

The background of the cover features a pattern of stylized chromosomes. The left half is a solid purple color with white chromosome icons, while the right half is white with purple chromosome icons. A central text box is overlaid on this pattern.

**INFORMACIÓN SOBRE**

**la Amniocentesis y CVS**

**(Facts about Amniocentesis and CVS)**



**KAISER PERMANENTE®**

## **DATOS SOBRE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL**

Los procedimientos diagnósticos prenatales son pruebas médicas que se pueden hacer temprano en el embarazo para detectar ciertos defectos de nacimiento. Las pruebas se ofrecen en los casos en que hay una posibilidad aumentada que el bebé tenga estos defectos de nacimiento. La amniocentesis y la muestra de vellosidad coriónica (CVS, por sus siglas en inglés) son dos procedimientos que están disponibles en la actualidad para detectar defectos de nacimiento específicos. Estos procedimientos se describirán y los beneficios y los riesgos de cada uno de ellos se presentarán para ayudarle a determinar si desea que le hagan pruebas diagnósticas prenatales. Es usted la que decide si se hará o no el procedimiento.

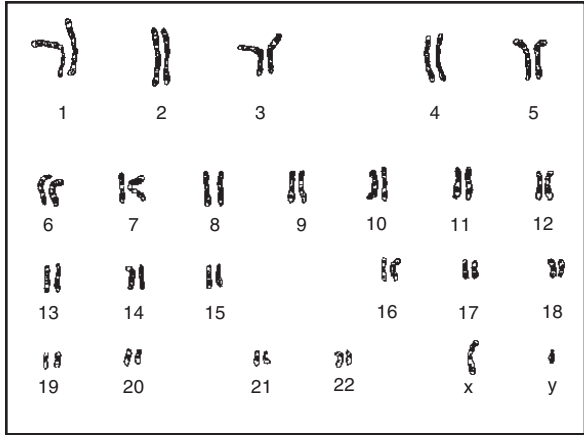
### **I. DEFECTOS DE NACIMIENTO: FRECUENCIA Y CAUSAS**

Por lo general, los defectos de nacimiento ocurren en 3 de cada 100 nacimientos. Aunque hay muchos tipos de defectos de nacimiento, sólo unos pocos se pueden diagnosticar antes de que nazca el bebé. Las anomalías de los cromosomas son un tipo de defecto de nacimiento. Los defectos del tubo neural, que son anomalías en el desarrollo del cerebro y de la espina dorsal, son otro tipo de defecto de nacimiento. La amniocentesis y la CVS se realizan principalmente para identificar anomalías cromosómicas. La amniocentesis también puede detectar defectos del tubo neural.

## II. ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS

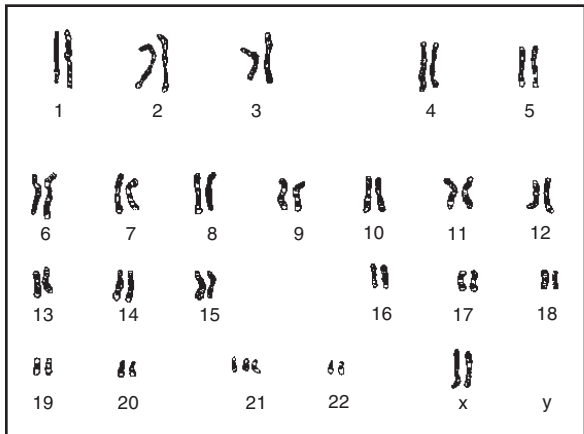
Los cromosomas son los paquetes de información genética que se encuentran en todas las células del cuerpo. Contienen los genes responsables por el crecimiento y el desarrollo. Normalmente hay 46 cromosomas en cada célula.

**CROMOSOMAS DE UN VARÓN NORMAL**



La presencia de demasiado material cromosómico casi siempre causa retraso mental y defectos físicos. El síndrome de Down es el desorden cromosómico más común. Ocurre cuando hay un cromosoma número 21 demás. Las características del síndrome de Down incluyen retraso mental moderado y una apariencia típica del rostro. Un 40% de las personas con el síndrome de Down también tienen defectos del corazón. Otras anomalías cromosómicas menos comunes pueden ser más o menos graves que el síndrome de Down.

**CROMOSOMAS DE UNA HEMBRA CON EL SÍNDROME DE DOWN**



### III. POSIBILIDAD DE TENER UN BEBÉ CON UNA ANORMALIDAD CROMOSÓMICAS

Aunque es posible que una mujer de cualquier edad tenga un bebé con una anomalía cromosómica, la posibilidad aumenta con su edad. La tabla a continuación muestra las probabilidades aproximadas de tener un bebé con una anomalía cromosómica:

<b>Edad de la madre en la fecha del parto</b>	<b>Posibilidad de trastorno cromosómico</b>	
20	1/525	
25	1/475	
30	1/400	(0,25%)
35	1/200	(0,5%)
36	1/165	
37	1/125	
38	1/100	(1%)
39	1/80	
40	1/65	
41	1/50	(2%)
42	1/40	
43	1/30	(3,3%)
44	1/25	
>45	1/20	(5%)

#### **IV. DEFECTOS DEL TUBO NEURAL (NTD)**

Los defectos del tubo neural (NTD, por sus siglas en inglés), como la anencefalia y la espina bífida, son problemas en la formación del cráneo y de la espina dorsal. Los NTD no están vinculados a la edad de la mujer. Ocurren en aproximadamente 1 de cada 1,000 nacimientos. Tomar una vitamina llamada ácido fólico antes de la concepción y temprano en el embarazo reduce el riesgo de NTD. La mayoría de los NTD se pueden detectar prenatalmente midiendo la cantidad de una proteína llamada alfafetoproteína (AFP) en el líquido amniótico que rodea el feto o en la sangre de la mujer embarazada.

#### **V. ULTRASONIDO**

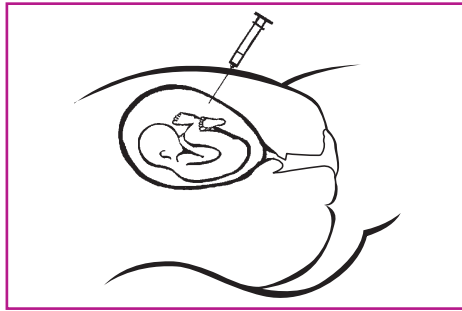
El ultrasonido se usa para determinar la edad del feto, la ubicación del feto y de la placenta, los embarazos de gemelos y algunas anomalías físicas del feto. No hay ningún riesgo conocido del ultrasonido para la madre o el feto. La amniocentesis y la CVS se hacen con guía de ultrasonido. El ultrasonido no diagnostica anomalías cromosómicas en el feto.



**ULTRASONIDO DEL FETO**

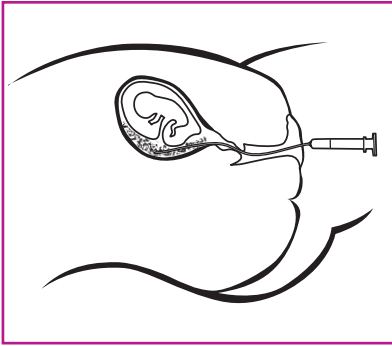
## VI. PROCEDIMIENTOS

- A. La **amniocentesis** por lo general se hace entre las 15 y 20 semanas del embarazo. Se inserta una aguja delgada en la pared abdominal de la mujer, hasta el saco de líquido amniótico. Se extrae una pequeña cantidad del líquido amniótico que rodea al feto. Las células fetales en el líquido amniótico se cultivan en el laboratorio y se estudian los cromosomas fetales. También se mide la cantidad de AFP en el líquido amniótico para determinar si hay NTD. La **amniocentesis temprana** es el mismo procedimiento, pero por lo general se hace en la 14ª semana del embarazo.

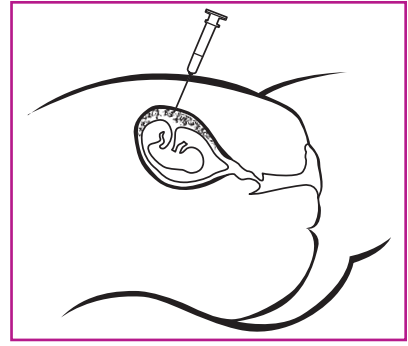


AMNIOCENTESIS

- B. La **muestra de vellosidad coriónica (CVS)** por lo general se hace entre las 10 y 12 semanas del embarazo. Se extraen células de la placenta en desarrollo (vellosidades coriónicas) y se cultivan en el laboratorio. Después se estudian los cromosomas en estas células. Esta prueba se puede hacer a través de la cerviz (transcervical) o del abdomen (transabdominal), dependiendo de la ubicación de la placenta. El médico determina cuál es el mejor método.
1. La **CVS transcervical** se hace insertando un tubo delgado flexible (catéter) por la vagina y el cuello del matriz hasta el matriz y extrayendo una pequeña muestra del tejido de la placenta (vellosidades coriónicas).
  2. La **CVS transabdominal** se hace insertando una aguja delgada en la pared abdominal de la mujer hasta el matriz y extrayendo una pequeña muestra del tejido de la placenta (vellosidades coriónicas).



**CVS TRANSCERVICAL**



**CVS TRANSABDOMINAL**

La CVS no puede detectar defectos del tubo neural (NTD) porque no se extrae una muestra de líquido amniótico que contiene la AFP. Sin embargo, la AFP se puede medir en la sangre de la mujer entre las 15 y 20 semanas del embarazo con una prueba de sangre sencilla. Si el nivel de AFP es elevado se ofrece un ultrasonido o una amniocentesis.

## **VII. LOS RESULTADOS**

Los resultados de la amniocentesis o de la CVS están listos en unas dos semanas. Estos resultados son muy precisos y detectan aproximadamente el 99% de las anomalías cromosómicas. Hay anomalías cromosómicas muy poco comunes que no se pueden detectar con estos procedimientos.

Las anomalías cromosómicas y los NTD no se pueden curar. Si se detecta una anomalía, las opciones son continuar o terminar el embarazo.

## VIII. LOS RIESGOS DE LOS PROCEDIMIENTOS

Durante cualquier embarazo hay un riesgo de tener un aborto espontáneo y otras complicaciones. Sin embargo, la amniocentesis y los procedimientos CVS conllevan algunos riesgos adicionales para el embarazo.

- A. El mayor riesgo de tener un aborto espontáneo a causa de la amniocentesis es de entre 1 en 300 y 1 en 500. Es posible que la amniocentesis temprana tenga un riesgo más alto. El riesgo de aborto espontáneo a causa de la CVS es de menos de 1 en 100.
- B. Cuando una mujer está embarazada de 2 ó más bebés, el riesgo de que tenga un aborto espontáneo a causa de la amniocentesis es algo mayor. Normalmente, la CVS y la amniocentesis temprana no se hacen en estos embarazos.
- C. El riesgo de lesionar al feto es mínimo, sin embargo,
  - 1. Algunos estudios han sugerido que la CVS puede estar vinculada a un riesgo de anomalías en las extremidades del feto. No obstante, la mayoría de los estudios parecen indicar que los procedimientos que se realizan a las 10 semanas o más de embarazo tienen poco riesgo adicional.
  - 2. Algunos estudios han sugerido que la amniocentesis temprana realizada antes de las 14 semanas de embarazo está vinculada a un mayor riesgo de pie zambo fetal (una deformidad de pie y tobillo). Este riesgo no parece aumentar considerablemente si el procedimiento se realiza después de las 14 semanas o días.
- D. Las posibles complicaciones de cualquiera de los dos procedimientos incluyen cólicos, dolores, manchas de sangre, pérdida de líquido por la vagina o infección. Las mujeres a quienes se les hace una CVS transcervical tienen una mayor posibilidad de tener manchas de sangre.
- E. Es posible que haya que realizar más de un intento para obtener una cantidad adecuada de líquido amniótico o de vellosidades coriónicas (tejido de la placenta). Los intentos múltiples son más comunes en los procedimientos CVS.
- F. Hay un riesgo mínimo de sensibilización Rh en las mujeres con tipo de sangre Rh negativa. Se ofrece una inyección Rhogam a las mujeres Rh negativas antes de cualquiera de los dos procedimientos para eliminar este riesgo.

G. Si las células no se desarrollan en el laboratorio o si los resultados no están claros, es posible que haya que hacer una prueba de seguimiento. Es poco común necesitar pruebas de seguimiento después de la amniocentesis. Las pruebas de seguimiento se necesitan con más frecuencia después de una CVS.

1. En el 3 al 5% de los casos de CVS se recomienda una amniocentesis de seguimiento por haberse obtenido resultados poco claros.
2. En hasta el 15% de los casos de CVS se solicita una muestra de sangre de la madre para confirmar que el resultado de la prueba refleja la condición cromosómica del feto, en lugar de la de la madre.

## IX. CITAS E INFORMACIÓN ADICIONAL

Póngase en contacto lo antes posible con el Departamento de Genética de su zona sobre la decisión que tomó en cuanto a las pruebas diagnósticas prenatales o si tiene alguna pregunta.

<b>Si recibe atención prenatal en:</b>	<b>póngase en contacto con</b>
Alameda, Antioch, Deer Valley, Fairfield, Livermore, Martinez, Napa, Oakland, Park Shadelands, Pleasanton, Richmond, Vallejo, Walnut Creek	Departamento de Genética de Kaiser Oakland (510) 752-6298
Davis, Elk Grove, Fair Oaks, Folsom, Manteca, Modesto, Point West, Rancho Cordova, Roseville, Sacramento, South Sacramento, Stockton, Tracy, Vacaville	Departamento de Genética de Kaiser Sacramento (916) 614-4075
Daly City, Novato, Petaluma, Rohnert Park, San Francisco, San Rafael, Santa Rosa	Departamento de Genética de Kaiser San Francisco (415) 833-2998
Fremont, Gilroy, Hayward, Milpitas, Mountain View, Redwood City, Santa Clara, Santa Teresa (San Jose)	Departamento de Genética de Kaiser San Jose (408) 972-3300
Clovis, Fresno, Selma	Departamento de Genética de Kaiser Fresno (559) 324-5330

## RESUMEN DE PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS PRENATALES

	AMNIOCENTESIS	CVS
<b>Procedimiento</b>	Se extrae líquido amniótico con una aguja	Se extraen vellosidades coriónicas por catéter (transcervical) o por aguja (transabdominal), dependiendo de la ubicación de la placenta
<b>Cuándo se hace</b>	15 a 20 semanas. La amniocentesis temprana se hace en la 14ª semana	10 a 12 semanas
<b>Anormalidades cromosómicas</b>	Detecta más del 99.8%	Detecta más del 99%
<b>Defectos del tubo neural (NTD)</b>	Se mide la AFP en el líquido amniótico. Detecta de 90 a 95%	No detecta los NTD. Prueba AFP de sangre materna ofrecida entre las 15 y 20 semanas. Detecta de 80 a 85%
<b>Resultados</b>	En unas 2 semanas	En unas 2 semanas
<b>Aborto espontáneo causado por el procedimiento</b>	De entre 1 en 300 a 1 en 500 (0.3% a 0.2%). Es posible que la amniocentesis temprana tenga un mayor riesgo	Menos de 1 en 100 (1%)
<b>Sangre vaginal</b>	Rara vez	Puede haber manchas de sangre después de una CVS transcervical
<b>Cólicos</b>	Ocasionalmente, por lo general leves	Ocasionalmente, por lo general leves
<b>Infección, pérdida de líquido</b>	Poco común La pérdida de líquido puede ser ligeramente más común después de la amniocentesis temprana	Poco común
<b>Lesión al feto</b>	Ocurre muy rara vez	Ocurre muy rara vez
<b>Frecuencia de repetición del procedimiento</b>	<1 en 300 (0.3%)	3 a 5%
<b>Restricción de las actividades</b>	Limitar la actividad física por 24 horas después del procedimiento (no tener relaciones sexuales ni hacer ejercicio físico extenuante)	Limitar la actividad física por 24 horas después del procedimiento (no tener relaciones sexuales ni hacer ejercicio físico extenuante)

## NOTAS

La información presentada aquí no tiene por objetivo diagnosticar problemas de salud ni reemplazar la atención médica profesional. Si tiene problemas de salud persistentes o tiene más preguntas, consulte a su proveedor de atención de la salud.