

112424



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO**

**DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN
FACULTAD DE MEDICINA**

**AMNIOCENTESIS GENÉTICA:
EXPERIENCIA DE 7 AÑOS EN EL SERVICIO
DE MEDICINA MATERNO FETAL DEL
CENTRO MÉDICO NACIONAL
"20 DE NOVIEMBRE"**

**TESIS DE POSGRADO
PARA OBTENER EL DIPLOMA DE LA
ESPECIALIDAD EN: MEDICINA MATERNO FETAL
P R E S E N T A :
DRA. MARÍA ISABEL MENESES VÁZQUEZ**



ASESOR: DR. TITO RAMÍREZ LOZADA

MÉXICO, D. F.

2004



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

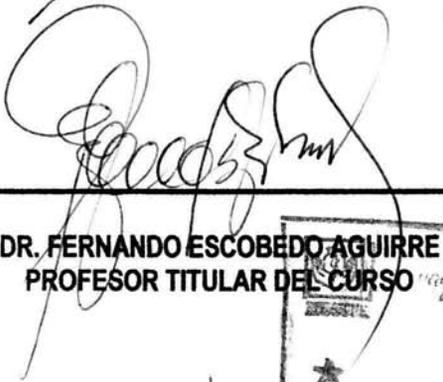
DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

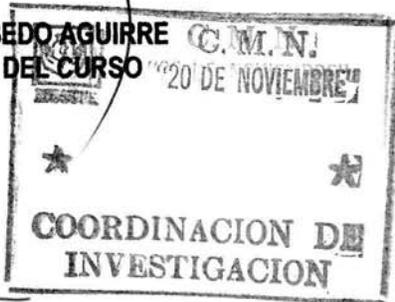
Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

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.

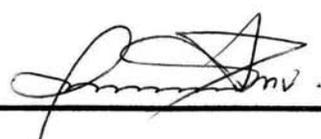



DR. MAURICIO DI SILVIO LOPEZ
SUBDIRECTOR DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN


DR. FERNANDO ESCOBEDO AGUIRRE
PROFESOR TITULAR DEL CURSO




DR. TITO RAMÍREZ LOZADA
ASESOR DE TESIS


DRA. MARIA ISABEL MENESES VAZQUEZ
SUSTENTANTE


SUBDIVISIÓN DE ESPECIALIZACIÓN
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
U.N.A.M.

INDICE

RESUMEN	1
INTRODUCCIÓN	2
MARCO TEÓRICO	3
MATERIAL Y MÉTODOS	12
RESULTADOS	13
CONCLUSIONES	23
DISCUSIÓN	24
BIBLIOGRAFÍA	25

RESUMEN

AMNIOCENTESIS GENETICA: EXPERIENCIA DE 7 AÑOS EN EL SERVICIO DE MEDICINA MATERNO FETAL DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE NOVIEMBRE"

RESUMEN: Estudio retrospectivo, observacional, transversal y descriptivo, del 1º de enero de 1996 al 15 de agosto de 2003.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se analizaron 423 expedientes de pacientes a quienes se les realizó amniocentesis genética entre las 14 y 19 semanas de embarazo; la toma de la muestra de líquido amniótico se llevó a cabo al tener autorización escrita de la paciente, después de entrevista y con guía ecográfica, el cariotipo fetal fue reportado entre 10 a 15 días después.

RESULTADOS: Las indicaciones más frecuentes del procedimiento fueron: Edad Materna Avanzada (70%) y Antecedente de hijo con trisomía 21 (13%). En cuanto a la edad materna, el mayor número se presentó entre los 35 y 39 años de edad (40.1%) y de 40 a 45 años (29%). En relación a la edad gestacional, la mayoría de los procedimientos se realizaron entre las semanas 15 a 17, siendo 21% a la semana 15. 30% a la semana 16 y 15.1% a la semana 17. El sitio de punción que se utilizó con mayor frecuencia fue hacia las partes fetales (58.6%). El promedio de líquido amniótico extraído fue: 16 ml (34.7%). Las alteraciones cromosómicas más frecuentes detectadas mediante el estudio del cariotipo fetal fueron: translocaciones 6 casos(1.41%), trisomía 21 5 casos(1.18%) y Síndrome de Turner 4 casos (0.94%). En 5 casos no hubo crecimiento celular en los cultivos. De los 418 resultados de cariotipo: 211 productos fueron del sexo femenino y 207 del sexo masculino. Se presentaron complicaciones en 19 pacientes: amenaza de aborto 13 casos (3%), ruptura de membranas 6 casos (1.4%).

CONCLUSIÓN: La amniocentesis genética debe difundirse como un procedimiento de diagnóstico prenatal útil y seguro para la identificación de alteraciones en el número de cromosomas en pacientes de riesgo considerando sus antecedentes.

INTRODUCCIÓN

Antes de la primera mitad del siglo XX, el feto era para el obstetra y para el resto de los médicos en general un auténtico desconocido, ya que sólo se estudiaba su ubicación dentro del ambiente materno, su crecimiento aproximado y la presencia del latido cardiaco, la forma de registrar estas variables era por medios clínicos rudimentarios y no era posible obtener otro tipo de información del feto.

Sin embargo, a partir de la segunda mitad del siglo XX, la introducción de nueva tecnología ha permitido obtener de forma continua y progresiva un gran número de conocimientos sobre el feto, logrando con ello el diagnóstico prenatal de la mayoría de sus defectos congénitos.

A medida que los avances tecnológicos han permitido el acceso al feto, el concepto de diagnóstico prenatal ha cambiado, inicialmente se consideraba sinónimo de investigación citogenética, en cambio, ahora implica todas las posibles acciones diagnósticas encaminadas a descubrir casi cualquier tipo de defecto congénito.

En cuanto a la cronología de los avances tecnológicos se pueden agrupar en las siguientes etapas:

- 1ª Genética (1956 – 1967)
- 2ª Bioquímica (1968 – 1975)
- 3ª Ecográfica (1975 – 1980)
- 4ª Acceso directo al feto (1980 – 1985)
- 5ª Diagnóstico prenatal multidisciplinario.

Los recursos actuales para diagnóstico, no ofrecen posibilidades uniformes para todos los defectos congénitos. Mientras en algunos campos la capacidad diagnóstica es del 100%, en otros es más limitada, lo cual debe ser informado a la paciente candidata a diagnóstico prenatal.

MARCO TEÓRICO

De acuerdo con la OMS el diagnóstico prenatal se puede definir como " todas aquellas acciones prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de defectos congénitos, entendiendo por tal como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacimiento (aunque puede manifestarse más tarde), externo, interno, familiar, esporádico, hereditario o no, único o múltiple.

Esta definición incluye: defectos congénitos dismórficos, alteraciones cromosómicas, las deficiencias mentales o sensoriales, alteraciones congénitas del metabolismo, endocrinopatías prenatales y anomalías del desarrollo fetal normal.

En el plano de la instrumentación del diagnóstico prenatal, la amniocentesis juega un papel importante en la identificación de alteraciones genéticas o bioquímicas.

La amniocentesis genética como tal, fue realizada por primera vez en 1950 por Serr. Mientras Fuchs y Riis (Copenhague 1955) fueron los primeros en determinar el sexo de un producto mediante el estudio de las células amnióticas. (1)

En 1966 Steele y Breg, utilizaron esta técnica para diagnóstico de aberraciones cromosómicas.

En 1968 Nadler fundamentó la práctica de la amniocentesis transabdominal a las 16 semanas de gestación, considerando múltiples ventajas en cuanto al manejo posterior, como la posibilidad de repetir el procedimiento por fallas técnicas o desde el punto de vista legal.

Littlefield y sus colaboradores diagnosticaron un número cada vez mayor de errores innatos del metabolismo y a principios de la década de los 70's, Brock y Sutcliffe demostraron la utilidad de la determinación de alfa feto proteína para diagnóstico prenatal de defectos de tubo neural. (1).

Con el advenimiento de la ingeniería genética y las técnicas del ADN recombinante, se revolucionó de tal manera el diagnóstico prenatal que fue posible diagnosticar in utero la anemia de células falciformes (Kan y Dozy en 1978), la talasemia alfa (Orkin y col. en 1978) y la beta talasemia (Little y col.), pocos años después, la fenilcetonuria (Woo y col.), la enfermedad fibroquística del páncreas (White y col.) y más recientemente la enfermedad de Tay Sachs (Proia y col.).

Lo que ha sido trascendental, es el diagnóstico in útero con muchos años de anticipación a sus manifestaciones clínicas, de enfermedades genéticas de la edad adulta como la Corea de Huntington (Gusella y cols.), y el riñón poliquístico (Reeders y col.).

También fue posible diagnosticar prenatalmente los padecimientos recesivos ligados al cromosoma X (Antonarakis y col.), la hemofilia clásica y la hemofilia B (Poon y col.), y la distrofia muscular de Duchenne (Bakker y col.). (1).

La amniocentesis es el método más eficaz para diagnóstico prenatal, aunque la concentración celular en líquido amniótico aumenta conforme lo hace la edad gestacional, la mayor parte de las células no son viables.

De las 16 a las 18 semanas de gestación, sólo 20 a 35% de las células aisladas son útiles para análisis de laboratorio.

El primer paso para el diagnóstico prenatal, es el asesoramiento genético, donde la pareja recibe información completa acerca de la enfermedad, sus opciones reproductivas, los riesgos del procedimiento y la confiabilidad de las pruebas diagnósticas.

En cuanto a los riesgos del procedimiento, en 1976 después de un estudio cuidadoso, los Institutos Nacionales de Salud en Estados Unidos de Norteamérica documentaron que la amniocentesis genética en el segundo trimestre del embarazo es un procedimiento diagnóstico seguro, cuando es guiado por ultrasonido. (2, 3).

Con relación a la utilidad de la prueba, 3 a 4 de cada 100 recién nacidos vivos tienen un defecto al nacimiento, mismo que puede ser diagnosticado en forma confiable a través de la amniocentesis en el 99.4% de los casos y cuando se trata

de anomalías cromosómicas (numéricas o estructurales) en el 100% de los casos. (1).

INDICACIONES

1. Abortos (más de 2).

2. Angustia materna.

3. Edad materna avanzada.

El riesgo de nacimientos de productos con defectos cromosómicos aumenta con la edad de la mujer. Si la paciente tiene 35 años o más al concebir, debe recibir la opción de comprobación prenatal de alteraciones cromosómicas, en vista de que a partir de esta edad, se incrementa notablemente el riesgo para alteraciones cromosómicas.

Existen estudios en donde el riesgo para síndrome de Down basado en la edad materna es de 1:213 (rango 1:37-1:274), otros reportan 1:378 para síndrome de Down y 1:192 para otras cromosomopatías. (4, 5, 6, 7).

No todos los países se tiene esta edad como límite para el diagnóstico prenatal. En Europa lo hacen después de los 37 años, pero no hay discrepancias para 40 o más años de edad. (7)

4. Familiar con cromosomopatía (tío, sobrino, hermano, etc.).

A parejas con hijos sanos también se les ofrece comprobación prenatal si su historia médica familiar indica que sus hijos estarían propensos a heredar alguna alteración genética. Un diagnóstico prenatal es posible en todas las alteraciones cromosómicas, pero no en todas las alteraciones genéticas.

5. Hijo con trisomía (13,18,21)

El síndrome de Down ocurre en 1 de cada 1250 recién nacidos de madres de veinte años. Este riesgo aumenta a 1 de cada 378 a la edad de 35 años y 1 de cada 106 a la edad de 40 años. (4, 5, 6, 7)

6. Antecedente de hijo con múltiples malformaciones.

7. Antecedente de hijo con genitales ambiguos.

8. Progenitor con mosaico cromosómico.
9. Translocación balanceada.
10. Riesgo laboral.
Como por ejemplo madres que trabajan en el servicio de radiología.
11. Triple marcador alterado.
12. Alteración morfológica por ultrasonido. (7)

TÉCNICA

La amniocentesis genética se realiza entre la semana 15 a 19 de gestación, cuando el volumen del líquido amniótico es aproximadamente de 150 ml, sin embargo, la amniocentesis se puede realizar entre las semanas 10 a 14 de gestación (amniocentesis temprana). (8)

De las pacientes candidatas al estudio, se debe obtener el consentimiento para el procedimiento por escrito, incluyendo el de la pareja, con el conocimiento de la utilidad del estudio, sus limitantes y las posibles complicaciones, como requisito previo. (2).

La punción para obtener el líquido amniótico debe ser dirigida con el ultrasonido, por lo que el equipo debe estar disponible durante todo el procedimiento, ya que con él se determina el volumen de líquido amniótico, se identifica el sitio óptimo para la inserción de la aguja, se evita el riesgo de punción de partes fetales, cordón umbilical y placenta, aunque en algunos casos la única opción para obtener una muestra de líquido amniótico es pasando a través de la placenta. (1, 2, 3, 8)

El procedimiento se debe realizar en un área especial, donde se cuente con los requisitos para llevar a cabo un procedimiento quirúrgico, ya en el lugar, se realiza un estudio ecográfico previo para determinar el sitio de punción y posteriormente se aísla con material estéril tanto el cable como el transductor del ultrasonido, sin que esto represente que no se pueda utilizar durante el procedimiento, se procede a la asepsia y antisepsia de la región abdominal, se aplica gel estéril en la pared abdominal, se corrobora el sitio de punción con el

ultrasonido y a la vez se dirige la introducción de la aguja espinal (calibre 20 o 22) hasta la cavidad amniótica, se retira el mandril y se extrae el líquido amniótico, los primeros mililitros de la muestra se desechan porque puede estar contaminado con células o sangre materna y finalmente se obtiene una

muestra total de líquido amniótico que corresponde a 1 ml por semana de gestación, se reinstala el mandril a la aguja y se retira esta. Al concluir el procedimiento se realiza nuevo rastreo ecográfico para determinar el estado fetal. (1, 8)

La amniocentesis transplacentaria no parece incrementar el riesgo de pérdida fetal en procedimientos realizados en el segundo trimestre en manos experimentadas. (8)

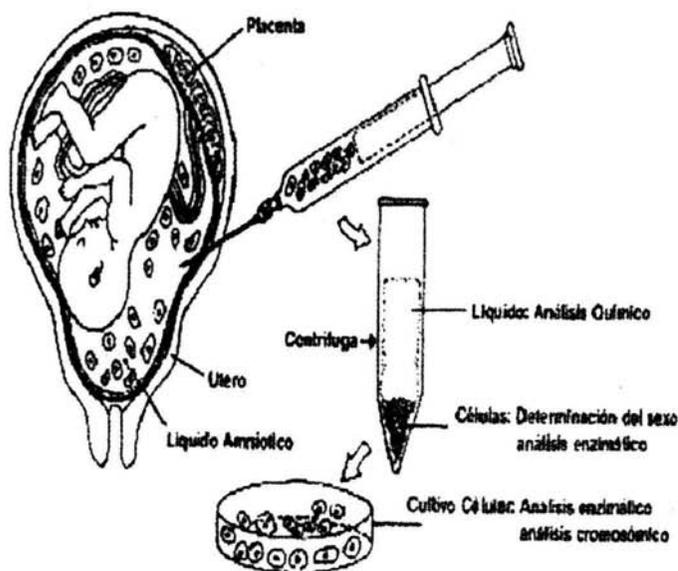
Si no es exitoso el intento inicial para obtener líquido amniótico, una segunda aguja puede ser insertada en otra localización. (8)

No se deben realizar más de dos inserciones en la misma ocasión, el procedimiento no se debe repetir hasta que pasen varios días o una semana. (8)

Diversos estudios han demostrado que el riesgo de pérdida fetal se incrementa en proporción al número de inserciones de aguja pero no al número de procedimientos realizados de forma alterna o separada. (8)

En pacientes con factor Rh negativo con o sin isoimmunización, se debe de aplicar la vacuna anti-D posterior al procedimiento. (8)

Las actividades de la paciente se reanudan 24 horas posteriores al procedimiento y mientras tanto se mantiene en reposo. (1, 8)



Técnica de amniocentesis para realizar diagnóstico prenatal.

En el embarazo múltiple biamniótico se debe identificar la membrana de separación de las bolsas amnióticas y después de la aspiración de líquido amniótico del primer saco amniótico, se inyecta en el mismo una cantidad de colorante (usualmente azul de Nilo o índigo carmín). (8).

Posteriormente, siguiendo el mismo procedimiento, se inserta otra aguja en la bolsa amniótica restante, la aspiración de líquido claro indica que el saco inicial no ha sido reinsertado, obviamente la salida de líquido amniótico teñido de color azul indica que el primer saco amniótico ha sido reinsertado. (8).

En embarazos monocoriónicos biamnióticos un ligero tinte azul puede resultar en el segundo saco por difusión transmembranosa. (8).

En los casos donde uno de los fetos es anormal, la terminación selectiva del embarazo es una opción.

El riesgo de pérdida fetal por la amniocentesis en el embarazo múltiple se puede incrementar por la necesidad de realizar mínimo dos punciones. (8).

El riesgo de aborto espontáneo seguido de amniocentesis en el embarazo múltiple es del 2 al 17%. (8).

Otros factores que son asociados con un alto riesgo de pérdida fetal incluyen una elevación previa al procedimiento de alfa feto proteína o alteraciones en la coloración del líquido amniótico. (8).

El número de inserciones de aguja por procedimiento y el uso de agujas # 18 o más largas se correlacionan con un mayor riesgo de pérdida fetal. (8).

No se recomienda la realización del procedimiento después de la decimonovena semana de gestación, porque si hay fallas en el crecimiento celular se debe repetir el cultivo y los resultados no estarían antes de la semana 20 de gestación, tiempo considerado límite, para que en caso que la paciente desee interrumpir el embarazo por afectación fetal, esta se lleve a cabo con el mínimo riesgo de complicaciones maternas previa reunión de comité de ética de la institución hospitalaria o por decisión de dos médicos especialistas de acuerdo al Código Penal para el Distrito Federal en el capítulo V relacionado al aborto, en el Artículo 148 fracción III dice: cuando a juicio de dos médicos especialistas exista razón suficiente para diagnosticar que el producto presenta alteraciones genéticas o congénitas que puedan dar como resultado daños físicos o mentales, al límite que puedan poner en riesgo la sobrevivencia del mismo, siempre que se tenga el consentimiento de la mujer embarazada se permite la interrupción legal del embarazo. (1, 10).

TÉCNICA PARA PROCESAR LA MUESTRA

Al recibir la muestra en el laboratorio de genética, el líquido amniótico se siembra en 2 o 3 frascos en medio de cultivo HAM F10, se incuba durante una semana y posteriormente se realiza la ruptura celular para poder elaborar laminillas y tinción con técnica de bandas G, se lleva a cabo la evaluación de al menos 30 células bajo el microscopio y se toma una fotografía de los cromosomas para posteriormente, recortarlos y agruparlos de acuerdo al orden correspondiente, logrando con ello la integración del cariotipo y por lo tanto el resultado, el tiempo que pasa desde que se toma la muestra hasta la obtención del resultado es de 10 a 15 días. (11).

COMPLICACIONES

De acuerdo con la literatura mundial, el riesgo de pérdida del embarazo (1 a 2%) y otras complicaciones para la madre o el feto por el procedimiento son mínimos.

Los riesgos posibles para la madre y el feto son: infección, hemorragia, el feto puede ser herido por la aguja, aunque esto es difícil porque flota en un medio líquido y tiende a rebotar en el sentido opuesto a la presión, o presentarse sensibilización a grupo sanguíneo o traumatismo visceral, el procedimiento solo debe de llevarse a cabo cuando existe una precisa indicación genética. (1, 8, 12, 13, 14).

Otro riesgo de la amniocentesis se relaciona con el error al interpretar el resultado, ya que el diagnóstico puede ser incorrecto por contaminación de la muestra con células maternas. Para reducir al máximo esta posibilidad se recomienda eliminar los primeros dos mililitros obtenidos y hacer cultivos por duplicado. (11, 12, 13).

Dentro de las complicaciones la presencia de actividad uterina es frecuente, sin embargo, esta casi siempre es transitoria. (8).

Aproximadamente 1 a 2% de las pacientes presentan salida de líquido amniótico posterior al procedimiento y la infección intraamniótica sólo ocurre en 1 de cada 1000 procedimientos. (1, 3, 12, 13, 14).

La amniocentesis genética debe ser efectuada por el Perinatólogo con experiencia en la realización de este procedimiento, no debe realizarse sin el auxilio del ultrasonido y sin un transductor de tiempo real para seguir el curso de la punta de la aguja. (8).

Para la interpretación de los resultados se requiere de personal altamente calificado, capacitado y con experiencia diagnóstica en las técnicas de bandas cromosómicas y las demás metodologías empleadas; el laboratorio debe haber estandarizado y tener suficientemente probadas todas sus metodologías. (8, 11).

Por otra parte, la paciente debe conocer que el procedimiento no asegura que el producto sea completamente sano.

Por ejemplo, puede descartarse una cromosomopatía pero el producto puede tener una malformación interna o luxación congénita de cadera o pie equino varo y puede encontrarse en el producto alguna alteración que no sea la específica que se desea descartar. (1).

MATERIAL Y MÉTODOS

Este trabajo es un estudio retrospectivo, observacional, transversal y descriptivo, que abarca el periodo del 1º de enero de 1996 al 15 de agosto del 2003.

Siguiendo las recomendaciones de la Ley General de Salud en el título quinto sobre investigación para la Salud en el artículo 100 fracciones I - VII, a todas las pacientes se les informó de manera verbal y por escrito de los riesgos y alcances del procedimiento, así como también firmaron una hoja de consentimiento elaborada exclusivamente para la autorización de la amniocentesis genética.

Criterios de inclusión

- Abortos (más de 2).
- Angustia materna.
- Edad materna avanzada.
- Familiar con cromosomopatía.
- Hijo con trisomía (13,18,21).
- Antecedente de hijo con múltiples malformaciones.
- Antecedente de hijo con genitales ambiguos.
- Progenitor con mosaico cromosómico.
- Traslocación balanceada.
- Riesgo laboral.
- Triple marcador alterado.
- Alteración morfológica por ultrasonido.

Criterio de exclusión

- No aceptación del procedimiento.

Criterios de eliminación

- Aquellos expedientes que estén incompletos o no se localicen en el archivo clínico.

RESULTADOS

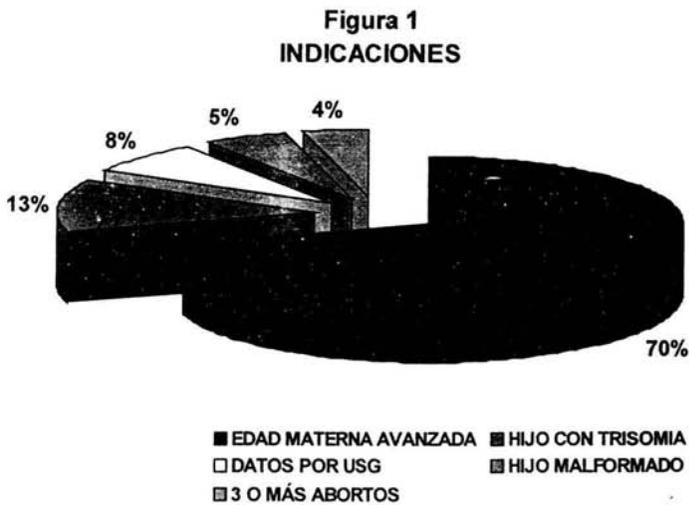
Se analizaron un total de 423 expedientes de pacientes sometidas a amniocentesis genética. Los procedimientos fueron realizados entre la semana 14 a 19 de gestación y se les realizó a las pacientes una valoración ultrasonográfica previa para confirmar:

- Vitalidad fetal.
- Edad gestacional.
- Localizar la inserción placentaria.
- Evaluar la cantidad de Líquido amniótico
- Identificar el sitio más adecuado y de menor riesgo para la punción.

Los procedimientos se llevan a cabo en una sala de quirófano especialmente diseñada para la realización de procedimientos invasivos con la técnica ya descrita.

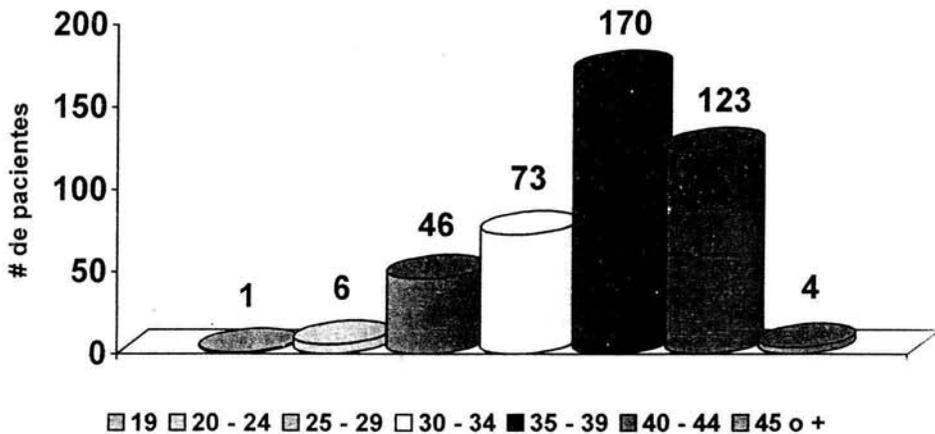
El líquido amniótico fue enviado al laboratorio de citogenética para cultivo celular y se obtuvo el resultado (cariotipo fetal) en un periodo de 10 a 15 días.

Las indicaciones más frecuentes del procedimiento fueron en el grupo de estudio edad materna avanzada (70%) y antecedente de un hijo con trisomía (13%). Figura 1



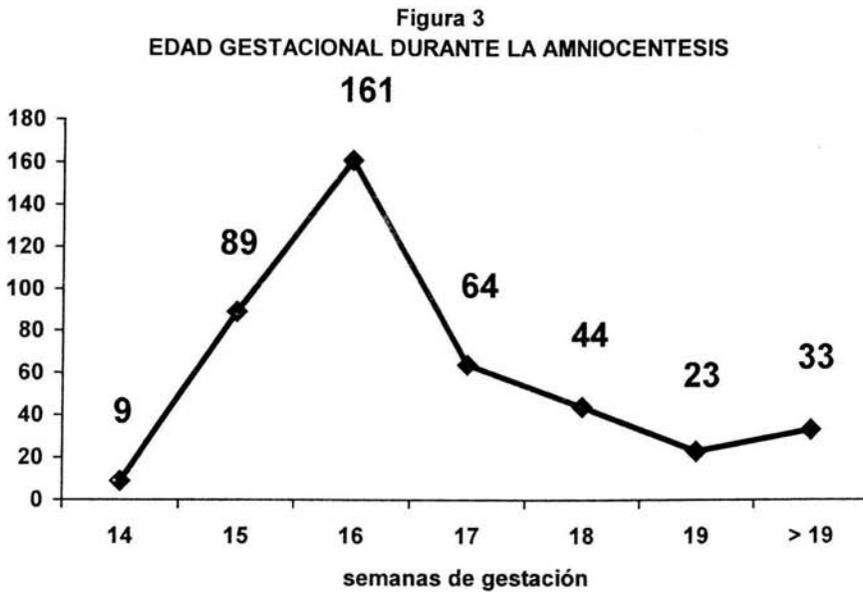
En cuanto a la edad, el mayor número de procedimientos se realizó en pacientes de 35 a 39 años (40.1%) y de 40 a 45 años (29%). Figura 2

Figura 2
EDAD AL MOMENTO DEL ESTUDIO

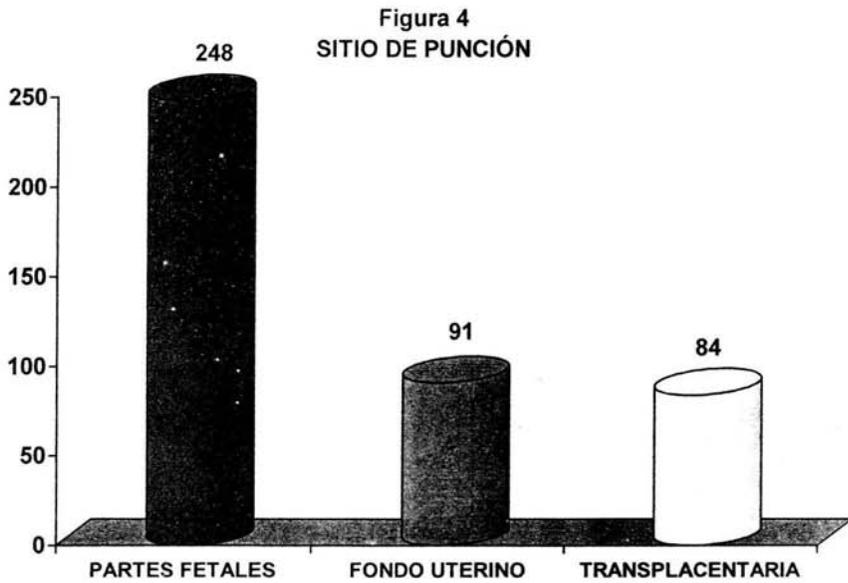


La edad gestacional donde se realizaron la mayoría de los procedimientos fue entre la semana 15 a 17, 21% a la semana 15, 30% a la semana 16 y 15.1% a la semana 17.

Figura 3

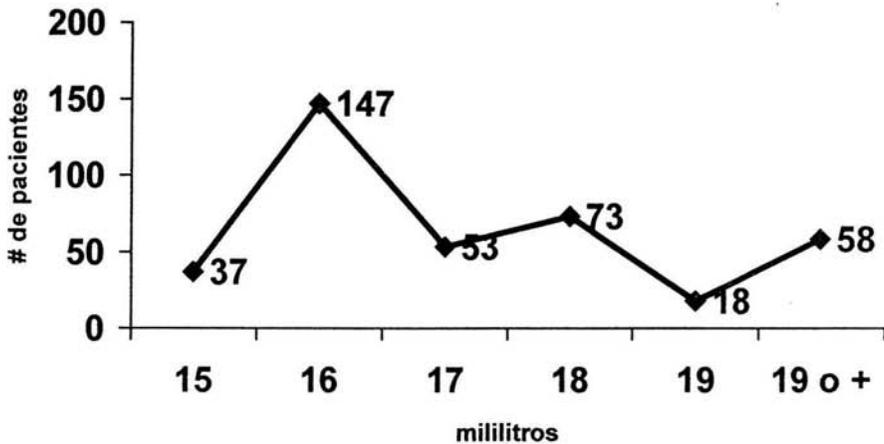


El sitio de punción que se utilizó con mayor frecuencia fue el relacionado con las partes fetales en un 58.6%. Figura 4

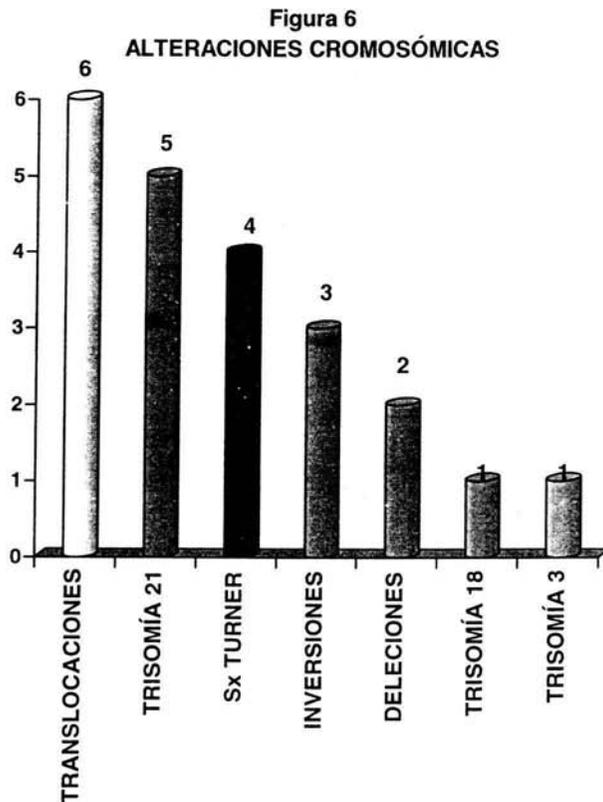


El volumen que se envió para estudio citogenético con mayor frecuencia fue de 16 mililitros (34.7%). Figura 5

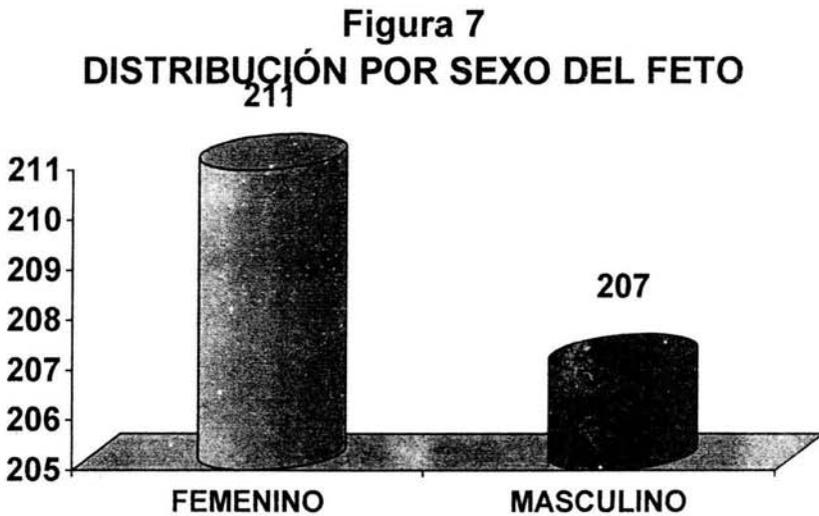
Figura 5
VOLUMEN DE LA MUESTRA DE LIQUIDO
AMNIOTICO



De las 22 alteraciones cromosómicas identificadas (5.20%), las más frecuentes fueron las translocaciones con 6 casos (1.41%), la trisomía 21 con 5 casos (1.18%) y el Síndrome de Turner con 4 casos (0.94%), en 5 pacientes no se obtuvo crecimiento celular y por lo tanto no hubo resultado de cariotipo. Figura 6

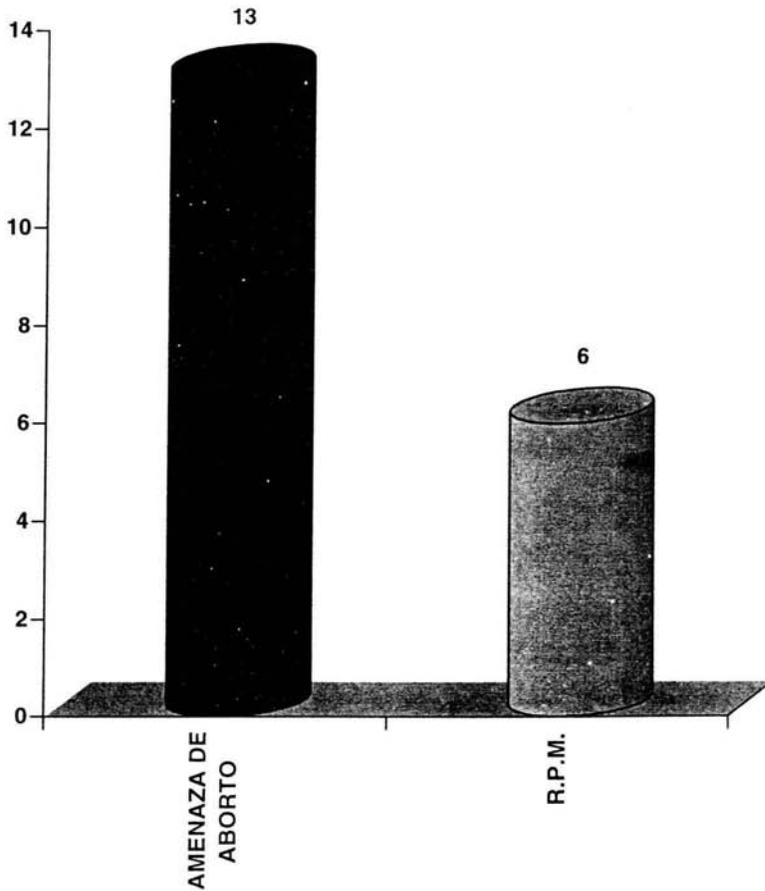


En relación al sexo, la distribución porcentual fue casi equitativa, 211 productos con cariotipo XX y 207 productos con cariotipo XY. Figura 7



Las complicaciones se presentaron sólo en 19 pacientes (4.4%), siendo la más frecuente la amenaza de aborto en 13 casos (3%). Figura 8

Figura 8
COMPLICACIONES



ANÁLISIS DE RESULTADOS

En la población atendida en el Servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional "20 de Noviembre", se observa que predomina como indicación principal la edad materna avanzada y que la presencia de alteraciones cromosómicas como translocaciones, Síndrome de Down y Síndrome de Turner es baja (3.54%).

La amniocentesis genética como parte del estudio de diagnóstico prenatal, es un procedimiento seguro y confiable que debe ofrecerse a las pacientes que cuenten con antecedentes que las hagan candidatas al procedimiento y estudio del cariotipo fetal.

CONCLUSIONES

En la actualidad el poder contar con recursos tecnológicos que nos permitan valorar en forma adecuada el bienestar materno-fetal es fundamental en la práctica diaria, el diagnóstico prenatal por medio de la amniocentesis genética fue ideado para darle seguridad a la paciente de que su embarazo evolucionará con un producto genéticamente sano y asegurar el bienestar psíquico de las mujeres con riesgo de cromosopatías.

El primer paso e indispensable para cualquier diagnóstico prenatal es el asesoramiento genético, en el cual tanto la paciente como su pareja reciben la información completa acerca de la enfermedad, sus opciones reproductivas, la confiabilidad de las pruebas diagnósticas y los posibles riesgos del procedimiento.

En el presente estudio se observa que las indicaciones más frecuentes de la amniocentesis genética son la edad materna avanzada y la angustia familiar, lo cual concuerdan con lo informado en otros estudios.

En cuanto a la técnica, esta ofrece poca morbilidad y es muy segura considerando los resultados, ya que el porcentaje de pérdida del embarazo en esta serie de pacientes fue 1.4%. Por lo que esta técnica debe ser propuesta en los casos que exista riesgo de cromosopatía relacionada con la edad materna, marcadores bioquímicos positivos, antecedente familiar o estudio ultrasonográfico sospechoso.

Por todo lo anterior, podemos afirmar de la amniocentesis genética lo siguiente:

- Se puede realizar durante el segundo trimestre con un índice alto de seguridad.
- Los resultados que se obtienen son confiables.
- La frecuencia de complicaciones es mínima.
- Es necesaria la difusión del procedimiento unidades de atención primaria.

DISCUSIÓN

A pesar de demostrar que la amniocentesis genética que se realiza en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional "20 de Noviembre" del ISSSTE, es un procedimiento útil y confiable para el diagnóstico de alteraciones genéticas, no sabemos con precisión, si este recurso se ofrece a todas las pacientes que lo requieren, aunque también pueden existir otros factores en contra del procedimiento como la negativa de la paciente al estudio, desconocimiento del recurso para diagnóstico prenatal por parte del médico que recibe inicialmente a la paciente embarazada o el tiempo oportuno para la realización del mismo, por lo que nos daremos a la tarea de difundir dentro de las unidades correspondientes a este Instituto y fuera del mismo, en congresos, cursos y revistas, los beneficios de la amniocentesis genética.

BIBLIOGRAFÍA

1. Salamanca F. Asesoramiento genético y diagnóstico prenatal. En: Citogenética humana, 1a edición, 1990, Panamericana, pp 287-306.
2. García-Cavazos R. et al: Diagnóstico prenatal por amniocentesis, evaluación clínica y citogenética de 1110 casos. *Perinatology Reproduction Human* 1997;11(2):110.
3. Thoulon JM. Diagnóstico Prenatal. Toma de muestras para detección precoz de la aneuploidía y de la trisomía 21. *encyclopédie médico-chirurgicale: tomo 5: 5000-A-06, 5015-C-10, 2000.*
4. Audibert F. et al: Alternatives to amniocentesis for maternal age. *Gynecology, Obstetrics and fertility* 2002;30(7-8):562 - 6.
5. Vergani P. et al: Factors affecting the decision regarding amniocentesis in women at genetic risk because of age 35 years or older. *Prenatal diagnosis* 2002;22(9):769-74.
6. Devore GR. et al: Genetic sonography: a cost - effective method for evaluating women 35 years and older who decline genetic amniocentesis. *Journal Ultrasound Medicine* 2002;21(1): 5-13.
7. Vintzileos AM. Second trimester genetic sonography in patients whit advanced age and normal triple screen. *Obstetrics and Gynecology* 2002; 99(6):993-5.
8. Reece A. et al: Early and midtrimester genetic amniocentesis. Safety and outcomes. *Obstetrics and gynecology Clinics of Northamerica* 1997; 24(1):71-81.
9. Ley General de Salud. Título quinto, capítulo único sobre investigación para la salud. Artículo 100, fracciones I a VII. *Sista* 2003; 32-33.
10. Nuevo Código Penal para el Distrito Federal. Capítulo V aborto. Artículo 148 fracción III *Sista*; 2003, 56-57.

11. Manual de Procedimientos de Laboratorio del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.
12. Hazan Y. et al: Reseal of ruptured membranes after genetic amniocentesis. A case report. Journal Reproduction Medicine 2000; 45(10):847-9.
13. Papantoniou NE. et al: Risk factors predisposing to fetal loss following a second trimester amniocentesis. British Journal Obstetrics and Gynecology 2001; 108(10):1053-6.
14. Borgida AF. et al: Outcome of pregnancies complicated by ruptured membranes after genetic amniocentesis. American Journal Obstetrics and Gynecology 2000; 183(4):280-86.