

## EL CLÍNICO EN LA CONSULTA PRENATAL

Dr. Damián Carlson

El cuidado prenatal incluye el screening de las mujeres embarazadas asintomáticas con el propósito de detectar, y por lo tanto prevenir, resultados adversos en la madre o el neonato. Se atribuye a su aplicación una reducción en la mortalidad perinatal, que durante muchos años se interpretó que correspondía al mayor número y frecuencia de los controles, sin tomar en cuenta la contribución de los avances médicos y sociales.

Trabajos controlados recientes dan cuenta de que controles menos frecuentes podrían ser tan eficaces como esquemas que aconsejan visitas con intervalos menores.

La aplicación de los principios de la medicina basada en la evidencia al cuidado prenatal permiten elaborar recomendaciones que limitan la provisión del mismo a aquellas situaciones en que resulta eficaz (en términos costo/eficiencia) y adecuado a fin de responder a las necesidades de cada paciente.

Si bien los embarazos son habitualmente asistidos por ginecólogos y obstetras, el clínico, en su función de médico de cabecera, es consultado con frecuencia acerca de la posibilidad de enfermedades. La realización de exámenes complementarios o los resultados anormales de los mismos provocan angustia, por lo que el médico debe estar familiarizado con estos a fin de orientar adecuadamente a sus pacientes.

En el presente trabajo se profundizarán aspectos relacionados con el screening para enfermedades infecciosas y alteraciones genéticas por la mayor frecuencia de consultas que pueden recibirse sobre estos temas.

### Consulta prenatal inicial. Estudios rutinarios

El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos recomienda solicitar los siguientes exámenes en toda mujer embarazada. Pueden agregarse otros estudios en mujeres con mayor riesgo de patologías específicas.

- Grupo sanguíneo y factor
- Hemograma
- Papanicolao
- Serología para Rubéola
- VDRL
- Urocultivo
- HIV
- Detección de Chlamydia

La solicitud de grupo sanguíneo y factor tiene por objetivo pesquisar una posible incompatibilidad sanguínea materno-feto-neonatal. La isoimmunización Rh, es un proceso que puede ser drásticamente modificado durante el puerperio con el uso de gammaglobulina anti D hiperinmune y el control del grado de isoimmunización durante los embarazos siguientes, en el caso de haber fracasado la inmunoprofilaxis.

Las mujeres Rh negativas cuyos hijos son Rh positivos, compatibles al sistema ABO, tiene 16% de probabilidad de isoimmunizarse como consecuencia de ese embarazo y de ellos, 0,3 a 1,9% sensibilizan antes del parto.

El hemograma tiene por objetivo detectar anemia y rasgos talasémicos.

### Infecciones

Algunas infecciones pueden ser transmitidas al feto -in-utero- o al recién nacido, durante, o inmediatamente después del parto con el riesgo de daño fetal o el desarrollo de severas secuelas.

Patógeno	Ruta usual de transmisión		
	intrauterino	perinatal	postnatal
<i>Rubéola</i>	**		*
<i>Sífilis</i>	**		
<i>Toxoplasmosis</i>	**		
<i>Citomegalovirus</i>	**	**	*
<i>Parvovirus</i>	**		
<i>Varicela</i>	*	**	
<i>HIV</i>	*/-	**	*
<i>HBV</i>	*/-	**	*
<i>HVC</i>	*/-	**	
<i>Herpes simple</i>	*/-	**	
<i>Chlamydia trachomatis</i>		**	
<i>Neisseria gonorrhoeae</i>		**	
<i>Listeria monocytogenes</i>	**	*	
<i>Sptreptococcus Grupo B</i>	*/-	**	

### *Análisis y consejos para mujeres que desean quedar embarazadas*

Es recomendable que las parejas que planean un embarazo consulten a su médico en la etapa pre-concepcional. En esta etapa podrían solicitarse los siguientes estudios. Tabla 2

Análisis	Comentario	Intervención
Ig G para Rubéola	Repetir screening en cada embarazo	Si es negativo administrar vacuna antes de la concepción o post-parto
HBsAg	Para detectar portadores	Si es positivo administrar inmunoglobulina para HBV y vacunar al recién nacido
VDRL	Para detectar infección activa	Si es positiva indicar tratamiento con penicilina
HIV	Se debe ofrecer a toda mujer embarazada	Si es positiva, la terapéutica antiretroviral reduce significativamente la transmisión vertical
Ig G para varicela	No de rutina, puede ofrecerse.	En pacientes susceptibles ofrecer vacunación post-parto
Urocultivo	El tratamiento reduce resultados adversos	Si es positivo, indicar tratamiento
Hisopado vaginal para Estreptococo del grupo B	Controvertido	Profilaxis antibiótica intraparto para portadores

Las mujeres con resultados negativos de Ig.G para rubéola o varicela deberían vacunarse con la vacuna triple (sarampión-varicela-rubéola) o la vacuna para varicela respectivamente. Es aconsejable documentar la seroconversión para rubéola después de 2 meses de aplicada la vacuna y revacunar si es necesario. Debido a que es improbable que dosis ulteriores sean efectivas, debe advertirse a las pacientes que no están inmunizadas que eviten el contacto con personas afectadas.

La vacuna para varicela se administra en 2 dosis (separadas por 2 meses). El embarazo debería posponerse al menos 2 meses después de la segunda dosis.

Las mujeres en contacto con bebés (guarderías) tendrían un riesgo mayor de desarrollar infecciones por citomegalovirus (CMV) durante el embarazo. Podría solicitarse Ig.G CMV antes de la concepción, y en caso de ser seronegativa, debería ser aconsejada a fin de

reducir el riesgo de contagio (lavado de manos después de cambiar pañales, evitar contacto con saliva de bebés), y reexaminada a intervalos mensuales en la primera mitad del embarazo.

La consulta preconcepcional es una oportunidad para ofrecer consejos dietéticos destinados a reducir el riesgo de listeriosis y toxoplasmosis.

1. Evitar la ingestión de carne cruda o poco cocida.
2. Evitar la ingestión de comidas congeladas "listas para usar" (carne, ensaladas, quesos blandos y pâtés).
3. Pelar o lavar las frutas o vegetales crudos para eliminar toda suciedad.
4. Lavado meticolosos de manos luego de manipular excreta de gatos o realizar tareas de jardín.

### ***Screening prenatal de rutina***

Debería aplicarse a todas las mujeres embarazadas. El screening selectivo, basado en la presencia de factores de riesgo es poco confiable. El interrogatorio acerca de todas las infecciones relevantes consume tiempo y es improbable que sea completo. Además, los pacientes aceptan mejor análisis rutinarios que se ofrecen a todos y no solo a ciertos grupos en riesgo.

Las pruebas utilizadas para el screening de enfermedades infecciosas se describen en la tabla 2. Muchas de estas recomendaciones son aceptadas en forma universal (serología para rubéola, VDRL, HIV, urocultivo), mientras que la aplicación generalizada de otras es motivo de controversia. La utilización de estas últimas dependerá de la población estudiada, de la epidemiología de las infecciones, de la disponibilidad y costo de las pruebas para screening, y sobre todo de la posibilidad de tratamiento.

### ***Estudios de screening para aplicar rutinariamente***

#### **HIV**

Las ventajas de realizar el análisis de HIV en forma universal incluyen:

- El riesgo de transmisión perinatal, que varía entre un 15 a un 40% en ausencia de cualquier intervención, puede reducirse a menos de un 2% con la administración de terapéutica antiretroviral, y evitando el parto vaginal y la lactancia materna.
- Puede iniciarse un manejo médico adecuado de la madre.
- Permite identificar y/o evitar la transmisión a la pareja.

La mujer tiene el derecho a aceptar o rehusar efectuar el análisis y ambas instancias deben consignarse en la historia clínica.

#### **Rubéola**

Aunque la infección es prevenible mediante la vacunación, aún siguen observándose casos de rubéola congénita. Más de 10% de mujeres en edad fértil son susceptibles porque no fueron vacunadas o porque la vacunación no provocó una respuesta inmune adecuada.

Si la infección ocurre en el primer trimestre del embarazo, el riesgo de infección fetal es alto (alrededor de 90% en los 2 primeros meses y 50% en el tercero). El riesgo de daño fetal disminuye después del 3<sup>er</sup> trimestre.

#### **Hepatitis B**

El riesgo de transmisión perinatal del virus B puede ser de hasta el 90% en madres HbeAg positivas. La transmisión materno-infantil puede ocurrir in-utero, en el momento o después del nacimiento. La eficacia protectora (95%) de la vacunación neonatal sugiere que la infección ocurre predominantemente cerca del parto. No existen pruebas que la cesárea disminuya el riesgo de transmisión, ni que la misma se produzca durante la lactancia. El análisis para HbsAg debe realizarse en la primera consulta y repetirse sobre el final del embarazo en mujeres con alto riesgo de infección.

#### **Sífilis**

La sífilis es una enfermedad de transmisión sexual con posibilidad de infección transplacentaria al feto. Toda evidencia de infección primaria debe ser tratada. En caso de que el episodio primario materno pase desapercibido y no sea tratado, hay infección placentaria y pasaje

al feto con infección del mismo, lo que conduce a muerte fetal, neonatal o lesiones de secundarismo luético en el RN.

El tratamiento adecuado de la sífilis materna antes de la 16<sup>ta</sup> semana de gestación previene la sífilis congénita; más allá de dicho lapso, cura la infección pero puede no evitar los estigmas.

#### Urocultivos

Tienen por objetivo detectar bacteriuria asintomática (BA) y diagnosticar infecciones urinarias. Dado que aproximadamente un tercio de las BA evolucionan a infección sintomática en el curso de la gestación es pertinente su detección precoz.

La bacteriuria se asocia a un riesgo 54% mayor de tener RN de bajo peso y 50% mayor de parto prematuro. La pielonefritis tiene una incidencia de aproximadamente 23 casos cada 1000 embarazos. Su detección mediante cultivos de vigilancia (1<sup>er</sup> y último trimestre) reducen la incidencia a la mitad.

#### *Enfermedades donde el screening es controvertido*

##### Infección por citomegalovirus

Es la causa más frecuente de infecciones congénitas y la causa más común de sordera no hereditaria. La infección materna primaria resulta en infección fetal en el 40% de los casos, el daño fetal es más probable en etapas tempranas.

Muchos recién nacidos no evidencian la enfermedad inicialmente pero las secuelas, principalmente sordera y deterioro intelectual, se desarrollan en el 40% de los casos.

Lamentablemente no existen en la actualidad vacunas o tratamientos eficaces para aplicar durante el embarazo.

##### Toxoplasmosis

La infección primaria durante el embarazo puede causar efectos fetales graves, A diferencia de la infección por CMV, la toxoplasmosis durante el embarazo puede ser tratada.

Aunque la prueba (IgG para Toxoplasma) se solicita habitualmente, el screening prenatal no está recomendado. No existe un grupo con un riesgo mayor claramente identificable, ya que aproximadamente las dos terceras partes de las mujeres son susceptibles y la seroconversión durante el embarazo es infrecuente. El conocimiento del "estado de susceptibilidad" no le aporta ningún beneficio a la paciente (las recomendaciones generales para la prevención deberían aplicarse de cualquier modo), y por el contrario podría generar un estado de ansiedad.

Las pruebas falsamente positivas para Ig.M no son infrecuentes y bajos niveles de de Ig. M pueden persistir por muchos meses después de la infección primaria.

Si se diagnostica infección materna (o esta no puede excluirse) parece ser que el tratamiento antibiótico reduce el riesgo de infección fetal o secuelas, aunque esto no pudo corroborarse en trabajos controlados y randomizados.

##### Infección por Parvovirus B19

Las infecciones por parvovirus durante el embarazo provocan un mayor número de pérdidas fetales e hidropesía si la infección materna ocurre entre la 9<sup>a</sup> y 20<sup>a</sup> semana de gestación. El screening prenatal no está indicado ya que el riesgo de infección durante el embarazo y la posibilidad de daño fetal son bajos. Asimismo no se dispone de vacunas para las pacientes susceptibles ni de tratamientos eficaces.

##### Hepatitis por virus C

La infección es infrecuente, excepto en grupos de alto riesgo (uso de drogas endovenosas). No existen vacunas ni drogas disponibles para prevenir la transmisión.

##### Infecciones por *Chlamydia trachomatis*.

Una de las principales dificultades con esta enfermedad es que la mayoría de las mujeres que la padecen tienen pocos o ningún síntoma. El recién nacido de una madre con infección cervical por *C. trachomatis* tiene un 60 a 70% de riesgo de adquirir la infección durante

su pasaje por el canal del parto. Del 20 al 50% de los RN expuestos desarrollan conjuntivitis dentro de las dos semanas de vida, mientras que el 10 a 20% presenta neumonía causada por este microorganismo dentro de los 3 a 4 meses de vida.

Se recomienda el testeo (detección de antígeno en muestra de 1<sup>er</sup> chorro miccional o hisopado vaginal) en las mujeres consideradas en riesgo, a fin de prevenir las complicaciones postnatales maternas y en el RN: menores de 25 años, nueva pareja sexual, más de un compañero sexual, parejas sexuales que tienen a su vez múltiples parejas.

#### Enfermedad por Estreptococos del grupo B (EGB)

El EGB es la principal causa de sepsis y meningitis neonatal. La infección ocurre en 2 a 3 neonatos por cada 1000 nacidos vivos. Una de cada 5 mujeres está colonizada en el tracto gastrointestinal o genital. El feto se enferma por aspiración de líquido amniótico contaminado o por la adquisición del organismo durante su pasaje por el canal del parto. Además de ser una amenaza para el RN es un factor de riesgo importante para el desarrollo de corioamnionitis en la madre.

Se proponen 2 opciones para el manejo de esta situación:

1. Cultivo rectal y vaginal para EGB entre la 35 y 37 semanas. Si resulta positivo se indican antibióticos profilácticos intraparto.
2. No se realizan cultivos de screening, pero se indican antibióticos profilácticos intraparto, si está presente alguno de los siguientes factores de riesgo: Parto prematuro, ruptura de membranas (mayor a 18 hs. previas al parto), fiebre intraparto

#### Anormalidades congénitas

Los avances en la genética molecular y las mayores capacidades técnicas para diagnosticar anomalías cromosómicas y enfermedades genéticas en el período prenatal disminuyeron la brecha que existía entre esta rama de la biología y la práctica clínica. Los estudios fetales con imágenes como la ecografía, junto a otras técnicas, como el screening en el suero materno pueden detectar embarazos con mayor riesgo de resultados adversos.

La disponibilidad de un diagnóstico prenatal ofrece a la pareja opciones que de otro modo no tendría, como: la preparación para el nacimiento de un hijo con anomalías, la terminación del embarazo (en aquellos sitios donde esto es legalmente posible) o el uso de tratamientos fetales, como la cirugía para espina bífida.

La información aportada por estos estudios tiene gran importancia en el período pre-concepcional para aquellas parejas con mayor riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas ya que esta información puede inclinarlos a no intentar un embarazo.

El diagnóstico prenatal se utiliza ante la presencia de anomalías fetales o antecedentes personales y/o familiares asociados a un mayor riesgo de malformaciones, anomalías cromosómicas o enfermedades genéticas.

Las afecciones genéticas incluyen:

1. Enfermedades heredadas provocadas por mutaciones de un único gen, que pueden ser: recesivas (Fibrosis quística, talasemia, etc.), dominantes (corea de Huntington) o ligadas al cromosoma X (Hemofilia)
2. Enfermedades congénitas debidas al efecto del ambiente sobre los genes o cromosomas, pero que no observan los patrones de herencia Mendelianos clásicos. (Síndrome de Down, defectos en el cierre del tubo neural).
3. Afecciones que se desarrollan en etapa postnatal cuando una predisposición poligénica interactúa con el ambiente (diabetes, cancer).

Los análisis más precisos para identificar alteraciones se logran con células fetales obtenidas por amniocentesis o punción de vellosidades coriónicas. Sobre este material pueden realizarse estudios citogenéticos para diagnosticar enfermedades cromosómicas en busca de fragmentos ausentes, duplicaciones o translocaciones. También pueden aplicarse técnicas de genética molecular para identificar mutaciones puntuales. Como estas técnicas son caras, invasivas y asociadas al riesgo de aborto generalmente se aplican en casos seleccionados mediante un screening previo.

## Concepto de Screening

Se define como la búsqueda sistemática de una condición específica en una subpoblación seleccionada por ciertas características como edad, sexo, antecedentes, etc.

El screening no da una respuesta del tipo "sí o no" a la pregunta acerca de si existe riesgo de una enfermedad en particular. Su objetivo es identificar individuos con mayor riesgo, a fin de aplicar en ellos otras pruebas diagnósticas más específicas. En síntesis, la lógica que subyace tras este procedimiento es limitar el número de personas en quienes se aplicarán estos estudios, ya sea porque son caros o porque acarrearán algún riesgo.

## *Screening a través de la Historia Clínica*

En ocasiones, la historia familiar o personal de alguno de los padres sugiere la existencia de una situación de riesgo. El estudio genético puede colaborar en la valoración de la magnitud de ese riesgo.

En el caso de enfermedades ligadas al cromosoma X o en condiciones autosómicas recesivas el propósito del análisis genético es identificar miembros de la familia que sean portadores, es decir personas que no manifiesten la alteración pero tengan riesgo de transmitirla a su descendencia. En mujeres portadoras de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, cada hijo varón tiene un 50% de riesgo de heredar la enfermedad. En enfermedades autosómicas recesivas, como: drepanocitosis, talasemia o fibrosis quística, el riesgo de tener un hijo enfermo solo ocurre si ambos padres son portadores y es de 25% por cada embarazo.

Desafortunadamente la mayoría de los niños nacidos con anomalías identificables durante el nacimiento carece de antecedentes familiares. Las afecciones más frecuentes como: defectos del tubo neural y Síndrome de Down ocurren en familias sin factores de riesgo identificables.

Está claramente establecido que la edad materna avanzada es un factor de riesgo para el síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas. Por encima de los 35 años este riesgo se incrementa de manera significativa, el 20 a 30 % de los niños con Down nace de madres que pertenecen a este grupo etario. Sin embargo, desde que la mayoría de las mujeres concibe a edades más tempranas, el 70 a 80% de los niños nacidos con problemas cromosómicos, incluido el síndrome de Down, se da en madres menores de 35 años.

## *Screening de laboratorio*

Los análisis disponibles en la actualidad, que pueden realizarse en muestras obtenidas del suero materno, permiten detectar mujeres con embarazos en riesgo de presentar defectos en el tubo neural (DTN) o trisomías 21 y 18.

Los DTN representan uno de los tipos más comunes de malformaciones fetales graves, precedidas solo por las anomalías cardíacas. La incidencia de DTN es de 1,2 cada 1000 nacimientos. Aproximadamente el 50% son anencefalías, condición letal donde el cerebro y el cráneo no se desarrollan adecuadamente, el resto son niños con espina bífida. La supervivencia y el grado de incapacidad física o intelectual de estos últimos, depende de la localización, severidad de la lesión y de su tratamiento.

La trisomía 21 (Síndrome de Down) se asocia a retardo mental, malformaciones cardíacas, gastrointestinales y enfermedad de Alzheimer temprana.

El riesgo global de tener un feto afectado es de 1 en 1000 nacimientos. El riesgo durante el 2<sup>do</sup> trimestre en mujeres entre 35 y 40 años de edad es de 1 en 270, mientras que en mujeres mayores de 40 años es de 1 en 100 nacidos vivos. Por este motivo se recomienda ofrecer a todas las mujeres mayores de 35 años la posibilidad de un diagnóstico prenatal con amniocentesis o análisis de las vellosidades coriónicas.

Si bien el riesgo de trisomía 21 aumenta con la edad materna se estima que el 75% de los fetos afectados nacen de madres menores de 35 años por lo que es importante disponer de una herramienta de screening no invasivo para este grupo.

La trisomía 18 (Síndrome de Edwards) ocurre en 1 cada 6000 nacimientos y se asocia a bajo peso, retardo mental y malformaciones craneales, cardíacas y renales. Muchos de los niños afectados mueren en el primer año de vida.

## Test de screening

El uso de la **Alfa-fetoproteína (AFP)** representó el primer análisis de screening exitoso para detectar anomalías fetales. Ideado para detectar específicamente DTN, es capaz también de identificar otras anomalías estructurales en el feto en desarrollo.

La AFP es una proteína sintetizada inicialmente en el saco de Yolk y más tarde en el hígado fetal. En 1972 se demostró que los DTN podían detectarse por la trasudación de la AFP en el fluido amniótico y, a través de la placenta, en el suero materno.

La muestra se obtiene de sangre materna entre la 15 y 20 semana de gestación. El resultado obtenido se compara con el valor considerado como normal para la edad gestacional. Si los niveles son altos, la conducta posterior incluye las siguientes opciones: repetir el análisis, realizar una ecografía para encontrar una explicación alternativa para los valores hallados o realizar una amniocentesis.

El screening con AFP puede detectar un 85% de los DTN, pero tiene un gran número de falsos positivos. Aproximadamente 1 de cada 30 mujeres con valores elevados podría tener un feto con DTN. Otras condiciones asociadas a aumento de AFP incluyen: error en la edad gestacional, embarazo múltiple, defectos estructurales en la pared abdominal y patología placentaria.

En 1984 se observó que el suero de madres portadoras de fetos con Síndrome de Down tenía valores inferiores de AFP en aproximadamente un 25%. Esta característica permite calcular el riesgo de esta anomalía aplicando una fórmula que utiliza los niveles de AFP y la edad materna. En menores de 35 años con un riesgo comparable a mujeres mayores de esa edad podría ofrecerse la amniocentesis. Esta metodología identificaría aproximadamente al 40% de los casos de Down en este grupo etario.

La **gonadotropina corionica humana (GCH)** es una glicoproteína compleja producida exclusivamente por el sincitiotrofoblasto luego de la implantación en la pared uterina. Aumenta rápidamente en las primeras 8 semanas de gestación, luego disminuye hasta las 20 semanas donde se estabiliza.

El aumento en los niveles de GCH se asocia a mayor riesgo de detectar trisomía 21, mientras que bajos niveles pueden observarse en la trisomía 18. Los resultados son normales en los DTN.

La realización de una amniocentesis a todas las mujeres mayores de 35 años o menores de esa edad, pero en quienes los niveles de AFP ajustados para la edad indican un riesgo mayor de trisomía 21, podría identificar entre un 25 a 50% de casos de síndrome de Down. El agregado de las mediciones de GCH mejora en un 40 a 50% este valor predictivo.

El **estriol no conjugado** es producido por la placenta desde precursores aportados por las glándulas adrenales y el hígado fetal. Sus niveles aumentan durante el embarazo, pero se encuentran disminuidos en la trisomía 21 y 18. El agregado de este análisis a el screening realizado con AFP y GCH aumenta la probabilidad de predicción de trisomías sin aumentar significativamente la tasa de falsos positivos.

El **triple screening** con AFP, GCH y estriol puede realizarse entre las 16 y 18 semanas de gestación. No reemplaza a la amniocentesis o al análisis de las vellosidades coriónicas en embarazos con alto riesgo de trisomías (Ej. edad materna avanzada), ya que si estos estudios se omiten, entre un 20 a 30 % de los fetos afectados no serían detectados por el triple screening.

Interpretación del triple screening			
	AFP	GCH	Estriol
<b>Alt. Tubo neural</b>	aumentado	normal	normal
<b>Trisomía 21</b>	disminuído	aumentado	disminuído
<b>Trisomía 18</b>	disminuído	disminuído	disminuído

## Screening por ecografía

El uso de la ecografía se ha convertido en la herramienta principal para evaluar anomalías estructurales, particularmente si se utiliza desde la mitad del segundo trimestre en adelante. Utilizada como modalidad para el seguimiento de resultados anormales en estudios de suero materno puede detectar la mayoría de las malformaciones del tubo neural. Casi todos los

casos de anencefalia y más del 90% de los de espina bífida pueden diagnosticarse con esta metodología.

Con el advenimiento de imágenes de alta calidad puede reconocerse un gran número de anomalías, alguna de las cuales se asocian a alteraciones cromosómicas, entre las que se citan: alteraciones ecográficas en la nuca fetal; higroma quístico; anomalías estructurales en cara, manos o cardíacas; húmero o fémur cortos; pielectasias; focos ecogénicos en corazón; etc. Si el examen no muestra alteraciones es razonable observar evolutivamente al feto y no realizar exámenes adicionales.

Cuando se escoge realizar ecografías con la intención de detectar afecciones es necesario comprender las limitaciones de este estudio, ya que hasta el 50% de los casos de Síndrome de Down pueden no detectarse con esta tecnología.

#### Obtención de células fetales

La causa más común para estudios genéticos en células fetales (citogenética, genética molecular) es la edad materna avanzada seguida de la evaluación de ecografías o resultados de screening anormales. Los procedimientos más utilizados son la amniocentesis y el análisis de vellosidades coriónicas.

La amniocentesis se realiza hacia las 15 y 18 semanas de gestación y provee muestras adecuadas para el análisis en el 99% de los casos. El riesgo de pérdida fetal es menor al 0,5%.

La punción de vellosidades coriónicas se realiza entre la 10 y 12 semanas de gestación, por lo que tiene la ventaja de un diagnóstico más temprano. Se han reportado pérdidas fetales de hasta un 1%.

#### **Bibliografía**

- 1- Schuarcz, R; Díaz AG; Fescina, R; y col. Atención prenatal y del parto de bajo riesgo. Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. 1991 OPS/OMS
- 2- Dodd, J; Robinson, J; Crowther, C. Guiding antenatal care. The Medical Journal of Australia 2002; 176 6: 253-254
- 3- Villar J, Ba'aqeel H, Piaggio G, et al. WHO antenatal care randomised trial for the evaluation of a new model of routine antenatal care. *Lancet* 2001; 357: 1551-1564.
- 4- Mackenzie S. Obstetrics: Prenatal Care. University of Iowa Family Practice Handbook, Fourth Edition, Chapter 14.
- 5- Gilbert, G. Infections in pregnant women. The Medical Journal of Australia 2002; 176 5: 229-236
- 6- Vazquez Hebe. "Avances en el manejo de las infecciones por *Chlamydia trachomatis*" En: Stamboulian D. Temas de Infectología Clínica. 2002 McGraw-Hill Interamericana S.A.
- 7- Schuchat A. Neonatal Group B Streptococcal Disease — Screening and Prevention. *New Eng J Med* 2000; 343:208-210
- 8- Gutmacher, A; Collins, F; Genetic testing. *New Eng J Med* 2002; 347:1867-1875
- 9- Motulsky, A. Screening for Genetic Diseases *New. Eng. J. Med.* 1997; 336:1314-1316.
- 10- Cunniff, C. and the Committee on Genetics. Prenatal Screening and Diagnosis for Pediatricians. *Pediatrics* 2004; 11:889-894
- 11- Graves, C ; Miller, C; Sellers, A. Maternal Serum Triple Analyte Screening in Pregnancy. *Am. Fam. Physician.* 2002;65-5: