

# **Análisis de resultados de la amniocentesis en el primer año de funcionamiento de la unidad de diagnóstico prenatal del hospital de Cruces**

*Analysis of amniocentesis outcomes in Cruces Hospital Prenatal Diagnosis Unit during first year working*

M.J. Barbazán, L. Gutiérrez, A. López, A. Uribarren\*, L. Laza

Unidad de Diagnóstico Prenatal. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia

\*Alumnos de 6º curso de la promoción 1999-2000

## RESUMEN

Se analizan los resultados de la Unidad de Diagnóstico Prenatal de nuestro Centro, durante su primer año de funcionamiento. Se efectuaron un total de 640 amniocentesis con una indicación de edad materna avanzada en el 92.5 % de los casos. Fueron evaluados diversos factores del procedimiento así como resultados perinatales y citogenéticos. La tasa de pérdidas fetales espontáneas fue de un 0.84%, con una reducción significativa respecto a los resultados de los años 1989 y 1990 (período en que aún no se había constituido la Unidad). Por otro lado, encontramos un porcentaje inferior de hallazgos citogenéticos anormales (2.81%), que puede estar en relación a la menor edad del grupo poblacional estudiado.

**PALABRAS CLAVE:** amniocentesis; Diagnóstico prenatal; pérdidas fetales.

## SUMMARY

Prenatal Diagnosis Unit's outcomes in our centre were analysed during first year working. Six hundred and forty amniocentesis were performed and the increased maternal age was the indication for a 92.5% cases. Pregnancy and cytogenetic outcomes, procedure factor were evaluated. The spontaneous fetal loss rate was 0.84% with a significant reduction in comparison to the outcome during the years 1989-1990. On the other hand, we found an abnormal cytogenetic outcome lower (2.81%); it can be in relation to the younger group in this study, due to the change for amniocentesis indication because <38 years old women are included.

**KEY WORDS:** amniocentesis; prenatal diagnosis; fetal loss.

## LABURPENA

Gure zentroko Jaio aurreko Diagnostiko Unitatearen emaitzak aztertzen dira bere funtzionamenduaren lehenengo urtean zehar. 640 amniocentesi egin ziren, haietarik %92.5ren indikazioa amaren adin aurreratua izan zelarik. Hainbat prozedura faktore balioztatu ziren, ala nola emaitz perinatal eta zitogenetikoak. Umekien galera espontaneoen tasa %0.84koa izan zen, 1989 eta 1990 urteen emaitzekiko beharapen adierazgarriarekin (aldi honetan Unitatea gauzatu gabe zegoelarik). Bestalde, eurkikuntza zitogenetiko anormalen ehuneko txikiagoa topatu genuen (%2.81), aztertutako talde poblazionalaren adin gazteagoarekin erlazionaturik egon daitekeena.

**HITZ KLABEAK:** amniocentesia; Jaioaurreko diagnostikoa; umeki galerak.

## Introducción

En octubre del año 1998 se formó la Unidad de Diagnóstico Prenatal en el Hospital de Cruces, como sección independiente dentro del Departamento de Obstetricia y Ginecología. Dicha sección tiene por fines realizar las ecografías y pruebas invasivas necesarias para la realización del diagnóstico prenatal en nuestra área de influencia.

Lo mismo que hicimos en el año 1989 cuando conseguimos una experiencia de 100 amniocentesis (1) y posteriormente en el año 1991 con el trabajo que recogía la experiencia de tres años (2), nos proponemos ahora ver los resultados de esta Unidad transcurrido un año de funcionamiento, y comprobar si la experiencia y el paso del tiempo modifica o no, los resultados.

## Material y método

Se recogen un total de 640 amniocentesis efectuadas en la Unidad de Diagnóstico Prenatal entre el momento de su formación en octubre de 1998 y el mismo mes de 1999. La prueba se realiza en torno a las 16 semanas de gestación (rango de 14 a 17 semanas) salvo cuando la indicación surgió posteriormente, lo que en este periodo sólo sucedió en un caso, en el que por existir marcadores ecográficos de cromosomopatía se efectuó en la semana 33. Se incluyen en este grupo 10 amniocentesis en gestaciones gemelares. El procedimiento que se sigue es el habitual, utilizando control ecográfico continuo durante la amniocentesis, utilizando una aguja de 20x3<sup>1</sup>/<sub>2</sub> y desechando el primer cc. para evitar el contagio con células maternas: hasta completar un total de 20 cc. El cultivo celular se realiza en medio Ham F-10 y ultrosol mas suero bovino fetal (20%) con penicilina, estreptomycinina y 1,5 cc de hepes buffer. Se administró gammaglobulina anti D a todas las pacientes con incompatibilidad Rh dentro de las

Correspondencia:

M.J. Barbazán

Unidad de Diagnóstico Prenatal.

Hospital de Cruces.

48903 Barakaldo. Bizkaia

primeras 72 horas postamniocentesis. No ha sido posible conseguir los resultados perinatales de 50 de las 640 amniocentesis por haberse trasladado las pacientes a otros centros a la hora de dar a luz.

**Resultados**

La indicación más frecuente ha sido sin duda, la edad materna mayor o igual a 35 años, lo que ha ocurrido en el 92.5% de todos los casos. Este factor también se ha asociado a otras indicaciones, como antecedentes familiares de enfermedad cromosómica (hijos previos con trisomía 21, duplicación del brazo corto del cromosoma X, translocaciones paternas), asociado a marcadores ecográficos (exencefalia, hidrops fetal o pliegue nucal mayor de lo normal) o con historia de abortos de repetición (Tabla 1). El cariotipo ha resultado normal en el 97% de todos los casos y

Tabla 1  
**Indicaciones de la amniocentesis**

	1999	1987-1990
Edad materna	592 (92,5%)*	328 (72,8%)**
Angustia materna	15 (2,34%)	31 (6,81%)
Antecedentes familiares	8 (1,25%)	20 (4,39%)
Marcadores ecográficos	8 (1,25%)	50 (10,98%)
Factores asociados	16 (2,5%)	
Edad y antecedentes	12	
Edad y marcadores	3	
Edad y abortos de repetición	1	

\*edad >35 años \*\*edad>38 años

anormal en 18 casos (2.81%), destacando por su frecuencia las trisomías 21 y 18, así como dos casos de Síndrome de Klinefelter. Hay también alteraciones equilibradas sin repercusión fenotípica y otras alteraciones que incluyen un caso de mosaico, una triploidía, tres inversiones, una delección y una translocación. Sólo hubo que lamentar un fracaso de cultivo durante ese año. (Tabla 2).

En cuanto a características del procedimiento, en cinco ocasiones fueron necesarias dos punciones (0.78%) y se extrajo líquido hemorrágico en 9 casos (1.4%). La localización placentaria fue anterior en un

Tabla 2  
**Resultados de los estudios cromosómicos**

	1999	1987-1990
Cariotipo normal	621 (97,03%)	418 (94,52%)
Fracaso de cultivo	1 (0,13%)	7 (1,55%)
Cariotipo anormal	18 (2,81%)	25 (5,64%)
Trisomía 21	4 (0,62%)	13 (2,88%)
Trisomía 18	2	4
Inversiones	3	1
Translocaciones	1	5
47XYY	2	
46XY,9Ph	3	

46%, posterior en un 51.09% y localizada en el fondo uterino en un 1.09%, sin repercusión en los resultados perinatales posteriores. La hemorragia vaginal posterior a la amniocentesis fue la complicación más frecuente (1.56%), y la pérdida de líquido amniótico se produjo en un 1.25% (8 casos), evolucionando la mitad de ellos con normalidad y finalizando otros cuatro en aborto. No hubo ningún diagnóstico de perforación de vísceras maternas, ni se refirió ningún caso de punción fetal.

La tasa total de pérdidas fetales supone un 3.55% (22 casos), incluyendo 15 casos antes de la semana 22, de las cuales 10 fueron interrupciones voluntarias del embarazo, debidas a resultados patológicos de la amniocentesis o de la ecografía, y 5 fueron abortos espontáneos (0.84%). Por encima de la semana 22 se perdieron 6 fetos (1.01%), supuestamente por causas ajenas a la amniocentesis (Tabla 3). La prevalencia de pérdida fetal por encima

Tabla 3  
**Pérdidas fetales**

	1999	1987-1990
<22 semanas	15 (2,54%)	25 (5,55%)
Abortos inducidos	10 (1,55%)	7 (1,86%)
Abortos espontáneos	5 (0,84%)	7 (1,86%)
>22 semanas	6 (1,01%)	8(2,12%)
Total	21(3,55%)	33(7,33%)

de la semana 22, incluye una gestación gemelar a las 24 semanas y cuatro muertes fetales intrauterina: una a las 37 semanas con diagnóstico de polimalformación, y otras tres a las 37,27 y 29 semanas respectivamente con un resultado citogenético normal y sin hallazgos causales aparentes. Las alteraciones cromosómicas, que no interrumpieron la gestación, no concluyeron en muerte fetal excepto en el caso de un mosaico de trisomía 18 diagnosticado por ecografía de polimalformación con exencefalia en la semana 33. En aspectos como el número de pinchazos y la localización placentaria no ha habido diferencias, pero sí en el antecedente de pérdida de líquido amniótico, presente en 4 de los 5 casos de pérdida fetal en el mes posterior a la amniocentesis. Sin embargo, destaca que la pérdida de líquido amniótico no estuvo presente en ningún caso de muerte fetal posterior al mes postamniocentesis.

La Tabla 4 expone los resultados estacionales en el resto de las pacientes, destacando la presencia de alteraciones ortopédicas varias en el 3.38% de (pies equinovarus, pie metatarso aductus, pies supinadores reductibles, entre otros) y alteraciones fetales menores como hidrocele bila-

Tabla 4  
**Resultados gestacionales comparados con grupo control constituido por el global de aptos a lo largo del año 1999 en nuestro Servicio**

	POSTAMNIOCENTESIS	CONTROL
Parto <37 semanas	43 (7,28%)	6,5%
Rotura prematura de membranas	30 (5,08%)	No datos
Tipo de parto		
Vaginal	497 (84,23%)	87,64%
Cesárea	78 (13,22%)	12,35%
Test de Apgar		
1 minuto <7	81(13,72%)	9,45%
>7	494 (83,72%)	90,53%
5 minutos <7	11(1,86%)	0,52%
>7	564(88,12%)	99,4%
Alteraciones fetales		
Ortopédicas	20 (3,38%)	
Otras	7 (1,18%)	

teral, criptorquidia unilateral izquierda o comunicación interventricular sin repercusión funcional, que se reflejaron en siete casos. El test de Apgar al minuto era mayor de 7 en el 83%, y en el 88% a los cinco minutos. El parto tiene lugar antes de la semana 37 de gestación en un 7.28% y es finalizada por cesárea en el 13.22% de los casos. Estos resultados son comparados con los datos globales en nuestro centro en dicho año.

**Discusión**

Después de analizar los resultados de esta muestra de 640 amniocentesis, encontramos en primer lugar, que la indicación básica es una edad materna igual o superior a 35 años en un 92.5%. En los dos trabajos previos a los que hacemos referencia en la introducción (1) (2), esta indicación también ocupaba el primer lugar aunque con porcentajes ligeramente inferiores (en torno al 72%). El motivo, sin duda, es que en ese período, Osakidetza ofrecía la amniocentesis con una edad igual o mayor a 38 años y el triple screening a partir de los 35, y en la actualidad no se realiza el triple screening y se ofrece la amniocentesis a partir de los 35, es decir, que se debe a un motivo únicamente administrativo. Por otro lado, los resultados citogenéticos anormales en este estudio suponen el 2.81% del total, en contraste con el 5.64% que alcanzó en el análisis sobre 450 amniocentesis entre los años 1987 y 1990 (2). Podríamos deducir de estos resultados que con la indicación actual de edad materna mayor de 35 años en lugar de mayor de 38 años, disminuye el valor predictivo positivo de la prueba. En la Tabla 5 comparamos los hallazgos genéticos anormales que se obtienen cuando la indicación es exclusiva-

**TABLA 5**  
**Resultados citogenéticos por indicación de edad materna avanzada exclusivamente**

	1999	1987-1990
Número de diagnósticos	592 (92,5%)	328 (72,8%)
Resultados citogenéticos anormales	14 (2,18%)	15 (3,33%)
Tipos:		
Síndrome de Down	1	13
Inversiones	3	1
Translocaciones	1	1
Síndrome de Edwards	1	
46XY, 9Ph	3	
47XY del (13;14) (q10;q10)	1	
47 XYY	1	
47 XXY	1	
69 XXY	1	

mente la edad materna, destacando la menor frecuencia de Síndrome de Down a favor de diversas alteraciones equilibradas cuando se rebaja la edad de la madre en las indicaciones, en comparación con el hallazgo de una mayoría de casos de trisomía 21 del estudio de 1991. La tasa de pérdidas fetales espontáneas antes de cuatro semanas postamniocentesis supone un 0.84% del total, con un descenso significativo respecto a las cifras de 2.97% del año 1989 en las primeras 100 amniocentesis realizadas por nosotros y de 1.86% del segundo análisis de nuestro entorno. Esta cifra es acorde con otros estudios como el clásico de Tabor (3), que definió una tasa de aborto atribuible a la amniocentesis del 1%, y otros autores que encontraron tasas del 1.34% (4), 0.8% (5), o del 2% (6). Sin duda la experiencia tiene que ser el determinante de la mejor de los resultados a igualdad de los demás factores.

Con estos resultados es necesario hacer una serie de consideraciones. En primer lugar tenemos la inclusión en la muestra

de 10 embarazos gemelares, para los cuales la tasa de pérdida fetal según estudios puede variar desde un 2 a un 17% (7), lo que podría afectar a los resultados globales. En segundo lugar, hemos dividido las pérdidas fetales globales en función del tiempo transcurrido postamniocentesis dado que la influencia del procedimiento no está demostrada en ambos grupos. Diversos estudios (8) (9) ponen en duda la relación de la pérdida fetal con la amniocentesis cuando han transcurrido más de cinco semanas. En este sentido, si analizamos un factor como la pérdida de líquido amniótico que se ha visto que eleva el riesgo de aborto al 18% (10), nos encontramos con este antecedente en 4 de los 5 casos de pérdidas fetales precoces, y en ninguna de las que tuvieron lugar transcurrido un mes postamniocentesis. Entre estos dos grupos no hubo diferencias en cuanto a la localización placentaria o en el número de punciones superior a pérdidas fetales. Podemos concluir que la amniocentesis constituye una prueba invasiva básica en el diagnóstico prenatal apoyada por la fiabilidad en sus resultados y un número aceptable de complicaciones materno-fetales que presenta.

#### Referencias bibliográficas

1. Uribarren A, Diez J, Tejada I, González F, Corcuera MA, Neyro JL. Resultados y complicaciones de las primeras cien amniocentesis precoces en el Hospital de Cruces. *Gaceta Médica de Bilbao*, 1989;86:15-218
2. Tejada MI, Uribarren A, Aparicio MV, González F, Martínez A. Diagnóstico prenatal por amniocentesis: 3 años de experiencia en el Hospital de Cruces. *Gaceta Médica de Bilbao*, 1991; 88: 5-9.

3. Tabor A, Philip J, Madsen M, Bong J, Obel EB, Norgaard-Pederson B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet*, 1986; 1; 8493: 1287-1293.
4. Marthin T, Liedgran S, Hammar M. Transplacental needle passage and other risk-factors associated with second trimester amniocentesis. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 1997; 76:728-32.
5. Jonson JM, Wilson RD, Singer J et al. Technical factors in early amniocentesis predict adverse outcome. Results of the Canadian early versus mid-trimester amniocentesis trial. *Pregnant Diagn*, 1999; 19:732-738.
6. Antsaklis A, Papantoniou N, Xygakis A, Mesogitis S, Tzortzis E, Michalis S. Genetic amniocentesis in women 20-34 years old: associated risks. *Prenat Diagn*, 2000; 20:247-250.
7. Reece EA. Early and midtrimester genetic amniocentesis. Safety and outcomes. *Obstet Gynecol Clinics of North America*, 1997; 24: 71-81.
8. The Canadian early and midtrimester amniocentesis trial (CEMAT) group. Randomised trial to assess safety and fetal outcome of early and midtrimester amniocentesis. *Lancet*, 1998; 351:242-247.
9. Roper EC, Konje JC, De Chazal RC, Duckett dp. Genetic amniocentesis: gestation-specific pregnancy outcome and comparison of outcome following early and traditional amniocentesis. *Prenat Diagn*, 1999; 19:803-809.
10. Sundberg K, Bang J, Smichdt-Jensen S et al. Randomised study of risk of fetal loss related to early amniocentesis versus chorionic villus sampling. *Lancet*, 1997; 350: 697-703.
11. Bombard AT, Powers JF, Carter S, Schwartz A. Procedure-related fetal losses in transplacental versus nontransplacental genetic amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol*, 1995; 172: 868-72.
12. Bravo RR, Shulman LP, Phillips OP, Grevengood C, Martens P. Transplacental needle passage in early amniocentesis and pregnancy loss. *Obstet Gynecol*, 1995; 86: 437-40.