

Diagnóstico precoz de malformaciones



Dra. M^a Egenia Gil Romera. Unidad de Diagnóstico Prenatal del Servicio de Obstetricia y Ginecología

Todo evoluciona, y en el campo del diagnóstico prenatal los cambios son muy evidentes. Especialmente el cuidado del feto, al que hoy en día se considera otro paciente más.

En ginecología se ha creado una especialidad llamada Medicina Fetal, dedicada exclusivamente al cuidado del feto.

Gracias a los avances tecnológicos en los equipos de ecografía (alta resolución, doppler, 3-D y 4-D) y al mejor conocimiento de las anomalías y el comportamiento del feto, se ha llegado a una capacidad de detección de malformaciones muy alta, inimaginable tan sólo hace 15 o 20 años.

Uno de cada diez fetos presentarán alguna anomalía, leve o grave, que se puede establecer con mucha precocidad; en muchos casos, antes del quinto mes del embarazo. Esto nos permitirá mejorar el futuro del niño, bien con la Terapia Fetal, o bien estando preparados para su nacimiento con todo lo necesario y, si ello no fuera posible, informando a los futuros padres del pronóstico.

Disponemos de la ecografía de alta resolución, de la bioquímica, de la genética... y actualmente, ya en sangre materna, podemos buscar información del feto (el Rh en casos de enfermedad, el sexo... y quién sabe si en un futuro no lejano tal vez los cromosomas fetales).

A las doce semanas, el feto mide aproximadamente 6cm. y ya podemos detectar si hay algún defecto

A las doce semanas, el feto mide aproximadamente 6 cm. y ya podemos detectar si hay algún defecto, si bien con limitaciones por el tamaño y el proceso evolutivo de la formación embrionaria. En la ecografía de alta resolución, en estos momentos no solo vamos a detectar posibles malformaciones, sino que buscaremos "marcadores" que nos informen sobre las probabilidades de presentar anomalías en los cromosomas, la más conocida el Síndrome de Down.

El marcador más conocido por todos es el pliegue nucal, aunque hay otros como el perfil del feto, el hueso nasal, etcétera.

Dichos marcadores, combinados con la edad de la paciente y los niveles de proteína plasmática asociada al embarazo y a la Beta HCG de la embarazada que obtenemos en unos análisis de sangre alrededor de las diez semanas, nos permiten predecir el índice de probabilidad que tiene la pareja de que su futuro hijo presente una cromosomopatía y, con este resultado, aconsejar practicar el estudio genético.



Para el estudio de los cromosomas disponemos de dos técnicas invasivas, ambas con muy bajo riesgo de aborto: la biopsia corial y la amniocentesis



Ecografía en alta resolución

A esto lo llamamos Screening Combinado de primer trimestre de embarazo, más adecuado que el del 2º trimestre o "triple screening".

Para el estudio de los cromosomas disponemos de dos técnicas invasivas, ambas con muy bajo riesgo de aborto, que son la biopsia corial y la amniocentesis.

La ventaja de la biopsia corial es que ya podemos realizarla en la décima semana y su resultado es rápido, en 48 horas, con lo que obtenemos la información muy precozmente, antes de que la embarazada llegue a los 3 meses.

En esta prueba, además del cariotipo podemos estudiar otras anomalías del

DNA fetal con técnicas especiales del laboratorio de genética, otro campo que ha evolucionado de manera espectacular en los últimos diez años. Podemos estudiar, por ejemplo, la fibrosis quística enfermedades musculares y todas las anomalías genéticas detectadas en los padres.

Aunque la amniocentesis sigue siendo la prueba más realizada, se está imponiendo la biopsia corial, cada vez más segura, que realizamos en nuestro servicio desde hace algo más de 5 años,

momento en que se instauró el screening combinado del primer trimestre.

La ecografía morfológica de veinte semanas, quizá la más importante hasta el momento, es la que dedicamos a la búsqueda de posibles anomalías o malformaciones.

Nuestra meta es llegar a obtener la información muy precozmente. Sustituimos los análisis de segundo trimestre por los de primero, la amniocentesis clásica de quince semanas por la biopsia corial a las diez o doce semanas, y es posible que el estudio de la anatomía fetal se pueda realizar ya en el primer trimestre con buenos resultados. El continuo desarrollo de la ecografía permite visualizar detalles cada vez más pequeños del feto y estudiar aspectos más complejos.

Con todo ello intentamos dar la mejor asistencia a la embarazada y a su hijo, contando con los avances tecnológicos y la formación adecuada de nuestros profesionales en un campo que evoluciona con gran rapidez y en el que es importante dominar los cambios que se van produciendo.

Aunque la amniocentesis sigue siendo la prueba

más realizada, se está imponiendo la biopsia corial, cada vez más segura