

específicas en las células del líquido amniótico. Esta técnica, conocida como **Hibridación in situ Fluorescente (FISH)**, nos permite **en el plazo de 24-48 horas**, y con la misma técnica de recogida del líquido amniótico y misma cantidad de muestra, realizar un análisis para los cromosomas implicados más frecuentemente en las alteraciones numéricas en recién nacidos. Estos cromosomas son el 13, 18, 21, X e Y. De esta forma, la hibridación *in situ* nos puede ayudar a descartar más del 90% de la patología cromosómica en un plazo de tiempo muy corto.

#### 4- FUNICULOCENTESIS

Es la obtención de sangre fetal, mediante la punción de un vaso umbilical guiada por ecografía. Se practica a partir de la semana 19-20. Es una técnica con indicaciones mucho más selectivas, siendo útil para el estudio rápido de los cromosomas fetales y para confirmar infecciones o enfermedades graves. El inconveniente es que los fracasos en la obtención de la sangre suelen ser altos y la tasa de pérdidas fetales se sitúa alrededor del 2% e incluso más.

Mientras que en algunos campos la capacidad diagnóstica es teóricamente del 100%, en otros es más limitada e incluso imposible. Por tanto, el estado actual de nuestros recursos, no ofrece las mismas posibilidades para todos y cada uno de los defectos congénitos.

Pero siempre un correcto diagnóstico prenatal aumentará la seguridad de tener un hijo completamente sano.

#### RIESGO DE CROMOSOMOPATÍA SEGÚN LA EDAD DE LA MADRE

Edad	Síndrome Down	Total cromosopatías
20	1/1667	1/526
21	1/1667	1/526
22	1/1429	1/500
23	1/1429	1/500
24	1/1250	1/476
25	1/1250	1/476
26	1/1176	1/476
27	1/1111	1/455
28	1/1053	1/435
29	1/1000	1/417
30	1/952	1/385
31	1/909	1/385
32	1/769	1/323
33	1/606	1/286
34	1/465	1/244
35	1/313	1/179
36	1/244	1/149
37	1/190	1/123
38	1/150	1/105
39	1/117	1/81
40	1/90	1/63
41	1/70	1/49
42	1/54	1/39
43	1/41	1/31
44	1/32	1/24
45	1/25	1/19
46	1/19	1/15
47	1/15	1/11
48	1/11	1/9
49	1/9	1/7



Tel. 902 30 20 40  
www.institutobernabeu.com  
info@institutobernabeu.com

Alicante • Cartagena • Elche • Benidorm

## ¿QUÉ ES EL DIAGNÓSTICO PRENATAL?

Es el conjunto de técnicas disponibles para conocer la adecuada formación y el correcto desarrollo del feto antes de su nacimiento al objeto de corregir precozmente, en la medida de lo posible, las anomalías que le pudieran afectar.

Dado que alrededor del 5% de los fetos pueden presentar algún tipo de anomalía, es importante efectuar este tipo de estudios en todos los embarazos.

Existen 3 tipos fundamentales de defectos congénitos:

### 1- ANOMALÍAS CROMOSOMICAS

Son responsables del 12% de todos los defectos. Entre ellas, la más común es el Síndrome de Down, que puede afectar a 1 de cada 700 recién nacidos, siendo su frecuencia muy variable según la edad materna (Ver tabla pag.8). La detección de estas anomalías puede hacerse a partir de la amniocentesis, biopsia de corion o funiculocentesis, que comentaremos más adelante.

### 2- ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Explican el 28% de los defectos congénitos. Su diagnóstico ya es posible en muchas de ellas, empleando técnicas más sofisticadas, como el estudio del ADN.

### 3- MALFORMACIONES

Justifican el 60% de todos los defectos congénitos. Un grupo importante lo representan los defectos del sistema nervioso central (Anencefalia, espina bífida...). Su diagnóstico se realiza prácticamente en todos los casos, mediante exploración ecográfica de alta resolución.

## IDENTIFICACIÓN PRENATAL DE LAS CROMOSOMOPATÍAS

La historia familiar y personal de la pareja, la existencia en alguna familia de antecedentes de interés, la edad, el curso del embarazo y otras muchas circunstancias hacen que el riesgo varíe notablemente. Por ello cada gestante debe ser estudiada de forma individual, aplicando los métodos diagnósticos adecuados a su caso concreto.

Para el diagnóstico prenatal podemos aplicar TECNICAS NO INVASIVAS.

### 1- CLÍNICOS

Como la edad materna,- antecedentes de embarazos con anomalías o retardo mental, progenitores portadores de alguna anomalía cromosómica, antecedentes familiares de malformaciones, etc.

### 2- ANALÍTICOS: TRIPLE TEST

Es un método asequible, sencillo y sin riesgo, pues es suficiente con analizar una pequeña muestra de sangre de la madre. Aunque durante años se ha practicado en el segundo trimestre, se ha valorado en fechas recientes como más útil y fiable, el realizado en el primer trimestre, entre la semana 10 y 12, cuantificando dos sustancias del embarazo, la PAPP-A y la fracción libre de la BETA-HCG.

### 3- ECOGRÁFICOS

La **ecografía** es el método de exploración imprescindible en el ámbito del diagnóstico prenatal. Tiene dos momentos clave de aplicación:

- En el primer trimestre. Nos permite detectar algunas imágenes consideradas como "marcadores de cromosomopatías". La más válida aceptada en los

últimos años es la conocida como "**translucencia**" o "sonolucencia nucal", estructura visualizable en el dorso del feto entre la semana 11 y 14. Si supera ciertas dimensiones deberíamos ofrecer la realización de prueba invasiva (biopsia de corion o amniocentesis).

Igualmente importante es visualizar el **hueso nasal**, pues su ausencia se ha relacionado con el síndrome de Down.

- En el segundo trimestre, especialmente alrededor de la **semana 20**. Es la época más adecuada para el diagnóstico de la mayoría de malformaciones de tipo anatómico, siendo las más frecuentes, las digestivas, urinarias, cardíacas y las del sistema nervioso central. Debe practicarse con ecógrafos de alta definición, dotados de tecnologías como el Doppler Color e incluso imágenes tridimensionales, que nos permiten descubrir detalles muy precisos de casi toda la anatomía fetal.

## ESTUDIOS COMBINADOS

Con la combinación de la edad, junto con los marcadores analíticos y ecográficos del primer trimestre, nos ha permitido calcular un índice de riesgo para cromosomopatías con unos resultados aún más refinados, pudiendo acercarnos a una tasa de detección cercano al 90% y una tasa de falsos positivos del 3%.

## TÉCNICAS INVASIVAS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

Actualmente es posible acceder al feto para obtener información por medios no invasivos de diagnóstico, tal como se ha descrito previamente, pero en ocasiones, nos veremos obligados a recurrir a técnicas de mayor complejidad como son:

### 1- DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL

Es la técnica de más reciente aplicación en clínica. Nos permite el poder descartar algunas raras enfermedades de carácter génico a partir de 1 célula extraída de 1 embrión de 2 o 3 días de vida, tras la práctica de Fecundación In Vitro. El listado de enfermedades subsidiarias de acogerse a este diagnóstico se va ampliando y actualizando constantemente.

### 2- BIOPSIA CORIAL

Tiene como objetivo la obtención de tejido placentario para el estudio de los cromosomas fetales, o estudios más sofisticados como el ADN o enzimas fetales. Puede practicarse a través del cuello uterino o a través de la pared abdominal de la madre. Como ventaja respecto a la amniocentesis de que su realización es más precoz (en la semana 11 y 12), con la obtención de resultados en pocos días, pero el inconveniente es que la tasa de aborto es algo superior.

### 3- AMNIOCENTESIS

La amniocentesis es una de las pruebas que se utiliza con más frecuencia para la detección de anomalías genéticas durante el embarazo. Consiste en la obtención de líquido amniótico que rodea al feto mediante una punción a través del abdomen materno. Esta prueba se realiza habitualmente entre las 14 y las 18 semanas de gestación, siendo un procedimiento prácticamente indoloro y que no requiere ni siquiera anestesia local.

La técnica de laboratorio empleada rutinariamente necesita unos 11 días para llevarla a cabo y nos permite detectar alteraciones cromosómicas producidas por una variación en el número total de los cromosomas, así como alteraciones en la estructura de los mismos. Éstos son los defectos genéticos más frecuentemente detectados en los estudios de diagnóstico prenatal.

El avance en el área de Biología Molecular ha hecho posible la detección de alteraciones cromosómicas