

# Amniocentesis

La amniocentesis es una prueba prenatal común en la cual se extrae una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto para analizarla. Se practicó por primera vez en 1882 para eliminar el exceso de líquido amniótico y desde hace mucho tiempo se utiliza en la etapa final del embarazo para detectar la presencia de anemia en bebés con intolerancia de Rh y para determinar si los pulmones del feto han madurado lo suficiente para el parto. En la actualidad, la amniocentesis se utiliza con frecuencia durante el segundo trimestre de embarazo (por lo general entre 15 y 18 semanas después del último período menstrual de la mujer) para diagnosticar, o con mucha mayor frecuencia descartar la presencia de ciertos defectos congénitos.

La amniocentesis es la prueba prenatal más comúnmente utilizada para diagnosticar los defectos congénitos cromosómicos y genéticos. Existe otra prueba prenatal, conocida como la muestra del villus coriónico (CVS), que permite diagnosticar la mayoría de los defectos congénitos que se detectan mediante la amniocentesis, aunque no todos. La prueba de CVS se practica en una etapa anterior a la amniocentesis (generalmente entre las semanas 10 y 12 del embarazo), pero parece conllevar un riesgo algo mayor de aborto espontáneo y de otras complicaciones. Varios estudios sugieren también que la prueba de CVS puede conllevar un riesgo mínimo de que se produzcan defectos congénitos en los dedos de la mano y del pie.

## ¿A quién se le da la opción de hacerse la amniocentesis?

La opción de hacerse una amniocentesis no se ofrece normalmente a todas las mujeres embarazadas, porque conlleva un pequeño riesgo de aborto espontáneo. Por lo general, se ofrece cuando existe un mayor riesgo de que el futuro bebé sufra defectos congénitos genéticos o cromosómicos, o ciertas malformaciones.

La amniocentesis puede recomendarse en base a los siguientes factores:

- **La edad de la madre.** El riesgo de tener hijos con ciertos defectos congénitos cromosómicos aumenta con la edad de la mujer. La mayoría de los médicos recomienda la realización de pruebas prenatales para detectar trastornos cromosómicos si la mujer tendrá 35 años de edad o más en el momento del parto. El trastorno más común es el síndrome de Down, una serie de anomalías físicas y mentales causadas por la presencia de un cromosoma de más. Aproximadamente uno de cada 1.250 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.

- **Un hijo o embarazo anterior con un defecto congénito.** Cuando una pareja ya ha tenido un hijo (o un embarazo) en que se ha diagnosticado una anomalía cromosómica, un defecto congénito genético o un defecto del tubo neural (ver más abajo), puede recomendarse la realización de pruebas prenatales durante los embarazos subsiguientes.
- **Resultados de las pruebas de diagnóstico.** Es cada vez más común realizar pruebas de diagnóstico a mujeres embarazadas mediante análisis de sangre para detectar la presencia de alfa fetoproteína (AFP) y otras sustancias. Una alta concentración de AFP sugiere la presencia de un defecto del tubo neural en el feto (malformación de la médula espinal o del cerebro, como espina bífida o anencefalia). Una concentración baja de AFP y variaciones en las demás sustancias sugieren la presencia de una anomalía cromosómica. La amniocentesis sirve para detectar los defectos del tubo neural midiendo la concentración de AFP en el líquido amniótico y permite diagnosticar la mayoría de las anomalías cromosómicas.
- **Otros antecedentes familiares.** Aun cuando una pareja no haya tenido un hijo afectado anteriormente, 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.

## ¿Cuándo se practica la amniocentesis?

Por lo general, la amniocentesis se practica en el segundo trimestre. Algunos centros médicos realizan una amniocentesis temprana, entre las 11 y las 14 semanas posteriores al último período menstrual de la mujer. No obstante, la amniocentesis temprana se considera experimental y varios estudios recientes apuntan a la posibilidad de que conlleve más riesgos que la amniocentesis realizada en el segundo trimestre (ver más abajo).

También hay varias razones por las que la amniocentesis resulta útil durante el tercer trimestre del embarazo. Además de determinar si los pulmones del feto están lo suficientemente desarrollados como para poder inducir un parto anticipado en aquellos casos en que sea necesario, la amniocentesis permite diagnosticar infecciones uterinas y puede convenir cuando las membranas de la mujer se desgarran prematuramente. La prueba también permite determinar la gravedad de la anemia fetal en bebés con intolerancia de Rh y así ayudar al médico a determinar si el feto necesitará transfusiones de sangre para sobrevivir.

## ¿Cómo se practica una amniocentesis?

La amniocentesis se realiza introduciendo una aguja delgada y hueca en el útero para extraer una muestra del líquido amniótico que rodea al bebé. Durante el procedimiento, la mujer embarazada está acostada en una mesa. Se le desinfecta el abdomen con una solución de yodo, y el médico, guiado por ultrasonido, introduce una aguja delgada que penetra el abdomen y el útero para entrar en el saco amniótico. Luego, extrae entre una y dos cucharadas (15 a 30 ml) de líquido y retira la aguja. Luego de extraer la muestra, el médico comprueba mediante ultrasonido que los latidos del corazón del feto sean normales. Todo el procedimiento concluye en breves minutos.

Algunas mujeres afirman que la amniocentesis no duele en absoluto. Otras sienten calambres cuando la aguja penetra en el útero o presión durante los pocos minutos en que se extrae la muestra. Entre el uno y el dos por ciento de las mujeres experimenta calambres, pérdidas leves de sangre o pérdida de líquido amniótico después del procedimiento. La mayoría de los médicos recomienda a la paciente descansar durante varias horas después de una amniocentesis y evitar el esfuerzo físico, como levantar peso y permanecer de pie mucho tiempo.

## ¿Qué ocurre después de que se extrae el líquido?

El líquido amniótico contiene células vivas del feto. Después de extraerse una muestra del líquido, las células se cultivan en el laboratorio durante una o dos semanas. Luego, se someten a pruebas para detectar anomalías cromosómicas y diferentes defectos congénitos genéticos. Por lo general, los resultados de estas pruebas se obtienen en un plazo de unas tres semanas.

Como es posible medir la concentración de alfa fetoproteína directamente sin esperar a que las células crezcan, los resultados de dicha prueba pueden obtenerse en un plazo de pocos días.

## ¿Es segura la amniocentesis?

Millones de mujeres se han realizado diagnósticos prenatales mediante amniocentesis. En 1976, tras un exhaustivo estudio, los Institutos Nacionales de Salud indicaron que las amniocentesis realizadas con fines de diagnóstico prenatal durante el segundo trimestre eran seguras. Sin embargo, la amniocentesis conlleva un riesgo mínimo de aborto espontáneo. Según los Centros federales para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC), el índice de abortos espontáneos se ubica entre uno de cada 400 y uno de cada 200 procedimientos. El procedimiento también conlleva un riesgo mínimo de infecciones uterinas (en menos de

uno de cada 1.000 casos), las cuales pueden provocar un aborto espontáneo.

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. En un estudio realizado en Canadá en 1998 se detectó un riesgo de aborto espontáneo del 2,6 por ciento después de una amniocentesis temprana, comparado con el 0,8 por ciento de las amniocentesis realizadas en el segundo trimestre. El estudio también reveló un sorprendente aumento en el riesgo de pie torcido después de la amniocentesis temprana. El riesgo de pie torcido aumentó por diez después de una amniocentesis temprana (1,3 por ciento frente al 0,1 por ciento, es decir 1 de cada 1.000, después de una amniocentesis realizada en el segundo trimestre). La incidencia de pie torcido después de las amniocentesis realizadas en el segundo trimestre no difiere de la observada en la totalidad de los bebés estadounidenses. En base a este y otros estudios, los médicos están reevaluando el papel de la amniocentesis temprana y muchos consideran que si es necesario realizar pruebas prenatales en el primer trimestre, la muestra del villus coriónico parece ser más segura que la amniocentesis temprana.

El riesgo de pérdida del embarazo después de la amniocentesis es inferior cuando el médico que realiza el procedimiento cuenta con amplia experiencia. Los médicos más expertos suelen trabajar en los centros médicos más importantes. Los profesionales de la salud y los consejeros especialistas en genética pueden referir a las mujeres embarazadas a médicos que cuenten con amplia experiencia.

### **Cuando una amniocentesis produce resultados normales, ¿significa que el bebé será sano?**

Más del 95 por ciento de las mujeres de alto riesgo que se someten a una prueba de diagnóstico prenatal recibe la buena noticia de que su bebé no presenta los trastornos por los que se realizó la prueba. Sin embargo, no existe una prueba prenatal que pueda garantizar que un bebé será sano, ya que sólo es posible diagnosticar ciertos defectos congénitos antes del parto. Unos tres o cuatro de cada 100 niños nacen con algún defecto.

La precisión de la amniocentesis en el diagnóstico de anomalías cromosómicas es altísima: entre el 99,4 y el 100 por ciento.

### **¿Pueden los médicos tratar los defectos congénitos diagnosticados con la amniocentesis?**

En la actualidad, es posible diagnosticar muchos más defectos congénitos de los que se pueden tratar antes del nacimiento. Sin embargo, gracias a los avances de la terapia prenatal, ahora es posible tratar algunos de ellos antes de que nazca el bebé. Por ejemplo, la amniocentesis permite diagnosticar la dependencia de la biotina y la acidemia metilmalónica (MMA), dos trastornos bioquímicos hereditarios sumamente graves que

pueden ser tratados dentro del útero, lo cual hace posible el nacimiento de bebés sanos.

Cuando el feto presenta una condición para la cual no existe aún un tratamiento prenatal, el diagnóstico prenatal permite a los padres prepararse emocionalmente para el nacimiento y planificar el parto con su médico. Los padres pueden considerar sus opciones con consejeros especialistas en genética y con sus médicos.

### **¿Quiénes deben realizarse una amniocentesis?**

Someterse o no a una prueba de diagnóstico prenatal es una cuestión que deben decidir los futuros padres en conjunto con los médicos. Los consejeros especialistas en genética, los médicos y los orientadores en religión y ética pueden brindar gran ayuda a los padres que deben decidir si conviene o no un diagnóstico prenatal y otras cuestiones de planificación familiar.

Las parejas que han de escoger entre la prueba de CVS y una amniocentesis deben considerar muchos factores, como la experiencia y los conocimientos técnicos disponibles, los antecedentes médicos de la mujer, sus preferencias y la condición que se investiga. A excepción de los defectos del tubo neural, que no se pueden diagnosticar mediante la prueba de CVS, tanto ésta como la amniocentesis sirven para diagnosticar los mismos defectos. Sin embargo, difieren en el riesgo que conllevan, el momento en que conviene realizarlas, su fiabilidad y el tiempo que se tarda en obtener los resultados.

Algunas pruebas diagnósticas como la prueba de CVS se realizan al comienzo del embarazo, por lo que es necesario hablar detenidamente sobre las mismas y planificarlas cuidadosamente. Ésta es sólo una de las tantas razones por las que se recomienda enfáticamente a todas las mujeres recibir atención prenatal desde un principio, comenzando por una visita al médico aun antes de quedar embarazada.

### **¿Existen maneras de reducir el riesgo de que un bebé nazca con defectos congénitos?**

Hay varias medidas básicas que toda mujer puede tomar para aumentar la probabilidad de tener un embarazo saludable y un niño sano:

- Planificar el embarazo visitando a un médico antes de quedar embarazada.
- Consumir a diario un complejo multivitamínico que contenga 400 microgramos de ácido fólico antes de quedar embarazada y durante el primer mes del embarazo para ayudar a prevenir los defectos del tubo neural.
- Obtener atención prenatal con regularidad desde el comienzo del embarazo.
- Comer una amplia variedad de alimentos nutritivos, incluidos alimentos que contengan ácido fólico, como jugo de naranja, frijoles, lentejas, cacahuates, cereales fortificados y verduras de hoja verde.
- Comenzar el embarazo con un peso saludable (sin estar ni demasiado gruesa ni

demasiado delgada) desde antes de quedar embarazada.

- No fumar durante el embarazo y evitar la exposición al humo de los cigarrillos de los demás.
- Abstenerse de las bebidas alcohólicas durante el embarazo.
- No utilizar drogas, incluso medicamentos de venta libre sin receta y preparados a base de hierbas, a menos que así lo recomiende un médico que sepa que está embarazada.

Además, March of Dimes recomienda a todas las mujeres someterse a una prueba para saber si son inmunes a la rubéola (sarampión alemán) y a la varicela antes de quedar embarazadas y considerar la vacunación contra estas enfermedades si no tienen inmunidad. Sin embargo, no se recomienda la vacunación durante el embarazo.

También puede leer estos otros folletos:

Muestra del villus coriónico

Pruebas diagnósticas de la sangre materna

Ultrasonido

### **Referencias**

Canadian Early and Mid-Trimester Amniocentesis Trial (CEMAT) Group. Randomized trial to assess safety and fetal outcome of early and midtrimester amniocentesis. *The Lancet*, volumen 351, 15 de abril de 1998, páginas 242–247.

Centers for Disease Control and Prevention. Chorionic villus sampling and amniocentesis: recommendations for prenatal counseling. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, volumen 44, número RR-9, 21 de julio de 1995.

Kocun, C.C., et al. Changing trends in patient decisions concerning genetic amniocentesis. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, volumen 185, número 5, mayo de 2000, páginas 1018–1020.

Todo el material suministrado por March of Dimes sólo cumple fines informativos y no constituye asesoramiento médico.

## **¿PREGUNTAS?**

Llame al: 1-888-MODIMES

Visite: [www.nacersano.org](http://www.nacersano.org)

Para pedir múltiples ejemplares:

Llame al: 1-800-367-6630

O escriba a:

March of Dimes

P.O. Box 1657

Wilkes-Barre, PA 18773-1657

© March of Dimes Birth Defects Foundation, 2001  
09-988-98 8/01