



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

INDICACIONES, BENEFICIOS Y RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS EN
EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE TRASTORNOS GENÉTICOS.

CUENCA SUCO PAULINA MISHEL
MÉDICA

MACHALA
2025



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

INDICACIONES, BENEFICIOS Y RIESGOS DE LA
AMNIOCENTESIS EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE
TRASTORNOS GENÉTICOS.

CUENCA SUCO PAULINA MISHEL
MÉDICA

MACHALA
2025



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

EXAMEN COMPLEXIVO

INDICACIONES, BENEFICIOS Y RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS EN EL
DIAGNÓSTICO PRECOZ DE TRASTORNOS GENÉTICOS.

CUENCA SUCO PAULINA MISHEL
MÉDICA

CUENCA BUELE SYLVANA ALEXANDRA

MACHALA, 16 DE ENERO DE 2025

MACHALA
16 de enero de 2025

Indicaciones, beneficios y riesgos de la amniocentesis en el diagnóstico precoz de trastornos genéticos



Nombre del documento: Proyecto Indicaciones de amniocentesis.docx ID del documento: b0c29a95333f475be755fa0af282a85581d3e795 Tamaño del documento original: 34 kB Autor: PAULINA MISHEL CUENCA SUCO	Depositante: Jazmany Alvarado Romero Fecha de depósito: 27/12/2024 Tipo de carga: interface fecha de fin de análisis: 27/12/2024	Número de palabras: 3519 Número de caracteres: 26.135
--	---	--

Ubicación de las similitudes en el documento:



Fuentes de similitudes

Fuente principal detectada

Nº	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	www.gomezroig.com Amniocentesis Instituto Dra. Gómez Roig https://www.gomezroig.com/amniocentesis/	1%		📄 Palabras idénticas: 1% (40 palabras)

Fuentes con similitudes fortuitas

Nº	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	recimundo.com Vista de Amniocentesis y toma de muestra de vellosidades corinicas... https://recimundo.com/index.php/es/article/view/1619/2067	< 1%		📄 Palabras idénticas: < 1% (30 palabras)
2	www.investigarmqr.com https://www.investigarmqr.com/ojs/index.php/mqr/article/download/1193/4359	< 1%		📄 Palabras idénticas: < 1% (22 palabras)
3	fetalmedicinabarcelona.org https://fetalmedicinabarcelona.org/wp-content/uploads/2024/02/amniocentesis.pdf	< 1%		📄 Palabras idénticas: < 1% (26 palabras)
4	www.paho.org Defectos congénitos. La importancia de un diagnóstico temprano - ... https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2023-defectos-congenitos-importancia-diagnostico-tempra...	< 1%		📄 Palabras idénticas: < 1% (22 palabras)
5	dialnet.unirioja.es https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/8464884.pdf	< 1%		📄 Palabras idénticas: < 1% (16 palabras)

Fuentes mencionadas (sin similitudes detectadas) Estas fuentes han sido citadas en el documento sin encontrar similitudes.

1	http://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v37n2/1561-3038-mgi-37-02-e1369.pdf
2	https://www.sogvzla.org/wp-content/uploads/2022/10/2021_vol81_num3_4.pdf
3	https://www.sgom.org/uploads/app/1660/elements/file/file1716536776.pdf
4	https://www.researchgate.net/profile/Luis-Mendez-Rosado/publication/372393013_Relationship_of_risk_factors_for_chromosomal_alterations_with_fetal_cytogenetic_outco...
5	http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1997000200002

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

La que suscribe, CUENCA SUCO PAULINA MISHEL, en calidad de autora del siguiente trabajo escrito titulado INDICACIONES, BENEFICIOS Y RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE TRASTORNOS GENÉTICOS., otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

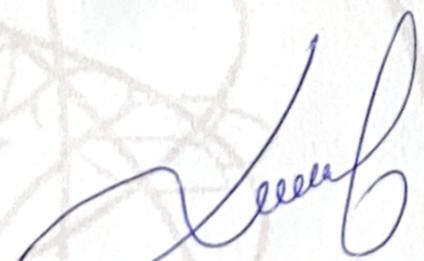
La autora declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

La autora como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 16 de enero de 2025



CUENCA SUCO PAULINA MISHEL
0706696317

TEMA: INDICACIONES, BENEFICIOS Y RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE TRASTORNOS GENÉTICOS.

RESUMEN

INTRODUCCION: Las enfermedades genéticas son alteraciones en el material genético que requieren intervención médica, educativa o social. Se dividen en cromosómicas, monogénicas y multifactoriales, con ejemplos como el síndrome de Down y la fibrosis quística. El diagnóstico prenatal es esencial para detectar estas alteraciones, y la amniocentesis, realizada en el segundo trimestre, es una técnica invasiva clave para identificar anomalías cromosómicas, especialmente en mujeres de 35 años. La investigación se enfoca en la amniocentesis como herramienta para el diagnóstico precoz de enfermedades genéticas.

OBJETIVO: Analizar las indicaciones médicas, los beneficios y riesgos de la amniocentesis como herramienta de diagnóstico prenatal para la detección de trastornos genéticos.

METODOLOGIA: El estudio es de tipo descriptivo y se fundamenta en la revisión de documentos y artículos científicos publicados en los últimos cinco años (2019 – 2024). La búsqueda se la realizo en diversas plataformas académicos, tales como Google Académico, Scielo, entre otras, con el fin de recopilar información actualizada y relevante sobre el tema.

CONCLUSION: La amniocentesis es esencial para el diagnóstico precoz de trastornos genéticos, especialmente en casos de edad materna avanzada o antecedentes familiares. Ofrece beneficios al detectar anomalías cromosómicas, permitiendo decisiones informadas sobre el embarazo, aunque sus riesgos, como infecciones y hemorragias, deben evaluarse cuidadosamente. En general, proporciona un equilibrio entre beneficios y riesgos, requiriendo un enfoque ético y personalizado.

Palabras claves: Trastornos genéticos, Indicaciones médicas, diagnóstico prenatal, factores maternos.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Genetic diseases are alterations in the genetic material that require medical, educational or social intervention. They are divided into chromosomal, monogenic and multifactorial, with examples such as Down syndrome and cystic fibrosis. Prenatal diagnosis is essential to detect these alterations, and amniocentesis, performed in the second trimester, is a key invasive technique to identify chromosomal abnormalities, especially in women aged 35 years. Research focuses on amniocentesis as a tool for early diagnosis of genetic diseases.

OBJECTIVE: To analyze the medical indications, benefits and risks of amniocentesis as a prenatal diagnostic tool for the detection of genetic disorders.

METHODOLOGY: Descriptive study based on the review of scientific documents and articles published in the last 5 years on various platforms such as Google academic, Scielo, etc.

CONCLUSION: Amniocentesis is essential for the early diagnosis of genetic disorders, especially in cases of advanced maternal age or family history. It offers benefits by detecting chromosomal abnormalities, allowing informed decisions about pregnancy, although its risks, such as infections and bleeding, must be carefully evaluated. In general, it provides a balance between benefits and risks, requiring an ethical and personalized approach,

KEYWORDS: Genetic disorders, Medical indications, prenatal diagnosis, maternal factors.

INDICE

RESUMEN	1
ABSTRACT	2
1. INTRODUCCION	4
2. DESARROLLO	6
Indicaciones médicas maternas para realizar amniocentesis	6
Indicaciones médicas fetales para realizar amniocentesis	7
Amniocentesis precoz	8
Amniocentesis intermedia	8
Amniocentesis tardía	8
Impacto de la amniocentesis en el diagnostico	9
Riesgos de la amniocentesis	10
Beneficios de la amniocentesis	11
Complicaciones de la amniocentesis	12
Contraindicaciones de la amniocentesis	12
Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal	12
Impacto psicológico en el diagnóstico prenatal	13
3. CONCLUSIÓN	14
BIBLIOGRAFÍA	15

1. INTRODUCCION

Las enfermedades genéticas son alteraciones en el material genético que afectan el desarrollo del ser humano y requieren intervención médica, educativa, social o una combinación de estas. Su manifestación clínica es muy diversa debido a las complejidades de los órganos o sistemas que pueden verse afectados (1).

Existen numerosas formas de clasificar y categorizar las enfermedades genéticas, pero generalmente se dividen en tres tipos: cromosómicas, monogenicas y multifactoriales. Entre las cromosómicas, el síndrome de Down es el más conocido; dentro de las monogenicas, se encuentra la sicklemlia también conocida como anemia de células falciformes y la fibrosis quística; y en la multifactoriales, se incluyen afecciones como las cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural, así como enfermedades comunes como la epilepsia, la diabetes, el asma, la esquizofrenia, demencia como el Alzheimer, trastornos bipolares y ciertos tipo de cáncer (1).

Hasta la fecha, se han identificado alrededor de 10.000 enfermedades genéticas, también conocidas como enfermedades raras, que afectan aproximadamente al 7% de la población mundial, lo que equivale a unos 500 millones de personas. En Ecuador, la realidad genética y epidemiológica está influenciada por la diversidad étnica de su población, que incluye comunidades indígenas, mestizas y afro descendientes (2).

Las políticas de salud pública en Ecuador son fundamentales para la detección y tratamiento de trisomías y enfermedades metabólicas en la infancia. Los programas de cribado neonatal y la disponibilidad de servicios médicos especializados son clave para la identificación temprana y el manejo adecuado de estas enfermedades (2).

El diagnostico prenatal es esencial para reducir las complicaciones fetales, identificar posibles alteraciones genéticas en el feto es una de las principales tareas de los médicos. Para detectar tempranas anomalías cromosómicas durante el embarazo, es necesario recurrir a técnicas invasivas como la biopsia de vellosidades coriales y la amniocentesis, siendo la última en la que se enfocará esta investigación (3).

La amniocentesis es un procedimiento diagnóstico prenatal invasivo que se realiza durante el segundo trimestre de embarazo, su objetivo es identificar anomalías cromosómicas, trastornos monogenicos, infección fetal e inflamación dentro de los sacos amnióticos, así como evaluar el nivel de anemia hemolítica, el tipo de sangre y el conteo de plaquetas (4).

Según los datos obtenidos a través de estudios de amniocentesis, se estima que la incidencia de aberraciones cromosómicas en fetos de madres mayores de 35 años es del 2,26% y en el grupo de mujeres mayores de 40 años, este porcentaje aumentaba entre un 2% y 5% (3).

Debido a que las alteraciones genéticas no se pueden detectar a simple vista y el diagnóstico precoz es esencial, mediante la existencia de medios digitales y acceso a internet se plantea como objetivo de la investigación analizar las indicaciones médicas, los beneficios y riesgos de la amniocentesis como herramienta de diagnóstico prenatal para la detección de trastornos genéticos.

2. DESARROLLO

La detección de anomalías cromosómicas en fetos constituye una de las principales responsabilidades de los genetistas clínicos y asesores genéticos en el ámbito del diagnóstico prenatal. El avance de la genética a nivel mundial ha facilitado la implementación de técnicas diagnósticas para las enfermedades cromosómicas, lo que posibilita un diagnóstico preciso y confiable. La amniocentesis cumple un rol fundamental en la detección de anomalías cromosómicas (5).

La amniocentesis es un procedimiento invasivo que implica insertar una aguja a través de la pared abdominal de la madre, guiada por ecografía, hasta llegar a la cavidad amniótica para extraer una muestra de líquido amniótico, con el objetivo de realizar análisis diagnósticos (6).

Este procedimiento generalmente se realiza entre las semanas 16 y 20 del embarazo, donde se espera que las membranas corioamnióticas se han fusionado, lo que facilita el acceso a la cavidad amniótica y reduce el riesgo de pérdida del embarazo. Se ha comprobado que la amniocentesis realizada antes de las 14 semanas aumenta la tasa de pérdida gestacional, así como la incidencia de talipes fetal, también conocido como pie zambo; problemas respiratorios, ruptura prematura de membrana después del procedimiento y fallo en el cultivo (6).

Indicaciones médicas maternas para realizar amniocentesis

Se calcula que alrededor del 20% de las concepciones humanas presentan alguna anomalía cromosómica, aunque la mayoría de ellas se interrumpen de manera espontánea, es por ello que existen varias indicaciones médicas para la realización de la amniocentesis, como por ejemplo (3):

- La edad materna avanzada > 35 años es la principal razón para recomendar el diagnóstico prenatal citogenético, debido al mayor riesgo de tener un hijo con alteraciones cromosómicas, como la trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 10 (síndrome de Edwards), trisomía 13 (síndrome de Patau) y las aneuploidias 47, XXX y 47, XXY (7).

Se estima que el 0.92% de los recién nacidos vivos tienen defectos cromosómicos, ya sean numéricos o estructurales. El síndrome de Down es el más común de estos defectos, con una prevalencia de 1 por cada 800 recién nacidos vivos, cifra que se mantiene constante en diferentes poblaciones del mundo (8).

- Antecedentes familiares de primer grado con defectos congénitos, que incluye historia de amniocentesis en el hijo, el progenitor y el hermano del progenitor.
- Anomalías ecográficas fetal en el embarazo actual: se incluyen marcadores ecográficos como defectos estructurales fetales significativos, además de exposición a teratógenos (7).
- Antecedentes de abortos recurrentes: se considera aborto recurrente cuando la paciente ha tenido dos o más abortos espontáneos.
- Antecedentes de muerte fetal no estudiada: se refiere a los fetos que fallecieron de manera intrauterina a partir de las 20 semanas de gestación sin haber sido sometido a estudios adicionales (7).
- Consanguinidad en las parejas: matrimonio entre familiares de sangre que comparten al menos ancestro común, no más distante que un tatarabuelo. Antecedentes de muerte neonatal considerando la muerte ocurrida desde el nacimiento hasta los 27 días de vida posnatal (7).

Indicaciones médicas fetales para realizar amniocentesis

Según las evidencias disponibles, se sugiere que este procedimiento no se lleve a cabo antes de las 15 semanas de gestación, se demostró que la amniocentesis realizada antes de las 15 semanas aumenta la tasa de pérdida gestacional (9).

- Cribado de aneuploidía con riesgo $\geq 1/250$ para trisomía 21 o 18 (por test combinado o cribado bioquímico de segundo trimestre)
- Anomalía fetal ecográfica (detectada durante la ecografía morfológica)

La fuerte relación entre las anomalías cromosómicas y las malformaciones hace posible que un alto porcentaje de fetos con cariotipo anormal sean identificados durante un examen ecográfico detallado. Dado que la ecografía se considera una técnica de cribado, su objetivo principal es seleccionar un grupo específico de la población sobre el cual se puedan aplicar técnicas de estudio citogenética fetal. Así tras el análisis ecográfico, se puede estimar el riesgo teórico de que un feto presente anomalías cromosómicas y; en consecuencia, recomendar un procedimiento invasivo (10).

- Confirmación de un resultado por DNA fetal libre.

- Confirmación de un diagnóstico preimplantacional (error < 5% si era per FISH i < 1% si era per PCR, microarray o NGS).
- Confirmación de un resultado no conclusivo en vellosidades coriales.
- Crecimiento intrauterino restringido (CIR) severo precoz (< 24 semanas)
- CIR severo <28 semanas con presencia de: marcadores ecográficos (excluyendo oligoamnios) / anomalía menor o biometrías (LF o PC) < -3DE
- Sonograma genético con riesgo resultante $\geq 1/250$ - Anomalía discordante en gemelos monocoriales diamanticos
- Riesgo de enfermedad monogénicas con diagnóstico molecular.
- Riesgo de infección fetal con PCR disponible (CMV, toxoplasma, parvovirus-B19, varicela, rubeola, herpes 1-2, enterovirus)
- Riesgo de coriomionitis o inflamación intra amniótica.

Amniocentesis precoz

Se lleva a cabo antes de la semana 20 y su objetivo principal es diagnosticar enfermedades cromosómicas o genéticas. Las indicaciones para realizar una amniocentesis precoz se dividen en cinco (11):

- Edad materna mayor de 37 años
- Progenitor presenta translocaciones cromosómicas.
- El hijo anterior tiene anomalías cromosómicas.
- Familias con enfermedades recesivas autosómicas ligadas al sexo, cuyo diagnóstico puede realizarse a partir de líquido amniótico.
- El hijo anterior tiene un defecto del tubo neural.

Amniocentesis intermedia

Se realiza entre la semana 20 a 35 de gestación, que sea justificada, sobre todo por un problema de inmunización en el factor Rh o para evaluar el desarrollo de los pulmones en caso de tener riesgos de un parto prematuro (11).

Amniocentesis tardía

Después de la semana 35, la amniocentesis generalmente tiene como objetivo evaluar la madurez del embarazo y detectar posibles signos de sufrimiento fetal. Una vez

determinada la indicación para realizar la amniocentesis, antes de la punción se realiza un examen de ultrasonido simultáneo para diagnosticar o conocer o siguiente (11).

- Embarazo múltiples
- Viabilidad del feto
- Edad gestacional
- Localización de la placenta y la posición del polo cefálico fetal.
- Malformaciones fetales, así como la presencia de mola o enfermedad genética.

Impacto de la amniocentesis en el diagnóstico

Se estima que cada año, en el mundo, mueren 303.000 recién nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida debido a alteraciones congénitas. En América Latina los defectos congénitos son la segunda causa de muerte neonatal e infantil, después de la prematuridad. En muchos casos, los bebés que sobreviven quedan con alguna discapacidad (12).

En América latina, la prevalencia de discapacidades debido a defectos congénitos es de aproximadamente el 4,5 lo que ha llevado a la implementación de políticas de sensibilización sobre la morbilidad infantil y a promover el acceso a la prevención y tratamiento de estos defectos. Debido al impacto de las anomalías congénitas en el mundo. El análisis de líquido amniótico se considera de gran relevancia para la consejería genética durante el embarazo (4).

Un estudio realizado en la Unidad de Medicina Materno Fetal de NORFETUS en Santander muestra que de 124 amniocentesis realizadas el 12,1% se detectaron anomalías cromosómicas, de las cuales tanto la trisomía 13 como la 18 obtuvieron 4 casos cada una, por otra parte el síndrome de Down obtuvo un 20% de los casos (4).

Es necesario ofrecer a la gestante información detallada sobre el procedimiento de la amniocentesis, las posibles complicaciones y las precauciones a tomar. La información referente al procedimiento y al manejo de la muestra debe ser incluida en el consentimiento informado, el cual debe ser firmado, preferentemente, al menos 24 horas antes de la realización de la prueba (13).

Se han sugerido muchos factores de riesgo asociados al incremento del riesgo de pérdida fetal posterior a la amniocentesis, aunque su asociación no ha sido probada consistentemente. Los factores de riesgo posibles que se incluyen en este grupo son:

miomas uterinos, malformaciones müllerianas; separación corioamniótica, hematoma retrocoriónico, sangrado materno previo o actual, índice de masa corporal $>40\text{Kg/m}^2$; multiparidad (> 3 partos), infección vaginal manifiesta, historia de tres o más pérdidas (14)

Este tipo de pruebas conlleva tanto riesgos como beneficios, los beneficios suelen ser mayores, ya que proporciona información detallada sobre el crecimiento del feto y sus complicaciones. Aunque los riesgos existen, si la prueba se realiza de manera correcta, el impacto y las complicaciones serán mínimos.

La experiencia y familiaridad con la amniocentesis puede disminuir el riesgo de pérdida fetal asociada al procedimiento. Punciones múltiples, el líquido amniótico sanguinolento y la presencia de anomalías fetales puede incrementar el riesgo de pérdida fetal. El efecto de otros factores de riesgo es menos consistente (14).

La relevancia de un diagnóstico temprano y preciso radica en la diversidad de opciones terapéuticas disponibles para cada defecto congénito. Algunas malformaciones pueden resolverse exitosamente con cirugía intrauterina, mientras que otras requieren tratamiento médico o quirúrgico inmediato después del nacimiento para asegurar la supervivencia del niño (15).

Riesgos de la amniocentesis

La realización de la amniocentesis conlleva varios riesgos como hemorragias, infecciones bacterianas, punción de órgano abdominal, sangrado feto materno, pérdida del embarazo, lesión fetal por punción, pérdida de líquido amniótico, complicación durante el parto, problemas neonatales y a largo plazo (16).

La frecuencia de hemorragia materna fetal es considerablemente mayor después de la amniocentesis. Esto puede estar relacionado con la duración del procedimiento, la frecuencia de la punción y el trauma mecánico asociado. Además, las hemorragias causadas por procedimientos diagnósticos invasivos aumentan la presencia de anticuerpos en el 50% a 83% de los casos. Otros estudios encontraron que la amniocentesis incrementa el riesgo de isoimmunización en aproximadamente un 30% (17).

Beneficios de la amniocentesis

El diagnóstico temprano de anomalías cromosómicas se ha convertido en una herramienta esencial en el control del embarazo. La amniocentesis permite identificar de manera segura a los fetos con mayor riesgo de presentar anomalías, trastornos cromosómicos, lo que permite a los padres tomar decisiones informadas sobre el manejo del embarazo, así como la posibilidad de realizar intervenciones oportunas si es necesario (8).

El diagnóstico prenatal incluye un conjunto de pruebas que se realizan durante el embarazo con el fin de identificar defectos congénitos en el feto. Estos defectos pueden estar presentes en alrededor del 6 -8% de los nacimientos y pueden involucrar alteraciones a nivel molecular, morfológico, estructural o funcional (18).

Dependiendo de su origen, se clasifican en enfermedades hereditarias monogénicas o mendelianas, anomalías cromosómicas, enfermedades multifactoriales y malformaciones teratógenas causadas por factores ambientales. La amniocentesis ayuda a detectar trisomías más comunes (18).

- **Síndrome de Down:** Trastorno que causa discapacidades intelectuales y otros problemas de salud.
- **Fibrosis quística:** Afección de las glándulas mucosas y sudoríparas que causa mucosidad gruesa, lo que provoca problemas respiratorios y digestivos.
- **Enfermedad de células falciformes:** Grupo de trastornos de los glóbulos rojos que causan anemia y otros problemas de salud.
- **Enfermedad de Tay-Sachs:** Trastorno que destruye células nerviosas, causa problemas mentales y físicos y causa la muerte en la infancia temprana (poco común).

Esta prueba también puede utilizarse para:

- **Revisar el desarrollo pulmonar del bebé** si usted está en riesgo de dar a luz demasiado pronto (parto prematuro). En este caso, la amniocentesis se realiza más adelante en el embarazo.
- **Diagnosticar una infección u otras ciertas afecciones en el bebé.**

A si mismo se menciona que mediante la amniocentesis se puede diagnosticar infecciones fetales como el citomegalovirus, parvovirus y toxoplasmosis; coriomionitis o infección dentro del útero; evaluación de enfermedades como la isoimmunización Rh. También se

usa de manera terapéutica o por tratamientos como una amniocentesis de descompresión en casos de polihidramnios o acumulo excesivo de líquido, transfusión de sangre fetal en fetos con anemia o hemolisis grave (19).

Complicaciones de la amniocentesis

Las complicaciones de la amniocentesis son escasas pero están presentes, pueden ser de tipo materna o fetal, como:

- Pérdida fetal: El riesgo de pérdida fetal es del 0,1% cuando la amniocentesis es realizada por un operador experimentado en el segundo trimestre, después de la fusión de la membrana amniótica con el corion. Algunos estudios indican que este riesgo aumenta 1% si la punción es transparentaría, y entre 1 – 2% si el operador tiene poca experiencia, mientras que en centro con alta especialización el riesgo es inferior al 0.01% (13)

- Ruptura prematura de membranas: riesgo del 0.3%.

- Corioamnionitis: la infección intraamniótica es muy infrecuente, sin embargo su tiempo de incubación es corto y su progresión rápida, generalmente 24 horas tras el procedimiento. Puede evolucionar a sepsis materna y finalmente conducir a la muerte materna (13).

- Otras: hemorragia placentaria, hematoma de la pared abdominal o traumatismo fetal, muy infrecuentes (13).

Contraindicaciones de la amniocentesis

- Mujeres seropositivas para VHB, VHC o VIH con carga viral alta

- Isoinmunización

- Fiebre y/o infección materna activa

- Amenaza de aborto y sangrado genital reciente no filiado

- Separación de las membranas corioamnióticas (detachment)

- Gran hematoma intracavitario

Alteración de la coagulación materna o tratamiento anticoagulante

Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal

La declaración de la OMS sobre ética y servicios de genética establece que el diagnóstico prenatal debe llevarse a cabo únicamente por razones relacionadas con la salud del feto.

En la mayoría de los casos, el diagnóstico prenatal brinda tranquilidad a los padres al confirmar que el feto se encuentra saludable; sin embargo, en los casos restantes, la solicitud de diagnóstico prenatal plantea la difícil decisión de continuar con un embarazo de un feto con defecto congénitos graves o interrumpirlo si se diagnostica malformaciones graves (20).

Esta toma de decisiones ha generado un debate ético en torno al derecho de decidir quien vive y quien no, a través del aborto eugenésico (20).

Impacto psicológico en el diagnóstico prenatal

El diagnóstico de un hijo siempre implica cambios en la dinámica familiar, pero cuando se recibe un diagnóstico de una enfermedad, los futuros padres enfrentan una situación inesperada, preocupante, desconocida y confusa, que generalmente tienden a interpretar de manera negativa. Esto transforma las expectativas sobre el hijo que se espera y requiere lidiar con la pérdida de la figura del hijo sano idealizado. El diagnóstico de una condición crítica genera ansiedad, desorientación, angustia y culpa, en muchos casos, también surgen sentimientos de frustración, rabia, desesperación y la sensación de que los recursos familiares son insuficientes para afrontar la situación (21).

3. CONCLUSIÓN

La amniocentesis es una herramienta valiosa en el diagnóstico precoz de trastornos genéticos, especialmente cuando existen indicaciones específicas como la edad materna avanzada, antecedentes familiares de enfermedades genéticas, o la presencia de anomalías en embarazos anteriores.

Entre sus principales beneficios se destaca la capacidad para detectar anomalías cromosómicas y genéticas de manera temprana, lo que permite a los padres tomar decisiones informadas sobre el manejo del embarazo por parte de los médicos.

Sin embargo es fundamental tener en cuenta los riesgos asociados a este procedimiento, como infecciones, hemorragias, etc, que requieren una evaluación cuidadosa antes de su realización. En general la amniocentesis ofrece un balance entre sus beneficios diagnósticos y los riesgos, lo que hace necesario un enfoque ético y personalizado en su aplicación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barcenás Rojas R, Batista Guerra VS, González García A, Carballosa Cruz Y, Suárez Cruz B, Almira Cisnero A. Caracterización de pacientes con enfermedades genéticas. Revista cubana de medicina general integral. [Online].; 2021 [cited 2024 Diciembre 12. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/http://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v37n2/1561-3038-mgi-37-02-e1369.pdf>.
2. Mina J, Marcillo N, Parrales Y. Vínculos genéticos de complicaciones médicas infantiles entre trisomías y enfermedades metabólicas, Journal Scientific. [Online].; 2024 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <https://www.investigarmqr.com/ojs/index.php/mqr/article/view/1189/4342>.
3. Guaman Muñoz D, Engel Arrieta K, Baquerizo Rodríguez C, Yáñez Veloz E. Amniocentesis y toma de muestra de vellosidades corínicas como diagnóstico prenatal para interrupción temprana del embarazo. Revista científica mundo de la investigación y el conocimiento. [Online].; 2022 [cited 2024 diciembre 12. Available from: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/8464884.pdf>.
4. Galvis Centurión P, Niño M, Cristiano A, Lquez E. DIAGNÓSTICO PRENATAL MEDIANTE AMNIOCENTESIS EN GESTANTES DE CÚCUTA, NORTE DE SANTANDER (ENERO DE 2018 A DICIEMBRE DE 2023). Revista Ciencias Básicas en salud. [Online].; 2024 [cited 2024 Diciembre 12. Available from: <https://ojs.unipamplona.edu.co/index.php/cbs/article/view/3296/7579>.
5. Montes de Oca E, Pérez O. CONTROVERSIA ACTUAL SOBRE INDICACION DE ESTUDIO PRENATAL CITOGENÉTICO EN LA EDAD MATERNA AVANZADA. [Online].; 2021 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <http://www.geneticacomunitaria2020.sld.cu/index.php/2020/2020/paper/viewPaper/81>.
6. Borrell A, Gil dM, Molina , Plasencia W, Santacruz B. Técnicas invasivas en diagnóstico prenatal 2022, revista oficial de la sociedad española de ginecología y obstetricia. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 18. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://sego.es/documentos/progres>

os/v66-

2023/n2/05%20Tecnicas%20invasivas%20en%20diagnostico%20prenatal%202022.pdf.

7. Morales A, Urdaneta K, Borjas L, Mendez K, Manchin E, Bracho A. Factores de riesgo genético y diagnóstico prenatal, revista obstétrica ginecológica venez. [Online].; 2021 [cited 2024 Diciembre 19. Available from: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.sogvzla.org/wp-content/uploads/2022/10/2021_vol81_num3_4.pdf.
8. Guaman D, Engel K, Baquerizo C. Amniocentesis y toma de muestra de vellosidades coriónicas como diagnóstico prenatal para interrupción temprana del embarazo, revista científica mundo de la investigación y el conocimiento. [Online].; 2022 [cited 2024 Diciembre 24. Available from: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/1619/2067>.
9. Borrell A, Gil M, Santacruz B. TÉCNICAS INVASIVAS EN DIAGNÓSTICO PRENATAL. [Online].; 2020 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.sgom.org/uploads/app/1660/elements/file/file1716536776.pdf>.
10. Fajardo Y, Quintana D, Mendez L, Tamargo T. Relación de los factores de riesgo de alteraciones cromosómicas con el resultado citogenético fetal. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: https://www.researchgate.net/profile/Luis-Mendez-Rosado/publication/372393013_Relationship_of_risk_factors_for_chromosomal_alterations_with_fetal_cytogenetic_outcome_in_pregnant_women/links/64b34b1295bbbe0c6e3b6641/Relationship-of-risk-factors-for-chromos.
11. Valdes M, Díaz A, Dalmau A, Dominguez I. La amniocentesis como técnica de diagnóstico prenatal, Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología. [Online].; 1997 [cited 2024 Diciembre 24. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1997000200002.

12. Organizacion panamericana de la salud. Defectos congenitos. La importancia de un diagnostico temprano. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 19. Available from: <https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2023-defectos-congenitos-importancia-diagnostico-temprano>.
13. HOSPITAL CLÍNIC- HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU- UNIVERSITAT DE BARCELONA. PROTOCOLS MEDICINA MATERNOFETAL. [Online].; 2020 [cited 2024 Diciembre 19. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://fetalmedicinebarcelona.org/wp-content/uploads/2024/02/amniocentesis.pdf>.
14. Herrera M, Gomez M. ISUOG Guías Prácticas: procedimientos invasivos para diagnóstico prenatal. [Online].; 2020 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.isuog.org/static/uploaded/3732eeac-6f7d-4a8e-981ecab829d759e8.pdf>.
15. Faci E, Ramos F, Gonzalez R, Casado J. Estudio epidemiológico de defectos congénitos en una area poblacional de Zaragoza, España, Boletin de la sociedad de pediatria de Aragon, La roja y Soria. [Online].; 2021 [cited 2024 Diciembre 19. Available from: <file:///C:/Users/HP/Downloads/Dialnet-EstudioEpidemiologicoDeDefectosCongenitosEnUnAreaP-8098045.pdf>.
16. Viteri J, Lopez C, Arellano Y. Metodos para el diagnostico prenatal precoz en el sindrome de Down, revista de ciencias medicas de Pinar del Rio. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 24. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v27n6/1561-3194-rpr-27-06-e6293.pdf>.
17. Rondon M, Torres D, Mejia J, Reyna N, Fernandez A, Nuñez E, et al. Hemorragia materno-fetal posterior a amniocentesis y cordocentesis. [Online].; 2022 [cited 2024 Diciembre 19. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/http://www.scielo.org.pe/pdf/rgo/v68n4/2304-5132-rgo-68-04-00005.pdf>.

18. Sanchez J, Garcia E. DILEMAS BIOÉTICOS EN DIAGNÓSTICO PRENATAL: TEST PRENATAL NO INVASIVO Y NUEVAS TECNOLOGÍAS. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://aebioetica.org/revistas/2023/34/111/219.pdf>.
19. Gomez M. Amniocentesis, Instituto Dra. Gomez Roig. [Online].; 2024 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <https://www.gomezroig.com/amniocentesis/>.
20. Taboada N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento,ETHOS. [Online].; 2023 [cited 2024 Diciembre 24. Available from: <https://ethos.sld.cu/index.php/ethos/2023/paper/viewPaper/15>.
21. Salvador M, Vilaregut A, Moyano R, Ferrer Q, Gomez O, Moratta T, et al. Malestar psicológico, ajuste diádico y dinámica familiar tras el diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita, Anales de pediatría. [Online].; 2022 [cited 2024 Diciembre 25. Available from: <chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://pdf.sciencedirectassets.com/277688/1-s2.0-S1695403322X00040/1-s2.0-S169540332100237X/main.pdf?X-Amz-Security-Token=IQoJb3JpZ2luX2VjEEEaCXVzLWVhc3QtMSJHMEUCIQCh4Cb3066pLJTjQZv9z0OsE7yU7O0xC6Orp1W>.