A parte de la edad por si sola también existen otras indicaciones para hacer una Amniocentesis en mujeres menores de 35 años, a saber:

- 1.- Historia personal o familiar de problemas cromosómicos
- 2.- Hallazgos ecográficos sugestivos de problemas cromosómicos ([eco genético del Primer Trimestre](#), por ejemplo)
- 3.- Hallazgos "anormales" de laboratorio en la prueba de riesgo en sangre: Tripletta Marcadora o Marcadores Séricos Maternos
- 4.- Manejo de la paciente Rh (-) sensibilizada
- 5.- Detección de infecciones fetales
- 6.- Detección de enfermedades genéticas
- 7.- Angustia materna

Estoy obligada a practicar una Amniocentesis aun si tengo indicaciones? NO. En medicina no se puede pasar por encima de la voluntad del paciente, ese es un derecho humano básico; de hecho, siempre obtengo un consentimiento firmado e informado antes de hacer este procedimiento que incluye información de mi capacidad y formación, técnica, revisión de la indicación, necesidades adicionales como el uso de Rhogam, limitaciones de la Amniocentesis, sensibilidad del estudio a realizar en cuanto a la veracidad de los resultados y complicaciones posibles. La decisión de practicarse una Amnio es de la paciente y su pareja

Cuales son las limitaciones de la Amnio genética? A lo largo de este artículo he venido sugiriendo los alcances y limitaciones del método: en resumen te puedo decir que solo sirve para determinar la presencia de enfermedades asociadas a trastornos cromosómicos (0.3-0.6% de un 3 a 6% de problemas totales al nacer). Si el bebé tiene problemas cardíacos o digestivos, deformidades articulares, enfermedades metabólicas,

retardo mental o cualquier otro problema sin origen cromosómico la amnio no la detectará.

Complicaciones

Todo procedimiento médico invasivo tiene riesgos y beneficios que TODA paciente debe conocer antes de someterse a cualquiera de ellos, en cualquier caso, si un procedimiento trae consigo más riesgos que beneficios entonces no debe realizarse y viceversa. En el caso de la Amniocentesis está muy bien determinado el riesgo de complicaciones asociadas al procedimiento: nuestra complicación más temida es la pérdida del embarazo, cosa que rara vez ocurre a pesar de lo que dice "la gente".

Cual es la frecuencia de complicaciones? En buenas manos y siguiendo todos los pasos necesarios para una técnica correcta solo se debe perder alrededor de un embarazo por cada 350-500 Amniocentesis realizadas. Algunas de esas pérdidas estarán asociadas a bebés con problemas y algunos serán sanos. Las causas más frecuentes que originan la pérdida del embarazo es la pérdida irremediable del líquido amniótico, infección uterina y muerte "natural" o esperada del bebé por enfermedad preexistente. La pérdida de líquido puede presentarse de 1 a 3 casos por cada 100 Amniocentesis y a pesar de eso es raro que alguno de ellos se pierda

Después de todo...

Que debo hacer después de una Amnio? Precisamente NADA. Lo más importante después de este procedimiento es el reposo materno, tanto físico como emocional. El esquema de cuidados incluye 4 pasos:

Reposo Absoluto: 24 de reposo en cama desde el momento en que la paciente llega a su casa el día del procedimiento hasta el día siguiente. Se le permite ir al baño y comer fuera de la cama.

Reposo Relativo: al cumplir las primeras 24 horas de reposo absoluto la paciente pasa a reposo en casa sin estar acostada. Se le permite deambular por la casa sin hacer ningún oficio ni actividad pesada, incluyendo cargar otros hijos. Puede leer, ver televisión, tejer, coser, etc.

Reposo Opcional: si el trabajo de la paciente es pesado puede permanecer en reposo relativo un día más en casa, de lo contrario puede iniciar su vida laboral teniendo cuidado de evitar actividades forzadas o agotadoras

Reposo sexual: usualmente indico 7 días de abstinencia para evitar estimulación uterina