

SERVICIO DE GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA

UNIDAD DE DIAGNÓSTICO PRENATAL: AMNIOCENTESIS

DEBE SABER

Es una prueba diagnóstica prenatal. Obtendremos líquido amniótico por aspiración, de forma estéril, mediante una punción abdominal, guiada por ecografía. Permite estudiar la dotación de cromosomas de feto. No permite detectar anomalías congénitas de otra naturaleza.

Se recomienda su realización cuando:

- Hay alteraciones cromosómicas familiares o en hijos
- Ecografía y/o screening alterados.
- Sospecha de infección fetal

Se realiza **a partir de las 15 semanas** de gestación.

Se le pedirá que firme un consentimiento conforme está informada del procedimiento y de los posibles riesgos.

RIESGOS DE LA PRUEBA: A pesar de ser una técnica segura realizada bajo control ecográfico, existen riesgos potenciales: Infección, hemorragia materna, rotura prematura de membranas, aborto (del 0,2 al 1%) y punción placentaria, fetal o del cordón. En ocasiones puede haber fracaso de la prueba, por dificultad en la obtención de la muestra, o problemas en el laboratorio que impidan la obtención de un diagnóstico correcto.

RECOMENDACIONES ANTES DE LA REALIZACIÓN:

- Venga acompañada
- No necesita estar en ayunas
- Traiga un análisis completo del grupo sanguíneo. Si la mujer es RH negativo precisará de la administración de la gammaglobulina anti- D.
- Vaya al baño antes de la prueba

RECOMENDACIONES TRAS LA AMNIOCENTESIS:

- Debe guardar reposo evitando esfuerzos durante 48h: Reposo absoluto en cama las primeras 24h y relativo las restantes.
- Haga vida normal, si no ha habido complicaciones, al tercer día

LOS RESULTADOS

- El **cariotipo** es la técnica convencional que desde hace años se realiza en estas pruebas invasivas. Se realiza un cultivo que precisa de un tiempo aproximado de 2-3 semanas de cultivo. Nos pondremos en contacto con usted cuando tengamos el informe de los resultados.

En la muestra obtenida se puede realizar otros estudios:

- ✓ La “**prueba rápida**” o **QF-PCR** nos da el diagnóstico de las trisomias más frecuentes como la trisomía 21 o Síndrome de Down, trisomía 18 o Síndrome Edwards, trisomía 13 o Síndrome Patau, y las anomalías de los cromosomas sexuales como el Síndrome Turner y Síndrome Klinefelter entre otras. El diagnóstico para anomalías cromosómicas con solo esta técnica es del 99 %, y el resultado se obtiene en 48 horas laborables.
- ✓ Los **Arrays o Cariotipo molecular** son útiles para el estudio de un grupo importante de Enfermedades Raras. Nos informa de todo el genoma, y permite la detección de anomalías cromosómicas de menor tamaño que en el cariotipo convencional. Se obtiene resultados en 7-10 días, ya que no necesita cultivo celular. Estaría indicado si en la ecografía se detecta defectos congénitos o del crecimiento, entre otras cosas. También en el estudio de un aborto, ya que hay una alta tasa de fallo de cultivo celular. Y siempre que los progenitores lo deseen, ya que permite descartar anomalías relacionadas con retraso mental que actualmente no son detectables en el cariotipo convencional.
- ✓ El **estudio genético molecular específico**: en enfermedades hereditarias en las que hay un familiar afecto o portador con gen específico conocido, por ejemplo la Fibrosis Quística entre otras.
- ✓ La **PCR para infecciones** que se hayan podido pasar en el embarazo (toxoplasma, varicela, Citomegalovirus).

En el caso de que solicitéis el análisis mediante la técnica QF-PCR, se entregan los primeros resultados **en dos días laborables. Los resultados definitivos los tendrá en 2-3 semanas.**

SIGNOS DE ALARMA



Deberá consultar al servicio de Ginecología si presenta:

- Sangrado vaginal
- Pérdida de líquido amniótico
- Fiebre
- Dolor abdominal agudo
- Contracciones