



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO**

---

---

**FACULTAD DE MEDICINA**

**DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSTGRADO  
PETRÓLEOS MEXICANOS  
HOSPITAL CENTRAL NORTE**

**“PREVALENCIA DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS  
DIAGNOSTICADAS POR AMNIOCENTESIS EN EL  
SEGUNDO TRIMESTRE DE LA GESTACIÓN EN  
PACIENTES CON EMBARAZO DE ALTO RIESGO DEL  
HCSAE DE ENERO DE 1991 A JUNIO DEL 2007”**

**TESIS DE POSTGRADO**

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE:  
ESPECIALIDAD EN  
GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA**

**PRESENTA:  
DR. JOEL BARRERA RODRIGUEZ**

**TUTORES DE TESIS  
DR. VÍCTOR ARMANDO MARÍN CANTÚ. MÉDICO ADSCRITO. HCSAE  
DRA. MARTHA LAURA CRUZ ISLAS. JEFE DE ENSEÑANZA. HCN**



**MÉXICO, D.F.**

**AGOSTO, 2007**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



# UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO



FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

PETROLEOS MEXICANOS  
HOSPITAL CENTRAL NORTE

“Prevalencia de alteraciones cromosómicas diagnosticadas por amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación en pacientes con embarazo de alto riesgo del HCSAE de Enero de 1991 a Junio del 2007”

TUTOR DEL CURSO  
Dr. Jorge Zepeda Zaragoza.  
Jefe del Servicio de Ginecología y Obstetricia.

TESIS DE POSTGRADO  
PARA OBTENER EL TITULO DE ESPECIALIDAD EN  
GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA

PRESENTA:  
DR. JOEL BARRERA RODRIGUEZ.

TUTORES DE TESIS  
Dr. Víctor Armando Marín Cantú. Médico Adscrito. HCSAE.  
Dra. Martha Laura Cruz Islas. Jefe de Enseñanza. HCN.



Hospital Central Norte, PEMEX. México, D. F., 2008.

## **LIBERACION Y AUTORIZACION DE TESIS.**

---

Dr. Jaime Eloy Esteban Baz.  
Director Médico.  
Hospital Central Norte, Petróleos Mexicanos.

---

Dra. Martha Laura Cruz Islas.  
Jefe del Servicio de Enseñanza e Investigación Médica.  
Tutor de Tesis.  
Hospital Central Norte, Petróleos Mexicanos.

---

Dr. Jorge Zepeda Zaragoza.  
Jefe del Servicio de Ginecología y Obstetricia.  
Hospital Central Norte, Petróleos Mexicanos.

---

Dr. Víctor Armando Marín Cantú.  
Médico Adscrito, Gineco-Obstetra y Perinatólogo  
Tutor de Tesis.  
Hospital Central Sur de Alta Especialidad, Petróleos Mexicanos.



### **DEDICATORIA.-**

A mi esposa, mi bebe inigualable y el amor de mi vida, por su apoyo incondicional, su comprensión y ayudarme a lograr una de nuestras metas.

A mis hijas, Andrea y Alejandra, por sacrificar su tiempo y no poder estar con ellas en muchos momentos bellos de su vida para lograr lo que también es su logro.

A mis padres, por su apoyo incondicional en todo momento, por enseñarme a abrirme paso en la vida y por dejarme su mejor herencia.

A mis hermanos, Israel y Mariel.

A mi mamá Petra, por cuidarme desde donde quiera que este.

A mis suegros, mis segundos padres, por su apoyo en todo momento



### **AGRADECIMIENTOS.-**

Por su dedicación, paciencia, apoyo y enseñanza durante mi formación como médico especialista.

Al Dr. Jorge Zepeda Zaragoza, por su enseñanza.

Al Dr. Andrés Hernández Denis, por su enseñanza y compañerismo.

Al Dr. Edgardo Bustillos Alamilla, por sus sabios consejos como padre.

Al Dr. Ismael Madrigal García, por ser el gran amigo y compañero incondicional.

Al Dr. Víctor Marín Cantú, por su amistad, consejos y enseñanza.

A la Dra. Martha Laura Cruz Islas, por su paciencia, para la realización de estas tesis.

Hospital Central Norte.

- Dr. Dr. Manuel Amezcua Villanueva.
- Dr. Roberto Londaiz Gómez.
- Dr. Humberto Polanco Fierro.
- Dr. Benigno Rodríguez Blanco.

Hospital Central Sur de Alta Especialidad.

- Dr. Félix Garcés Olvera.
- Dra. Beatriz Hernández Caballero.
- Dr. Gilberto Ibarra Mora.
- Dra. Ana Lucía Martínez Cermeño.
- Dr. Armando Enrique Ortiz Bravo.
- Dr. Raúl Ramírez Medina.

Hospital Regional Minatitlán.

- Dra. Ana Luz Gracia Beltrán.
- Dr. Víctor Hugo Herbert Hernández.
- Dr. Alejandro Martínez Vivas.
- Dra. María de Lourdes Ríos Gracia.
- Dr. Cesar Sastré Sastré.

Hospital Regional Poza Rica.

- Dra. María Alejandra Barragán Hernández.
- Dr. Francisco José García Miranda.
- Dr. Rubén Míreles Reyes.
- Dr. Berlino Montiel Peralta.
- Dr. Andrés Ónelas Pérez.

Hospital Regional Villahermosa.

- Dr. Jimmy Pino Wilchis.

Hospital General de Ginecología y Obstetricia No. 4 "Luis Castelazo Ayala". IMSS.

- Dr. Rafael Tenorio Marañón.

A todo el personal de enfermería y compañeros residentes.



## INDICE

	Página
Introducción.....	06
Antecedentes.....	06
Marco teórico.....	07
Planteamiento del problema.....	16
Justificación.....	16
Objetivos.....	16
Hipótesis.....	17
Material y Métodos.....	18
Diseño del estudio.....	19
Características del estudio.....	19
Tipo de muestreo.....	19
Variables del estudio.....	19
Criterios de inclusión.....	20
Criterios de exclusión.....	20
Análisis estadístico.....	21
Aspectos éticos.....	21
Recursos.....	21
Resultados.....	22
Discusión.....	25
Tablas, Gráficas y Anexos.....	27
Conclusión.....	36
Bibliografía.....	39



HOSPITAL CENTRAL SUR DE ALTA ESPECIALIDAD  
PEMEX  
SERVICIO DE GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA

**TESIS**

**“Prevalencia de alteraciones cromosómicas diagnosticadas por amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación en pacientes con embarazo de alto riesgo del HCSAE de Enero de 1991 a Junio del 2007”**

**INTRODUCCION.-**

La amniocentesis es un procedimiento que consiste en la punción de la cavidad amniótica, por vía transabdominal, con guía ultrasonográfica continua y es un método diagnóstico que permite obtener líquido amniótico para la realización de un estudio citogenético (cromosómico) o bioquímico al feto. La amniocentesis es el procedimiento invasivo más usado en el embarazo y el más útil para el diagnóstico de malformaciones congénitas desde hace al menos 20 años en nuestro país, hay poca información acerca de la experiencia de este procedimiento en México.

La punción del saco amniótico con fines de diagnóstico prenatal se realiza habitualmente en el segundo trimestre del embarazo, entre la semana 15 y 17 de la gestación. Aunque la lista de posibles complicaciones es larga (infección, amenaza de aborto, ruptura de membranas, etc.) el riesgo de éstas se considera bajo, alrededor del 0.5%.

El estudio del líquido amniótico permite el diagnóstico de aneuploidías, deleciones y traslocaciones cromosómicas, enfermedades metabólicas, defectos de cierre del tubo neural (DCTN), algunas enfermedades congénitas y el grado de maduración pulmonar fetal. El avance en la tecnología ha permitido logros importantes en la detección de un número cada vez mayor de estas enfermedades con mayor precisión y rapidez.

**ANTECEDENTES.-**

A partir de 1989 se logró reunir un grupo de especialistas del Hospital Central Sur de Alta Especialidad (HCSAE) de Petróleos Mexicanos (PEMEX) con el interés común en el área de malformaciones congénitas, gracias al esfuerzo de Ginecólogos, Perinatólogos, Pediatras, Neonatólogos, Genetistas, Citotecnólogos, Cirujanos Pediatras, Ultrasonografistas y los miembros del Comité de Ética del HCSAE se logró la elaboración de un Programa Nacional de Detección y Tratamiento Oportuno de Malformaciones Congénitas, con la finalidad de detectar oportunamente malformaciones congénitas o cromosómicas del producto, dando tranquilidad a la madre de tener un producto cromosómicamente normal, así como evitar o prevenir el desarrollo de embarazos con productos con malformaciones congénitas, dentro de lo cual ocupa una parte primordial la realización de amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación.

Este es el primer reporte del estudio de dichas pacientes a nivel nacional del sistema de servicios médicos de PEMEX, arrojando los resultados aquí descritos en ésta tesis.





## MARCO TEORICO.-

El diagnóstico y tratamiento prenatal iniciaron con la amniocentesis, realizada por primera vez en 1882 para aliviar el polihidramnios. Durante la época de los 50's la amniocentesis se empleó para detectar sensibilización al Rh. Numerosos descubrimientos genéticos a finales de los 50's y principios de los 60's incluyeron la determinación del sexo fetal por medio de análisis de cromatina. El éxito en los cultivos y determinación del cariotipo en las células amnióticas permitió la detección de la primera anormalidad cromosómica y del primer error del metabolismo antes del nacimiento. En 1968 se realizó el primer diagnóstico de un feto con síndrome de Down. Finalmente, Caspersson en 1971 introdujo el bandaje para detección estructural cromosómica y las anomalías cromosómicas que son el inicio del diagnóstico prenatal como lo conocemos actualmente. En 1972 se estableció la relación entre la alfa-fetoproteína y los defectos de tubo neural. En 1975, los médicos fueron capaces de diagnosticar enfermedades congénitas o hereditarias antes del nacimiento a través de la obtención de muestras del líquido amniótico e incluso sangre fetal, así como conocer el sexo del producto antes del nacimiento. Al final de la década de los 80's se empezaron a establecer diversos marcadores bioquímicos de trastornos genéticos. (4)

Las técnicas de diagnóstico prenatal invasivo, tales como la amniocentesis, fueron desarrolladas inicialmente en la época de los 60's, previo al uso de una guía por ultrasonido, que apareció como herramienta del gineco-obstetra casi una década después, lo cual permitió minimizar el riesgo para el binomio, y con ello, propició su generalización. El espectacular desarrollo tecnológico que ha ocurrido en los últimos treinta años, aunado a la enorme e inmediata difusión que se da en la actualidad a los avances científicos, ha traído el diagnóstico prenatal al conocimiento y a las consejas populares de nuestras pacientes; las pacientes hoy preguntan y solicitan la realización de pruebas para el diagnóstico genético prenatal. (4).



El diagnóstico prenatal es todo evento, técnica o herramienta de diagnóstico, sea clínica, imagenológica o bioquímica, que se aplica durante la vida embrionaria y fetal, y nos permite conocer el estado de salud del producto, descubrir un defecto congénito y poder dirigir mejor el manejo en los casos de enfermedad o alteración fetal. Los defectos congénitos son anomalías del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular del feto. Para el manejo adecuado del binomio madre-feto, es necesaria la colaboración de médicos ginecoobstetras, perinatólogos (medicina materno-fetal), genetistas, psicólogos y otros especialistas, con áreas acordes al defecto congénito de que se trate. (4).

Las anomalías o enfermedades congénitas son enfermedades estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento. El desarrollo embrionario y fetal puede ser alterado por diversos factores externos como: radiaciones, calor, sustancias químicas, infecciones y enfermedades maternas, entre otras.

Un feto que recibe más de o menos de 46 cromosomas en total, tendrá defectos de nacimiento, muchos de los cuales se consideran graves. Aproximadamente del 5% al 7% de todos los embarazos tienen una alteración cromosómica. Sin embargo, más del 20% de los fetos con malformaciones terminan en aborto espontáneo, el resto nacen con una enfermedad congénita. Hasta un 5% de los recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita y éstas son causa del 20% de las muertes en el periodo postnatal. Un 10% de las enfermedades congénitas son hereditarias por alteración de un solo gen, otro 5% son causadas por alteraciones en los cromosomas. Por consiguiente, para los embarazos que continúan hasta el nacimiento del producto, la proporción media de las alteraciones cromosómicas es aproximadamente de 0.6% (6 de 1000) para los nacidos vivos. Se debe recordar que cada individuo, sin importar su edad, tiene un riesgo leve de tener un hijo con una anomalía de cromosómica.

Algunas anomalías genéticas presentan síntomas evidentes ya en el momento del nacimiento. Pueden ser causadas por mutaciones de un gen, de varios genes, o por alteraciones cromosómicas complejas. Muchas enfermedades



se heredan de modo recesivo: ninguno de los padres padece la enfermedad pero ambos son portadores del gen causante de ella. Cuando ambos padres presentan un gen dominante A y un gen recesivo a, sus descendientes pueden heredar una de las cuatro posibles combinaciones: AA, Aa, aA, o aa. Si el gen recesivo a transmite la enfermedad, existe un 25% de probabilidades de la enfermedad para cada hijo. En otras anomalías congénitas la presencia de un solo gen recesivo produce la enfermedad.

Hoy en día no se conoce la causa de las dos terceras partes de las anomalías genéticas. Se piensa que algunas malformaciones cardíacas y de la columna vertebral son poligénicas, es decir, producidas por la presencia simultánea de varios genes anómalos. Otras anomalías congénitas parecen ser multifactoriales, esto es, producidas por genes anormales que interactúan con agentes ambientales perjudiciales. Algunas malformaciones se producen con más frecuencia en padres de edades avanzadas; por ejemplo, el riesgo de que nazca un niño con síndrome de Down se incrementa con la edad de la madre.

Se han desarrollado diferentes pruebas diagnósticas para detectar los genes defectuosos y las anomalías fetales. El diagnóstico prenatal es un procedimiento por el cual un embarazo es evaluado para descartar la presencia de ciertas alteraciones congénitas o cromosómicas del producto antes del nacimiento. La amniocentesis es un arma importante en el diagnóstico prenatal. Muchas enfermedades congénitas se pueden diagnosticar mediante amniocentesis, realización de la biopsia de vellosidades coriónicas o mediante la toma de muestra de sangre fetal del cordón umbilical.

Existen algunas pruebas diagnósticas menos invasivas pero también menos sensibles y específicas que las anteriores para detectar cromosopatías. La más utilizada es la ultrasonografía, útil para diagnosticar malformaciones estructurales, la edad fetal, los embarazos múltiples y el sexo fetal, entre otros. Los niveles elevados de alfa-feto proteína en sangre materna pueden indicar la presencia de un DCTN; los niveles bajos pueden indicar síndrome de Down. En este caso



también pueden aparecer niveles anormales de estriol no conjugado y de gonadotropina coriónica humana en sangre materna, prueba conocida como Triple Marcador, y si se agrega la inhibina A, se denomina Cuádruple Marcador.

Con respecto a la amniocentesis, este es un procedimiento que consiste en la punción de la cavidad amniótica, por vía transabdominal, con guía ultrasonográfica continua y es un método diagnóstico que permite obtener líquido amniótico para la realización de un estudio citogenético (cromosómico) o bioquímico al feto, realizándose actualmente el diagnóstico de alteraciones numéricas (aneuploidías, poliploidías) y estructurales (deleciones, traslocaciones, inversión, anillo), DCTN (anencefalia, espina bífida), anemia hemolítica en productos con isoimmunización materno fetal, enfermedades metabólicas, madurez pulmonar fetal, entre otras. (4, 23).

Según las normas del Instituto Nacional de Perinatología (INPer), de acuerdo a la etapa del embarazo en que se realice, la amniocentesis se puede clasificar en temprana (11-14 semanas de gestación) y tardía (16-26 semanas de gestación) y de acuerdo a su objetivo se puede clasificar en diagnóstica y terapéutica. La amniocentesis diagnóstica es aquella en la cual se obtiene una muestra de líquido amniótico con la finalidad de realizar estudios citogenéticos, bioquímicos, espectrofotometría, madurez pulmonar. La amniocentesis terapéutica se realiza para drenar un exceso de líquido en la cavidad amniótica, en los casos de polihidramnios. (2, 23).

Sin embargo, para fines prácticos y de acuerdo al estudio y procedimiento para la realización de esta investigación, así como de acuerdo a ciertas bibliografías médicas, la amniocentesis para diagnóstico citogenético prenatal se realiza durante el segundo trimestre de embarazo, entre la semana 15 a 17 de la gestación ya que antes de esta etapa del embarazo es posible que no haya suficiente líquido amniótico presente para efectuar las pruebas necesarias y después de ésta etapa de la gestación (por el resultado citogenético que demora de 10 a 14 días) es posible realizar un aborto terapéutico en aquellas madres con



un producto con alteraciones citogenéticas, antes de la semana 20 de gestación, por cuestiones legales.

Durante el procedimiento, se realiza un ultrasonido obstétrico antes y durante la amniocentesis para determinar la edad gestacional, la posición del feto y de la placenta, la frecuencia cardíaca fetal, movimientos fetales, el número de los fetos y para encontrar un sitio seguro para realizar la punción.

La amniocentesis se realiza introduciendo una aguja espinal de calibre 22G y 3 ½ pulgadas de largo en el útero, para extraer una muestra del líquido amniótico. Se guía continuamente por ultrasonido, penetrando el abdomen y el útero hasta entrar en el saco amniótico. Primero se extraen 1 a 3 mililitros de líquido, considerado como contaminado (sangre o células maternas) y posteriormente se extrae entre 15 a 20 mililitros de líquido amniótico, retirando la aguja con visualización ultrasonográfica. Luego de extraer la muestra, el médico comprueba mediante ultrasonido que la frecuencia cardíaca fetal sea normal y que no se visualicen alteraciones ultrasonográficas que indique alguna complicación del procedimiento. (21, 23).

La punción se considera fallida después de 2 intentos con perforación de las membranas y sin obtención de líquido amniótico.

En pacientes con grupo Rh negativo, no isoinmunizadas, se recomienda administrar 150 miligramos de inmunoglobulina anti-D dentro de las primeras 48 horas del procedimiento, para prevenir la formación de anticuerpos Anti-Rh. (2, 23).

Es importante recordar, y hacérselo saber a la paciente, que no se puede detectar todos los defectos congénitos mediante el análisis del líquido amniótico obtenido por amniocentesis. La mayoría de las malformaciones estructurales (de las extremidades, corazón y órganos intraabdominales) entran en esta categoría. El ultrasonido obstétrico realizado antes, durante y después de la amniocentesis ayuda a la búsqueda y detección de estas alteraciones.



La opción de hacerse una amniocentesis no se ofrece normalmente a todas las mujeres embarazadas. Generalmente se recomienda cuando existe un mayor riesgo de que el producto presente algún defecto cromosómico y en base a los siguientes factores de riesgo: (2,4).

1) Edad materna: El riesgo de tener hijos con ciertos defectos congénitos cromosómicos aumenta con la edad de la mujer. De acuerdo a ello se recomienda la realización de pruebas prenatales para detectar trastornos cromosómicos si la mujer tiene más de 35 años de edad. Aunque el riesgo para una alteración cromosómica crece conforme aumenta la edad materna, la mayoría de los productos nacidos de madres mayores de 35 años no tienen una alteración cromosómica. Sin embargo, las aneuploidías son las alteraciones cromosómicas mayormente diagnosticadas por amniocentesis, tales como trisomía 21 (Síndrome de Down, 59%), trisomía 18 (Síndrome de Edwards, 22%), trisomía 13 (8%), 45,X0 (Síndrome de Turner, 6%) (4,5, 20, 23). El trastorno más común es el síndrome de Down. Aproximadamente uno de cada 1250 niños cuyas madres tienen entre 20 y 30 años nacen con síndrome de Down. Esta cifra se incrementa a uno de cada 400 niños cuando la madre tiene 35 años de edad y a uno de cada 100 niños cuando alcanza los 40 años (1). Los DCTN, en la población general de los Estados Unidos, suceden en 1 o 2 de cada 1000 partos de productos vivos. Un padre que ha tenido un hijo con DCTN corre un riesgo de 1 en 50 (2%) de tener otro producto afectado. Un padre afectado con un DCTN corre un riesgo de 1 en 20 de tener un producto con esta condición.

2) Un hijo previo con un defecto congénito: Cuando una pareja ya ha tenido un hijo en que se ha diagnosticado una alteración cromosómica o estructural, un defecto congénito genético o un DCTN, se recomienda la realización del diagnóstico prenatal durante los embarazos subsiguientes.

3) Resultados anormales de las pruebas de diagnóstico prenatal: Es cada vez más común realizar pruebas de diagnóstico a mujeres embarazadas mediante análisis de sangre para detectar la presencia de alfa-fetoproteína (AFP), fracción



beta de la hormona gonadotropina coriónica humana, estriol no conjugado e inhibina A. Una alta concentración de AFP sugiere la presencia de un defecto del tubo neural en el feto. Una concentración baja de AFP pueden indicar un síndrome de Down y variaciones en las demás sustancias sugieren la presencia de una anomalía cromosómica (10).

Por otro lado, los hallazgos ultrasonográficos de la estructura fetal sugerentes de malformaciones congénitas (alteraciones en el pliegue nucal o hueso nasal, higroma quístico, holoprocencefalia, espina bífida, anencefalia, etc.) son indicativos para la realización de una amniocentesis. (4, 14).

4) Antecedentes familiares: Aun cuando una pareja no haya tenido un hijo afectado previamente, también suele recomendarse la realización de pruebas prenatales cuando la historia clínica de la familia indica que los hijos se exponen a un mayor riesgo de heredar un trastorno genético. Es posible diagnosticar casi todos los defectos cromosómicos antes del nacimiento, pero no así los defectos genéticos.

Dentro de las contraindicaciones para la realización de la amniocentesis esta la presencia de contracciones uterinas, proceso infeccioso materno a cualquier nivel u oligohidramnios severo.

Para la mayoría de las mujeres, este procedimiento les produce solo una incomodidad leve, pero las complicaciones que este procedimiento conlleva, se presentan en 1 de 200 casos (0.5%). Otros artículos mencionan que las complicaciones pueden presentarse del 0.5% al 0.8% y otros del 1 al 3%. (23, 24). Los riesgos posibles incluyen dolor en el sitio de la punción, el cual puede incrementar con el antecedente de amniocentesis o punción en cuadrantes inferiores del útero o puede prevenirse con la administración local de anestesia (6, 9, 19, 22), punción de partes fetales o de la placenta, amenaza de aborto, trabajo de aborto, ruptura de membranas, hematomas de pared abdominal o hematomas retroplacentarios con el consiguiente desprendimiento de la placenta, hemorragia, isoimmunización materno fetal, corioamnioitis y aborto (15, 23).



Los estudios sugieren que el riesgo de aborto espontáneo después de una amniocentesis realizada en el primer trimestre puede llegar a ser tres veces mayor que el riesgo de una amniocentesis realizada en el segundo trimestre. (5). En un estudio realizado en Canadá en 1998 se detectó un riesgo de aborto espontáneo del 2.6% después de una amniocentesis temprana, comparado con el 0.8% de las amniocentesis realizadas en el segundo trimestre.

El riesgo de pérdida del embarazo después de la amniocentesis es inferior cuando el médico que realiza el procedimiento cuenta con amplia experiencia. Alrededor del 95% de las mujeres de alto riesgo que se someten a una amniocentesis, no presentan trastornos citogenéticos del producto. Sin embargo, no existe una prueba prenatal que pueda garantizar que un producto será sano, ya que sólo es posible diagnosticar una limitada cantidad de defectos congénitos antes del nacimiento.

Una vez extraído, el líquido amniótico es enviado al laboratorio de citogenética para el análisis cromosómico. Las células presentes en el líquido amniótico, desprendidas del feto en crecimiento, son separadas y cultivadas (generalmente por triplicado) en pequeñas cajas de Petri, donde se supervisa su crecimiento. De acuerdo a su desarrollo se puede realizar resiembra de las células, hasta que finalmente se obtienen preparaciones de cromosomas y se examinan bajo un microscopio buscando alteraciones del número y/o de la estructura de los cromosomas, al tiempo que se determina el sexo del feto. Así como la realización de los exámenes bioquímicos que procedan, de ser necesario.

Al determinar el nivel de la alfa-fetoproteína, una proteína fetal específica, en el líquido amniótico, es posible diagnosticar prenatalmente los DCTN. En los fetos con esta alteración, la cantidad de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico será anormalmente elevada. Los defectos cerrados del conducto neural generalmente no se detectan al medir la cantidad de alfa-fetoproteína. Sin embargo, la mayoría de los DCTN son abiertos (anencefalia, espina bífida) y pueden detectarse utilizando esta prueba. En general las determinaciones de alfa-





feto proteína se realizan en todas las muestras del líquido amniótico sin importar la indicación principal de la amniocentesis.

La sensibilidad de la amniocentesis en el diagnóstico de anomalías cromosómicas fluctúa entre el 99.4% y el 100%.



## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.-**

Se desconoce cuál es la prevalencia de las alteraciones cromosómicas diagnosticadas por medio de la amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación realizadas en pacientes con embarazo de alto riesgo genético en el HCSAE.

## **JUSTIFICACION.-**

Se desea conocer la prevalencia de las alteraciones cromosómicas diagnosticadas por amniocentesis en embarazos del alto riesgo genético para detectar, evitar o prevenir el desarrollo de embarazos con productos con malformaciones congénitas, así como la prevalencia de complicaciones e incidentes del procedimiento, ya que no existe dicha estadística en la institución y es un procedimiento que se realiza frecuentemente en el HCSAE.

## **OBJETIVOS.-**

Objetivo General:

Describir la prevalencia de las alteraciones cromosómicas diagnosticadas por amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación en pacientes con embarazo de alto riesgo en el HCSAE.

Objetivos Específicos:

- a) Conocer el número de pacientes a quienes se les realizó amniocentesis en el HCSAE en el lapso de Enero de 1991 a Junio del 2007.



- b) Determinar el número de alteraciones cromosómicas diagnosticadas en los productos de madres con embarazos de alto riesgo a las que se les realizó amniocentesis.
- c) Identificar el tipo específico de alteraciones cromosómicas que se presentan en los productos de madres con embarazo de alto riesgo genético.

Objetivos Secundarios:

- a) Conocer las indicaciones médicas por las que se realizaron las amniocentesis.
- b) Identificar las patologías asociadas que padecían las madres con embarazo de alto riesgo a las que se les realizó amniocentesis.
- c) Identificar la frecuencia de complicaciones relacionadas a la amniocentesis.

**HIPOTESIS.-**

La amniocentesis para diagnóstico prenatal de alteraciones cromosómicas, efectuada en el segundo trimestre de la gestación, es un procedimiento diagnóstico útil para la detección de alteraciones cromosómicas en productos de embarazos con alto riesgo genético.



## **MATERIAL Y METODOS.-**

Se revisaron 235 pacientes con embarazo de alto riesgo, así como sus expedientes clínicos, a quienes se les realizó amniocentesis para diagnóstico de alteración citogenética durante el segundo trimestre de la gestación en el HCSAE de PEMEX a partir de Enero de 1991 y hasta Junio del 2007.

Se recibieron pacientes derechohabientes al sistema de servicios médicos de PEMEX de todo el país, locales y enviadas de diferentes subsedes, enviadas al tercer nivel de atención cuando se consideró que eran pacientes de alto riesgo para una malformación fetal.

Las pacientes fueron recibidas en la consulta de embarazo de alto riesgo, donde se hizo una evaluación integral de cada caso y posteriormente fueron enviadas a la consulta de genética para asesoría.

En aquellas pacientes que se consideraron candidatas al procedimiento se les efectuó un ultrasonido obstétrico transabdominal para valorar condiciones obstétricas y determinar el sitio de punción, posteriormente firmaron un consentimiento informado para la autorización de dicho procedimiento.

Las amniocentesis fueron efectuadas habitualmente por uno de los dos perinatólogos del hospital, bajo control ultrasonográfico continuo, en la unidad tocoquirúrgica. La punción se realizó mediante técnica estéril, usando aguja espinal de calibre 22 de 3 ½ pulgadas y posterior al procedimiento se efectuó un rastreo ultrasonográfico de control. Se obtuvo un promedio de 15 a 20 ml de líquido amniótico, previo desecho de los primeros 1 a 3 ml para evitar contaminación con células de tejido materno (14, 21).

Posterior a la amniocentesis las pacientes permanecieron en reposo por 4 horas en la unidad tocoquirúrgica y de no haber ninguna complicación fueron egresadas a su domicilio donde se les pidió que permanecieran en reposo absoluto el resto del día. No se utilizaron rutinariamente antibióticos ni tocolítics.



El líquido amniótico se envió al laboratorio de genética donde se sembró en medios de cultivo de tejidos (medio HAM con suero fresco de ternera en los primeros años del programa, luego medio de Chang el cual se utiliza en la actualidad). Se analizaron las metafases de las células fetales mediante tinción de los cromosomas con técnica de bandas G y se documentaron los hallazgos con fotografías del material estudiado.

Los resultados se analizaron utilizando herramientas de estadística descriptiva (medidas de tendencia central y de dispersión).

### **DISEÑO DEL ESTUDIO.-**

Estudio clínico.

### **CARACTERISTICAS DEL ESTUDIO.-**

Descriptivo, Retrospectivo, Observacional, Transversal.

### **TIPO DE MUESTREO.-**

No probabilístico de casos consecutivos.

### **VARIABLES DE ESTUDIO.-**

- a) Dependiente:
  - Detección de alteraciones cromosómicas.
  - Resultado del cariotipo.
- b) Independiente:
  - Amniocentesis.



c) Variables secundarias.

- Edad materna, lugar de origen, patologías asociadas al embarazo.
- Indicación de amniocentesis, número de punciones, complicaciones de la amniocentesis.
- Resolución de los embarazos con diagnóstico de cromosomopatía.

**CRITERIOS DE INCLUSION.-**

-Pacientes derechohabientes a las que se les realizó amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación en el periodo de Enero de 1991 a Junio del 2007 en el HCSAE.

-Pacientes con edad materna avanzada y con mayor riesgo de que el feto presentara alguna alteración cromosómica, sin proceso infeccioso, sin contracciones uterinas, índice de líquido amniótico normal.

-Triple o cuádruple marcador positivo.

-Pacientes con antecedente de cromosomopatías familiares o en productos previos.

-Pacientes con hallazgos de alteraciones estructurales fetales por ultrasonido.

**CRITERIOS DE EXCLUSION.-**

-Pacientes con contracciones uterinas, oligohidramnios, proceso infeccioso.



### **ANALISIS ESTADISTICO.-**

Se utilizó estadística descriptiva con cálculo de frecuencias, proporciones y porcentajes.

Se utilizaron medidas de tendencia central y de dispersión para variables numéricas, media y desviación estándar.

Se utilizaron frecuencias y porcentajes para las variables cualitativas.

### **ASPECTOS ETICOS.-**

Esta es una investigación clínica con realización de un corte transversal consistente en la revisión de pacientes y resultados citogenéticos, con el respectivo expediente clínico de la madre.

El procedimiento en estudio es parte de la práctica clínica rutinaria en el servicio de ginecología y obstetricia del HCSAE.

Se efectuó consentimiento informado en el 100% de los casos.

### **RECURSOS.-**

Médico perinatólogo, médico genetista, técnico en citogenética, ultrasonido, aguja 22G espinal corta, campos, ropa y material estéril, antiprostaglandínicos, quirófano, personal quirúrgico, expediente clínico y equipo informático para la captura de datos. No se requirió ningún recurso financiero.



## RESULTADOS.-

Se analizaron los casos y expedientes de 235 pacientes en quienes se realizó la amniocentesis en el segundo trimestre del embarazo para diagnóstico citogenético. Se realizaron 242 punciones en total en 235 pacientes. Las punciones extras fueron: 2 casos por punción fallida, 3 por repunción; una por duda diagnóstica del cariotipo, una por un líquido amniótico hemático y otra por no desarrollarse celularmente el cultivo. Dos punciones a una sola paciente por evitar la punción de partes fetales.

La edad de las pacientes varió de 22 a 50 años, con una media de  $37.3 \pm 4.9$  años. Las indicaciones para la punción se enlistan en la Tabla 1.

La amniocentesis fue efectuada entre las semanas 13 y 32 de la gestación, con una media de  $17 \pm 2$  semanas, realizándose entre las semanas 13 y 14 en 20 pacientes, entre las semanas 15 y 17 en 157 pacientes, en 48 pacientes posterior a la semana 18 y en 20 pacientes posterior a la semana 20 de gestación.

Se observó contaminación hemática macroscópica en 13 casos, uno de ellos francamente hemorrágico y que requirió varias resiembras.

Se tuvieron complicaciones en 9 pacientes (3.8%) e incidentes en 5 pacientes (2.1%) de las 235 pacientes en estudio.

De las complicaciones, en cuatro pacientes se presentó amenaza de aborto que se controlaron con reposo absoluto, hidratación parenteral y anti prostaglandínicos, resolviéndose sin complicación médica alguna. En una paciente se presentó un cuadro de amnioitis, con aborto séptico, que requirió legrado uterino instrumentado. En una paciente más, que cursaba con polihidramnios y en quien la punción se realizó con fines diagnósticos y terapéuticos (punción evacuadora de líquido amniótico) el parto se presentó intempestivamente en forma prematura, a las 25 semanas de gestación, el producto presentó hidrops fetal no inmunológico con Apgar 0/0 al nacimiento. En una paciente se presentó dolor postpunción. En otra paciente se presentó un





aborto secundario a la punción y en otra un aborto secundario a la realización de 3 punciones por evitar la punción de partes fetales, ya que el producto se encontraba en constante movimiento.

De los incidentes, se presentaron punciones fallidas en dos pacientes en quienes no pudo obtenerse líquido amniótico (una por tener un panículo adiposo demasiado grueso que impidió que la aguja llegase a la cavidad amniótica y en otra por tener placenta anterior que dificultaba el acceso). En otro caso hubo necesidad de volver a puncionar a la paciente pues existía una duda diagnóstica en el primer cariotipo y se consideró prudente obtener una nueva muestra de líquido amniótico para confirmar el diagnóstico. En un caso en el que el líquido fue francamente hemorrágico hubo necesidad de resembrar tres veces el cultivo del líquido amniótico, lo que retrasó notoriamente el tiempo de reporte y en un caso (en 1991) no se obtuvo desarrollo de las células fetales.

En la Tabla 2 y 3 se describen las complicaciones e incidentes secundarios a la realización de la amniocentesis.

El resultado del cariotipo fue normal en 214 (91.0%) de 235 pacientes, pero 4 de estos presentaron malformaciones congénitas sin cromosomopatía; anencefalia, doble lesión mitral, síndrome de VATER y un producto con cariotipo 46, XY, a término, obtenido por cesárea, con múltiples malformaciones al nacimiento, fallece poco después y cuenta con antecedente de madre con IgG positivo para citomegalovirus y ambos padres con cariotipo normal. Un quinto producto nace con hidrops fetalis no inmunológico, con parto pretérmino por ruptura prematura de membranas a las 25 semanas de gestación con Apgar 0/0 al nacimiento y un cariotipo normal (46, XY).

Dentro de la resolución obstétrica de las pacientes con un diagnóstico citogenético alterado, se realizaron 13 inducciones de aborto antes de las 20 semanas de gestación, 2 cesáreas con productos a término, 1 parto pretérmino por producto óbito y malformaciones congénitas a las 27 semanas de gestación y padre con cromosomopatía. Se desconoce la resolución del embarazo en 9



pacientes (productos con traslocaciones), por ser foráneas y atendidas en su unidad de adscripción y sin tener acceso al expediente electrónico a través del sistema electrónico y supervisor de PEMEX.

En la Tabla 4 se enlistan los resultados de los diagnósticos citogenéticas, así como su resolución obstétrica en este grupo de pacientes.

En este grupo de pacientes se detectaron patologías asociadas al embarazo, que se desglosan en la Tabla 5.



## DISCUSION.-

Se atendieron en el HCSAE a 235 pacientes en el periodo comprendido de Enero de 1991 a Junio del 2007, de las cuales se encontraron sus expedientes clínicos y a quienes se les realizó la amniocentesis para el diagnóstico de cromosomopatías en el segundo trimestre de la gestación.

La edad de las pacientes varió de 22 a 50 años, con una media de  $37.3 \pm 4.9$  años, encontrándose 188 pacientes (80%) > de 35 años, de las cuales 150 pacientes (63.8%) solo tenían la indicación de la amniocentesis por edad materna, las otras 38 pacientes (16.1%) en combinación con triple o cuádruple marcador positivo, pérdida gestacional recurrente, hijos previos con cromosomopatías o malformaciones congénitas. Así como, 47 pacientes (20%) < de 34 años con indicación de amniocentesis por antecedentes de familiares con cromosomopatías, hijos previos con cromosomopatías, malformaciones o enfermedades congénitas, padres con traslocaciones cromosómicas, pérdida gestacional recurrente, triple o cuádruple marcador positivos, hallazgos ultrasonográficos, angustia materna y paterna.

La amniocentesis se realizó entre las semanas 13 y 32 de la gestación, con una media de  $17 \pm 2$  semanas, presentándose complicaciones postpunción 4 amenazas de aborto, 2 abortos, 1 aborto séptico, 1 parto prematuro y 1 paciente con dolor postpunción, que representan en conjunto una incidencia de complicaciones del 3.8% en 235 pacientes, muy alta en comparación a la descrito en la bibliografía que es del 0.5%, que equivale 1 de cada 200 pacientes.

El riesgo de pérdida del embarazo después de la amniocentesis es inferior cuando se realiza en el segundo trimestre. Sin embargo, no existe una prueba prenatal que pueda garantizar que un producto será sano, ya que solo es posible diagnosticar una limitada cantidad de defectos congénitos antes del nacimiento (8).



Dentro de los diagnósticos citogenéticos, se diagnosticaron 4 productos con Síndrome de Down, trisomía 21 (1.7%), 2 productos con Síndrome de Edwards, trisomía 18 (0.8%), 2 productos con Síndrome de Turner, 45,XO (0.8%), 2 Síndromes de Klinefelter, 47,XXY (0.8%) y 11 productos con traslocaciones (4.6%). Sin embargo, en la literatura se reporta un mayor diagnóstico citogenético por amniocentesis para aneuploidías, principalmente el Síndrome de Down (59%), seguidas de trisomía 18 (22%), trisomía 13 (8%) y Síndrome de Turner (6%), pero en éste estudio el diagnóstico citogenético de mayor frecuencia fueron las traslocaciones cromosómicas.

En relación al diagnóstico citogenético de 235 pacientes, 214 pacientes (91.0%) presentaron un diagnóstico citogenético normal y 21 pacientes con un diagnóstico citogenético anormal para el producto. Sin embargo, 4 productos con cariotipos normales (1.7%) presentaron malformaciones congénitas. Comparando esto, tenemos un 91.0% de las pacientes con cariotipo normal en comparación a un 95% de las pacientes que se someten a este procedimiento.



**TABLAS, GRAFICAS Y ANEXOS.-**

<b>INDICACION</b>	<b>PACIENTES (%)</b>
Edad materna > 35 años	150 (63.8%)
Hijo previo con malformaciones	14 (5.9%)
Hijo previo con trisomía	
21 (Síndrome de Down)	10 (4.2%)
18 (Síndrome de Edwards)	1 (0.4%)
16 (Síndrome de Toriello-Carey)	1 (0.4%)
Traslocación materna balanceada.	4 (1.7%)
Antecedentes de Síndrome de Down en la familia	3 (1.2%)
Hijo previo con DCTN	3 (1.2%)
Hijo previo con mielomeningocele e hidrocefalia	2 (0.8%)
Hijo previo con anencefalia	2 (0.8%)
Hijo previo con hidrocefalia	1 (0.4%)
Triple marcador positivo	
Trisomía 21 (Síndrome de Down)	11 (4.6%)
Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)	1 (0.4%)
Cuádruple marcador positivo	
Trisomía 21 (Síndrome de Down)	5 (2.1%)
Pérdida gestacional recurrente	4 (1.7%)
Hijos con Distrofia Muscular de Duchén	2 (0.8%)
Hijo previo Síndrome de Arnold Chiari	1 (0.4%)
Hija previa con Síndrome de Wernighoffman	1 (0.4%)
Hija previa con Enfermedad de Tay Sachs	1 (0.4%)
Hijo previo con muerte neonatal temprana	
Cardiopatía cianógena	1 (0.4%)
Hijos previos con Síndrome Nefrótico	1 (0.4%)
Hijo previo con hemofilia	1 (0.4%)
Polihidramnios (Probable atresia duodenal)	1 (0.4%)
Madre portadora de DMG	1 (0.4%)
Producto previo óbito	1 (0.4%)
Uso de antifímicos	1 (0.4%)
Fármaco dependencia	1 (0.4%)
Por Ultrasonido:	
Higroma quístico	2 (0.8%)
Producto con encefalocele	1 (0.4%)
Anencefalia	1 (0.4%)
Pliegue nucal	1 (0.4%)
Polihidramnios en el segundo trimestre	1 (0.4%)
Holoprocencefalia	1 (0.4%)
Probable hidrocefalia	1 (0.4%)
Angustia materna y paterna	2 (0.8%)
<b>TOTAL</b>	<b>235 (100%)</b>

**Tabla 1.-** Determinación de indicaciones con las que se realizó la amniocentesis.



<b>COMPLICACION</b>	<b>PACIENTES (%)</b>
Amenaza de aborto	4 (1.7%)
Aborto	2 (0.8%)
Aborto séptico	1 (0.4%)
Dolor post punción	1 (0.4%)
Parto prematuro	1 (0.4%)
<b>TOTAL</b>	<b>9 (3.8%)</b>

**Tabla 2.-** Complicaciones secundarias a la realización de amniocentesis.

<b>INCIDENTES</b>	<b>PACIENTES (%)</b>
Punción fallida	2 (0.8%)
Repunción	3 (1.2%)
Cultivo sin desarrollo	1 (0.4%)
<b>TOTAL</b>	<b>6 (2.5%)</b>

**Tabla 3.-** Incidentes presentados en la realización de la amniocentesis.



CARIOTIPO	PACIENTES (%)	RESOLUCION
47,XX + 21 (Síndrome de Down)	4 (1.7%)	Aborto
47,XY + 21		Aborto
47,XY + 21		Cesárea (37.1 sdg)
46,XX der (14;21) (q10;q10) + 21		Aborto
46,XX inv(9)(p11q13)	3 (1.2%)	Se desconoce
46,XY inv (9) (p11q13)		
46,XX inv (9)		
47,XXY (Síndrome de Klinefelter)	2 (0.8%)	Abortos
47,XX + 18 (Síndrome de Edwards)	2 (0.8%)	Abortos
45,X0 (Síndrome de Turner)	2 (0.8%)	Aborto
45,X0 Polimorfismo en brazos cortos de un 13		Aborto
46,XY q-	2 (0.8%)	Se desconoce
47,XX + i (12) (p10) (51 cél) Síndrome de Pallister	1 (0.4%)	Aborto
45,XX der (13;14), fusión céntrica 13-14. Síndrome de Arnold Chiari	1 (0.4%)	Aborto
46,XY t(14;18)(q13;q21)mat. Traslocación recíproca balanceada	1 (0.4%)	Se desconoce
46,XY t(11;22) (11q25;22q13.1)	1 (0.4%)	Se desconoce
46,XX inv (2)(p11q13)	1 (0.4%)	Parto prematuro (27 sdg, Obito), 0/0.
46,XX del (7q35)	1 (0.4%)	Se desconoce
46,XY Doble lesión mitral	1 (0.4%)	Se desconoce
46,XY Anencefalia	1 (0.4%)	Aborto
46,XX Síndrome de VATER	1 (0.4%)	Aborto
46,XY Malformaciones congénitas (IgG CMV)	1 (0.4%)	Cesárea
<b>TOTAL</b>	<b>25 (10.6%)</b>	<b>-----</b>

**Tabla 4.-** Resultados de los diagnósticos citogenéticos anormales y su resolución obstétrica.



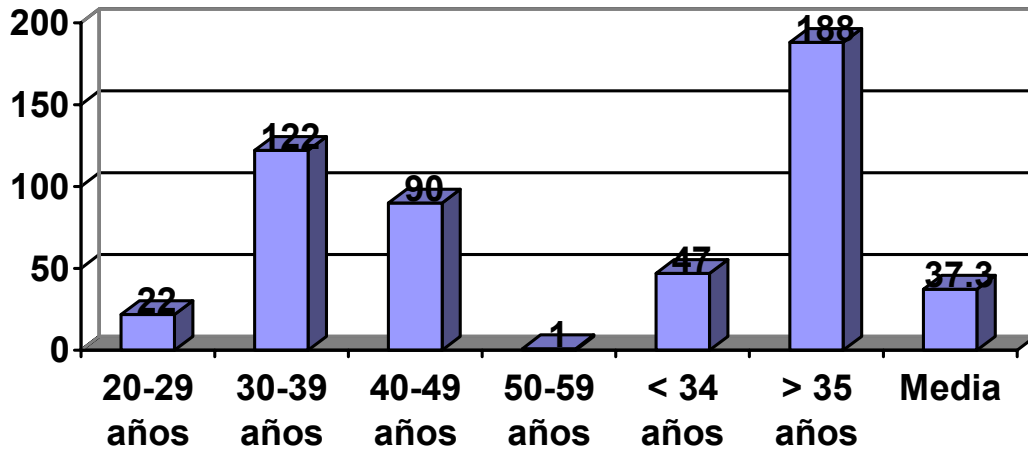
<b>COMPLICACIONES ASOCIADAS AL EMBARAZO</b>	<b>PACIENTES (%)</b>
DM gestacional	3 (1.2%)
DM tipo 2	3 (1.2%)
Hipotiroidismo	3 (1.2%)
Hipertensión arterial sistémica	3 (1.2%)
Cardiopatía reumática	1 (0.4%)
Hipertensión gestacional	1 (0.4%)
Prótesis mitral	1 (0.4%)
Preeclampsia	1 (0.4%)
Leiomiomatosis	1 (0.4%)
O Rh negativo	1 (0.4%)
Epilepsia	1 (0.4%)
TORCH IgG positivo Toxoplasma y CMV	1 (0.4%)
Polihidramios	1 (0.4%)
Hidrops fetal no inmunológico	1 (0.4%)
<b>TOTAL</b>	<b>22 (9.3%)</b>

**Tabla 5.-** Entidades médicas asociadas al embarazo.

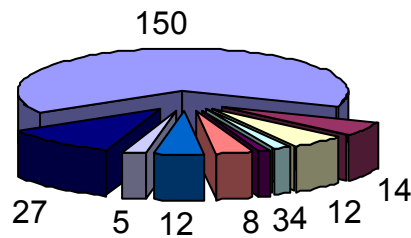




### Edad Materna Promedio de las Pacientes



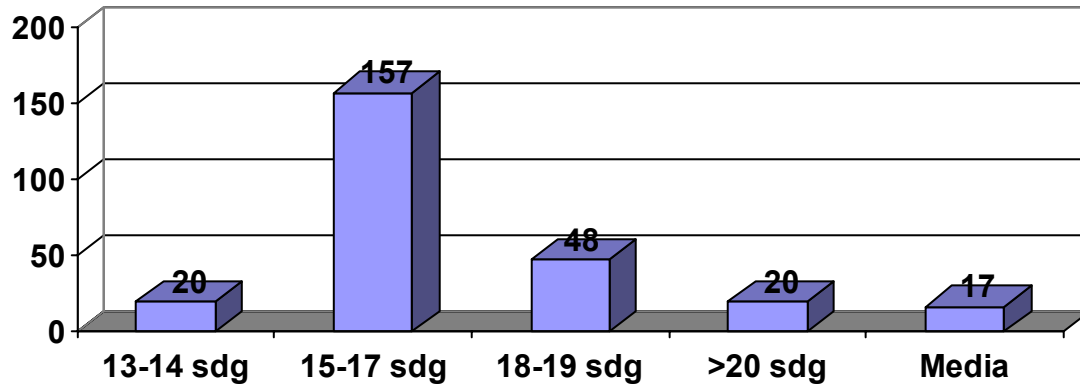
### Indicaciones de Amniocentesis



Edad Materna	Hijo Previo con Malformaciones
Hijo Previo con Trisomía	Traslocación Materna Balanceada
Antecedente Sx Down	Hijo Previo DCTN
Triple Marcador	Cuádruple Marcador
Otros	

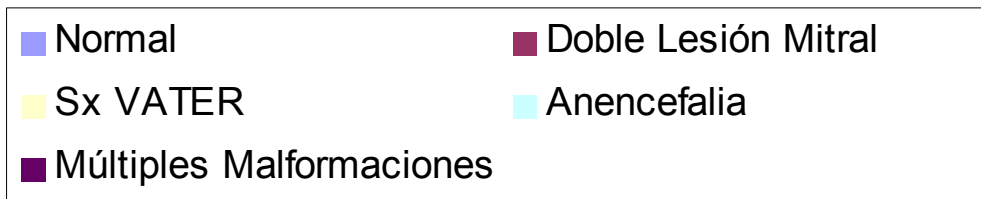
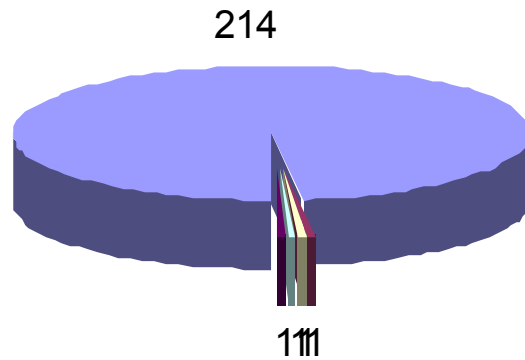


## Realización de Amniocentesis por Edad Gestacional

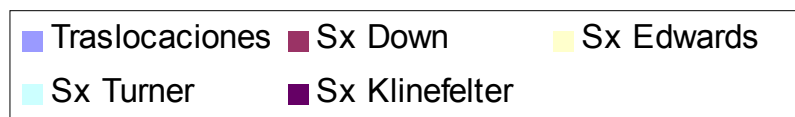
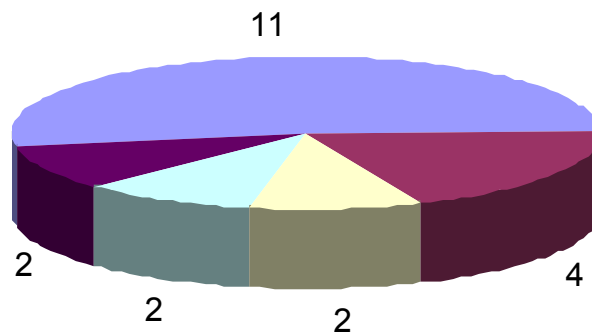


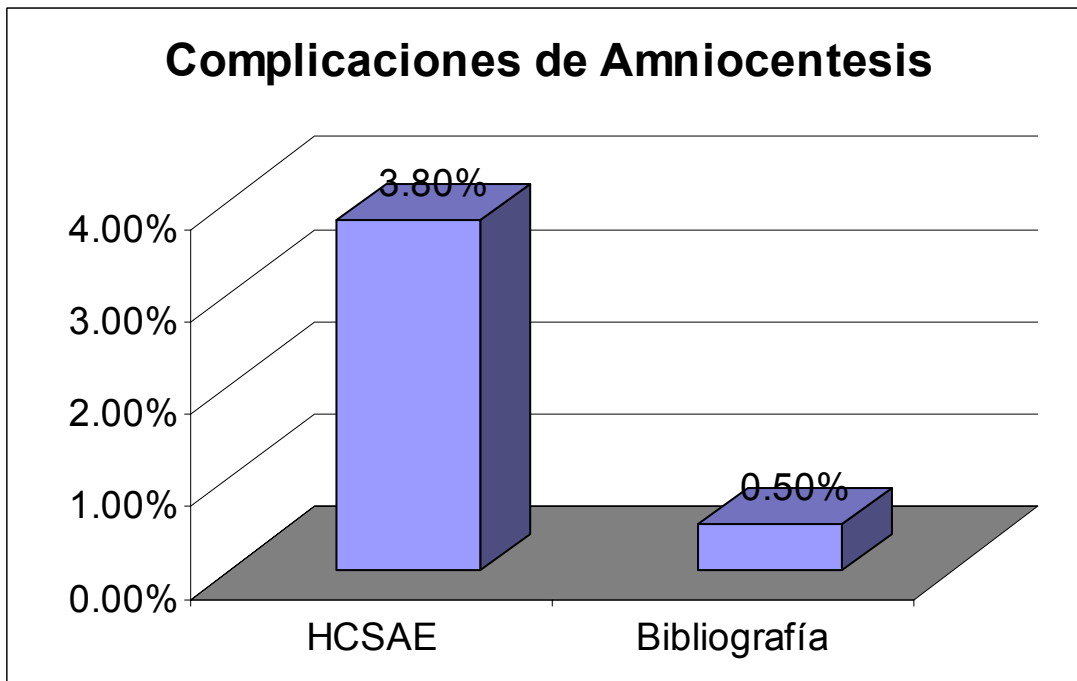
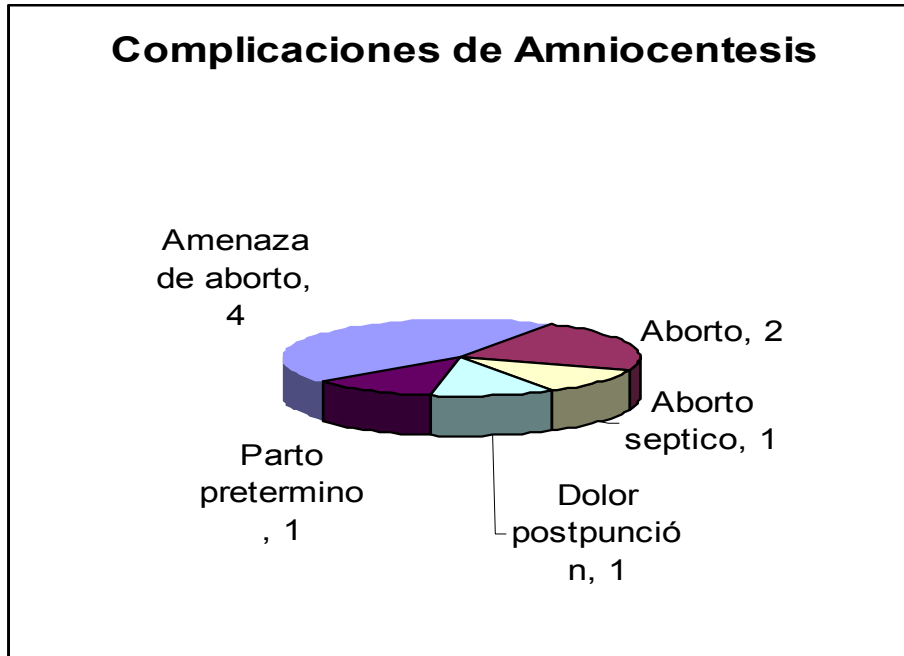


## Diagóstico Citogenético Normal



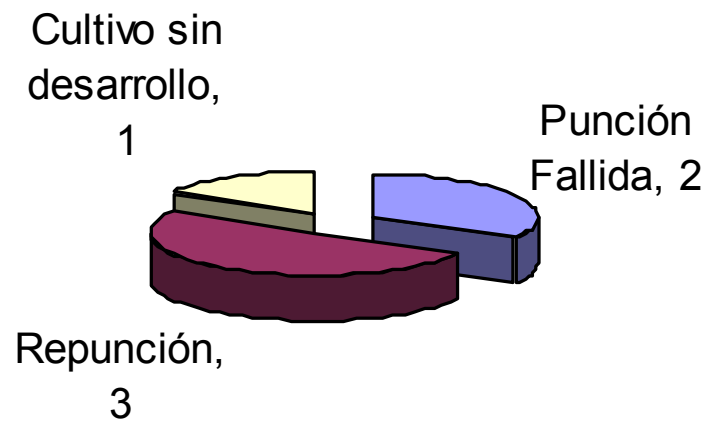
## Diagóstico Citogenético Anormal







## Incidentes de la Amniocentesis





## **CONCLUSION.-**

La amniocentesis es un procedimiento útil y seguro, que permite realizar un diagnóstico citogenético oportuno y certero de muchas enfermedades congénitas, sobre todo aquellas relacionadas a cromosopatías principalmente (aneuploidias, deleciones, traslocaciones y alteraciones numéricas), así como algunas malformaciones congénitas, DCTN, teniendo una sensibilidad del 99 al 100%.

La experiencia en el Hospital Central Sur de Alta Especialidad de Petróleos Mexicanos ha sido mínima, con la atención de 235 pacientes en 16 años y en quienes el índice de complicación es del 3.2% con 4 pérdida de la gestación a consecuencia de las punciones de la amniocentesis y una de éstas complicada con amnioititis y aborto séptico.

La principal indicación para el estudio fue la edad materna avanzada, similar a lo encontrado en otros reportes de la literatura. La proporción de resultados citogenéticas anormales fue del 10.6%, con traslocaciones como hallazgo anormal más frecuente y el síndrome de Down en segundo lugar de frecuencia.

Consideramos que se requiere insistir en la promoción y difusión de este estudio en toda la población derechohabiente, pues el número de pacientes que solicitan y autorizan la realización de éste estudio es aún muy bajo para la cantidad de pacientes que potencialmente son candidatas a este procedimiento en todo el sistema de servicios médicos de PEMEX. Así como, concientizar al

médico, la madre o ambos padres de la importancia de este estudio como diagnóstico citogenético y el benéfico secundario para una mejor calidad de vida familiar, social, económica y psicológica.



PETRÓLEOS MEXICANOS

HOSPITAL CENTRAL SUR DE ALTA ESPECIALIDAD

**CONSENTIMIENTO INFORMADO**

**AMNIOCENTESIS**

**ESTUDIO DESCRIPTIVO, PROSPECTIVO, OBSERVACIONAL, TRANSVERSAL, EL CUAL CONSISTE EN LA REALIZACION DE AMNIOCENTESIS COMO DIAGNOSTICO PRENATAL Y CITOGENETICO**

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_, Edad \_\_\_\_\_  
 Domicilio : \_\_\_\_\_ No. de Ficha \_\_\_\_\_  
 Nombre del representante legal, familiar o allegado: \_\_\_\_\_  
 Edad \_\_\_\_\_ Domicilio en \_\_\_\_\_  
 En calidad de: \_\_\_\_\_

**DECLARO**

Que el Doctor : \_\_\_\_\_ Ficha \_\_\_\_\_

Me ha explicado que en mi situación es conveniente la realización de :

**AMNIOCENTESIS.**

1. He leído (o alguien me ha leído la información del estudio) y entiendo la hoja de información. He comprendido las explicaciones que se me han facilitado en un lenguaje claro y sencillo y el médico que me ha atendido me ha permitido realizar todas las observaciones y me ha aclarado todas las dudas que le he planteado.
2. Entiendo que mi participación es voluntaria y que tengo la libertad de retirarme en cualquier momento, sin necesidad de dar ninguna explicación, puedo revocar el consentimiento que ahora presto, sin que mi cuidado médico o mis derechos legales sean afectados.
3. Entiendo que mi expediente o notas médicas pueden ser vistas por médicos responsables de Petróleos Mexicanos o autoridades regulatorias cuando sea relevante, para mi participación en la investigación. Doy permiso para que estas personas tengan acceso a mis registros médicos y estudios realizados.
4. Estoy de acuerdo en participar en el estudio citado anteriormente. Sé que me darán una copia de esta forma firmada y fechada, de la hoja de información para la paciente, para llevármela a casa.
5. Sé a quién contactar si tengo cualquier inquietud respecto a este estudio.
6. Por ello, manifiesto que estoy satisfecha con la información recibida y que comprendo el alcance de mi participación en el estudio.

**EN QUE CONSISTE LA AMNIOCENTESIS :**

**Consiste en la punción de la cavidad amniótica, por vía transabdominal, con guía ultrasonográfica continua siendo un método diagnóstico que permite obtener líquido amniótico para la realización de un estudio cromosómico o bioquímico al feto.**

**El liquido amniótico se someterá a un estudio citogenético, siendo informada posteriormente de los resultados.**

**RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS.**

**Toda punción, tanto por la propia técnica como por la situación materno fetal presente en el momento de la misma (obesidad, diabetes, placenta anterior, malformaciones fetales congénitas) lleva implícita una serie de complicaciones comunes y potencialmente serias que podrían requerir tratamientos medico quirúrgicos complementarios, así como una mínima probabilidad de mortalidad fetal.**

**Las complicaciones de la intervención quirúrgica, por orden de frecuencia, pueden ser:**



Dolor en el sitio de la punción. Punción de partes fetales. Ruptura prematura de membranas. Hematomas de pared abdominal, retroplacentarios. Desprendimiento prematura de la placenta. Actividad uterina. Hemorragia transvaginal (posible necesidad de hemotransfusión). Corioamnioitis. Amenaza de aborto o aborto.

**En caso de pérdida gestacional se realizara legrado uterino instrumentado para la obtención de restos ovuloplacentarios retenidos en cavidad uterina con la posible lesión a órganos vecinos, hemorragias que conlleven a la hemotransfusión o histerectomía obstétrica para su control, reacción alérgica a medicamentos administrados, reintervención quirúrgica, desarrollo de fístulas, internamiento en UCI, deceso.**

En tales condiciones **CONSENTO** en que se me realice el estudio llamado: AMNIOCENTESIS. Me reservo expresamente el derecho a participar en el **ESTUDIO DESCRIPTIVO, PROSPECTIVO, OBSERVACIONAL, TRANSVERSAL, EL CUAL CONSISTE EN LA REALIZACION DE AMNIOCENTESIS COMO DIAGNOSTICO PRENATAL Y CITOGENETICO.**

En México, D.F., a los \_\_\_\_\_ del mes de \_\_\_\_\_ de 200 \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL MEDICO TRATANTE

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DE LA PACIENTE

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL TESTIGO

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL

***Este apartado deberá llenarse en caso de que el paciente revoque el Consentimiento***

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_ . Edad \_\_\_\_\_  
 Domicilio \_\_\_\_\_ No. de Ficha \_\_\_\_\_  
 Nombre del representante legal, familiar o allegado \_\_\_\_\_  
 Edad \_\_\_\_\_ Domicilio en \_\_\_\_\_  
 En calidad de: \_\_\_\_\_

Revoco el consentimiento prestado en fecha \_\_\_\_\_ y no deseo proseguir en el estudio, que doy con esta fecha por finalizado, eximiendo de toda responsabilidad médico-legal al médico tratante y a la Institución.

En México, D.F., a los \_\_\_\_\_ del mes de \_\_\_\_\_ de 20 \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL MEDICO TRATANTE

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DE LA PACIENTE

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL TESTIGO

\_\_\_\_\_  
NOMBRE Y FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL





## BIBLIOGRAFIA.-

- 1.- Brandon J. Bankowski, Amy E. Heare, Nicholas C. Lambrou. ***Ginecología y Obstetricia. Johns Hopkins University School of Medicine***. Editorial Marbán, 2005.
- 2.- Normas y procedimientos de ginecología y obstetricia. Instituto Nacional de Perinatología. 2002.
- 3.- Ahued Ahued J. Roberto, Fernández del Castillo S. Carlos, Bailón Uriza René. ***Ginecología y Obstetricia Aplicadas***. Editorial Manual Moderno, 2003.
- 4.- Tamayo CT, Manuell GL, Sánchez JG. ***Recomendaciones específicas para mejorar la atención médica en el diagnóstico prenatal***. Comisión Nacional de Arbitraje Médico.2004.
- 5.- Stephen T. Chasen, MD, Robin B. Kalish, MD, Frank A. Chervenak, MD. ***Gestational age at abortion: The impact of first-trimester risk assessment for aneuploidy***. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2006) 195, 839–842.
- 6.- April Harris, MD, Manju Monga, MD, Catherine A. Wicklund, MS, Patricia J. Robbins-Furman, MS, MPH, Michelle N. Strecker, MS, Nora M. Doyle, MD, MPH, Joan Mastrobattista, MD. ***Clinical correlates of pain with amniocentesis***. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2004) 191, 542-545.
- 7.- Welch RA, Salem SE, et al. ***Operator experience and sample quality in genetic amniocentesis***. American Journal. 2006;194:189-91.
- 8.- Seed JW. ***Diagnostic mid trimester amniocentesis: how safe?***. Am J Obstet Gynecol 2004;191:608-16.
- 9.- Gordon MC, Ventura AB, et al. ***Does local anesthesia decrease pain perception in women undergoing amniocentesis?***. Am J Obstet Gynecol 2007;196:55-6.
- 10.- Appelman Z, Fuman B. ***Invasive genetic diagnosis in multiple pregnancies***. Obstet Gynecol Clin N Am 2005;32:97-03.
- 11.- Kato K, Shiozama T, et al. ***Prenatal diagnosis of amniotic sheets by magnetic resonante imaging***. Am J Obstet Gynecol 200;193:881-4.
- 12.- Chasen ST, Kalish RB, et al. ***Gestational age at abortion: the impact of first-trimester risk assessment for aneuploidy***. Am J Obstet Gynecol 2006;195:839-42.
- 13.- Eddleman KA, Malone FD, et al. ***Pregnancy loss rates after mid trimester amniocentesis***. Obstetrics and Gynecology 2006;108:1067-72.



- 14.- Ralston SJ, Craigo SD. **Ultrasound-guided procedures for prenatal diagnosis and therapy.** Obstet Gynecol Clin N Am 2004;31:101-23.
- 15.- Plachouras N, Sotiriadis A, et al. **Fulminant sepsis after invasive prenatal diagnosis.** The American College of obstetricians and Gynecologists. 2004;104:1244-7.
- 16.- Thorp JA, Helfgott AW, et al. **Maternal death after second-trimester genetic amniocentesis.** The American College of Obstetricians and Gynecologists 2005;105 1213-5.
- 17.- Zubair IM, Marcotte MP, et al. **A novel amniocentesis model for learning stereotactic skills.** Am J Obstet Gynecol 2006;194:846-8.
- 18.- Bubb JA, Matthews AL. **What's new in prenatal screening and diagnosis?** Prim Care Clin Office Pract 2004;31:561-82.
- 19.- Harris A, Monga M, et al. **Clinical correlates of pain with amniocentesis.** Am J Obstet Gynecol. 2004;191:542-5.
- 20.- Khoury FC, Wehbeh AN, et al. **Prenatal diagnosis of 47,XXX.** Am J Obstet Gynecol. 2005;192:1469-71.
- 21.- Nyberg DA, Hyett J, et al. **First-trimester screening ultrasound.** 2006;1:231-55.
- 22.- Gordon MC, Ventura AB, et al. **Does local anesthesia decrease pain perception in women undergoing amniocentesis ?** Am J Obstet Gynecol. 2007;196:55e1-e4.
- 23.- Valdez Abre Manuela, et al. **La amniocentesis como técnica de diagnóstico prenatal.** Rev Cubana Obstet Ginecol v.23 n.2 Ciudad de la Habana Julio-Diciembre 1997.
- 24.- Ramos Arroyo Maria Antonia, et al. **Programa de Diagnóstico Prenatal.** Sección de Genética Médica del Hospital Virgen del Camino y Ander Arrazola Aranzadi, Sección de Planificación y Evaluación del Departamento de Salud.