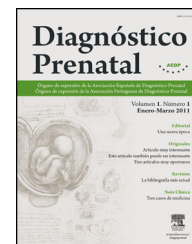


Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Revisión

Amniocentesis: guía práctica



Miguel Parra-Saavedra*, Mónica Cruz-Lemini, Virginia Borobio, Mar Bennasar, Anna Góncé, Josep M. Martínez y Antoni Borrell

Unidad de Diagnóstico Prenatal, Institut Clínic de Ginecología, Obstetricia i Neonatologia (ICGON), Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, Barcelona, Cataluña, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 17 de junio de 2013

Aceptado el 17 de julio de 2013

On-line el 25 de octubre de 2013

Palabras clave:

Amniocentesis

Aneuploidías

Pruebas genéticas

Diagnóstico prenatal

Guía práctica

RESUMEN

La amniocentesis es un procedimiento de diagnóstico prenatal invasivo de segundo trimestre, descrito inicialmente en 1966 por Steele y Berg. Consiste en la introducción de una aguja espinal a través de la pared abdominal, la pared uterina y la cavidad amniótica bajo guía ecográfica continua, de forma que se pueda aspirar una muestra del líquido amniótico que envuelve el feto y que contiene células de origen fetal. La amniocentesis se realiza a partir de las 16 semanas de gestación y en el líquido amniótico se pueden realizar estudios cromosómicos, bioquímicos, moleculares o microbiológicos.

El procedimiento conlleva un riesgo de pérdida fetal de aproximadamente el 0,5% cuando se realiza en el segundo trimestre, después de la fusión de la membrana amniótica con el corion, además de un riesgo menor de otras complicaciones, como la pérdida de líquido amniótico (0,3%), hemorragia placentaria, infección intraamniótica, hematoma de la pared abdominal o traumatismo fetal. A medida que la experiencia internacional se acumula, se van determinando los factores que pueden ayudar a mejorar aún más la seguridad y la facilidad técnica del procedimiento.

Hemos descrito un nuevo método de aspiración para realizar la amniocentesis que emplea un Vacutainer® (BD Vacutainer Systems, Plymouth, Reino Unido), para obtener un vacío continuo cuando la aguja ya está insertada dentro de la cavidad amniótica, en contraste con la técnica estándar de aspiración mediante jeringa o «pistola» en que las presiones negativas son discontinuas. Sin embargo, la técnica clásica con aspiración con jeringa continua siendo válida y la más utilizada.

Basados en la experiencia de 30 años y en el volumen de procedimientos realizados en nuestro centro (más de 20.000 procedimientos invasivos realizados), junto con una revisión de la bibliografía publicada hasta la fecha, hemos planteado una guía práctica actualizada para la realización de la amniocentesis.

© 2013 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: miguelparra51@hotmail.com (M. Parra-Saavedra).

Amniocentesis: A practice guideline

ABSTRACT

Keywords:

Amniocentesis
Aneuploidies
Genetic testing
Prenatal diagnosis
Practice guideline

Amniocentesis, initially described by Steele and Borg in 1966, is an invasive prenatal diagnostic procedure used in the second trimester. It consists of inserting an ultrasound-guided spinal needle through the abdominal and uterine wall and into the amniotic cavity in order that a sample of the amniotic fluid that surrounds the foetus, and contains cells of foetal origin, can be aspirated. Amniocentesis is performed after 16 weeks gestation, so that chromosomal, biochemical, molecular, or microbiological studies can be performed on the amniotic fluid.

The procedure carries a risk of foetal loss in approximately 0.5% when it is performed in the second trimester after the fusion of the amniotic and chorionic membrane, as well as lesser risk of other complications such as, loss of amniotic fluid (0.3%), placental haemorrhage, intra-amniotic infection, abdominal wall haematoma, or foetal injury. As international experience accumulates, more factors that can help to improve the safety and ease of the procedural technique are being determined.

We have described a new aspiration method to perform amniocentesis that uses a Vacutainer® (BD Vacutainer Systems, Plymouth, United Kingdom), to obtain a continuous vacuum when the needle is already inserted in the amniotic cavity, in contrast to the standard aspiration technique using a syringe or suction pistol where the negative pressures are discontinuous. However, the classic technique with continuous syringe aspiration continues being valid and the most used.

Based on 30 years experience, and on the volume of procedures performed in our centre (more than 20,000 invasive procedures), together with an up to date literature review, we have established an updated practice guideline for performing amniocentesis.

© 2013 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Preparación para la prueba

Como todo procedimiento invasivo, se requiere una lista de comprobación (*checklist*) previa al procedimiento, ya que dicha sistematización evitará la realización errónea o la interrupción de la amniocentesis por causas que se podrían haber evitado. A continuación se describe el *checklist* utilizado.

1. *Verificación del motivo de la amniocentesis.* Es crucial ser consciente de cuál es la indicación médica de la realización de un cariotipo: a) anomalía fetal ecográfica detectada durante el estudio morfológico; b) cribado de segundo trimestre con riesgo $\geq 1/250$; c) una anomalía cromosómica en gestación previa (sobre todo trisomías); d) antecedentes de anomalía cromosómica (hijo previo o en uno de los progenitores). A veces, por el contrario, la amniocentesis se realizará por riesgo de una enfermedad monogénica o de una enfermedad infecciosa fetal con diagnóstico disponible en líquido amniótico⁴. Finalmente, el motivo de una amniocentesis puede no ser una indicación médica, sino decisión de la gestante («ansiedad materna»).
2. *Edad gestacional.* La amniocentesis no podrá realizarse antes de las 15 semanas completas de gestación (15⁺⁰), ya que la denominada *early amniocentesis* mostró presentar un riesgo aumentado de problemas ortopédicos (talipes) y complicaciones respiratorias neonatales¹⁻³, conjuntamente con un riesgo mayor de fallo de cultivo⁴. Como criterio general será preferible realizar las amniocentesis

a partir de las 16 semanas, sobre todo si las membranas corioamnióticas no se encuentran coaptadas.

3. *Asesoramiento genético* en el momento de la programación de la amniocentesis, por parte de un médico genetista clínico u obstetra sobre los riesgos de anomalía cromosómica (enfermedad genética o infecciosa, en su caso) y sobre el alcance y limitaciones de los estudios genéticos que se vayan a llevar a cabo en el líquido amniótico. De cada test genético se debe informar de las posibilidades de quedarse sin resultado y de los falsos positivos, falsos negativos y resultados no concluyentes. También es importante que se haya decidido qué test genético se practicará: la «prueba rápida» (QF-PCR o FISH), el cariotipo o el array-CGH (cariotipo molecular). Se deben comentar las limitaciones de cada técnica: la «prueba rápida» solo determina el número de 5 cromosomas (13, 18, 21, X e Y), el cariotipo no detecta cambios submicroscópicos, el array-CGH no detecta las anomalías equilibradas y ninguna de ellas detecta los defectos monogénicos. A mayor complejidad de la técnica también se detectan más variantes de la normalidad con significado incierto.
4. *Consentimiento informado.* Se debe proporcionar a la gestante información sobre el procedimiento de la amniocentesis, las complicaciones que la prueba puede acarrear, y las medidas de precaución que se deben adoptar⁵⁻⁷. La información sobre el procedimiento y sobre el procesamiento de la muestra debe incluirse en el consentimiento informado. Idealmente, debe firmarse con un plazo mínimo de 24 h antes de la realización del procedimiento.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2813349>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2813349>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)