

DIAGNÓSTICO PRENATAL EN LA GESTACIÓN.

CUIDADOS DE LA MATRONA

AUTORÍA

Francisco José Navarro Bernal*
Almudena Barroso Casamitjana**
Ana María Peralta Domínguez***

*Matrón. C.S La Paz y Puerta de Tierra

**Matrona. Hospital de Jerez

*** Matrona. Hospital Can Misses

RESUMEN

Dentro del concepto de diagnóstico prenatal se engloban todas las acciones diagnósticas dirigidas a descubrir un defecto congénito durante la gestación. El porcentaje de fetos con defectos congénitos se encuentra entre el 3 y 6 %.

Todas las gestantes son sometidas durante el primer trimestre a un screening diagnóstico de cromosopatías congénitas que abarca análisis de sangre más datos ecográficos. Esta prueba tiene una fiabilidad alta, que ronda el 83%. Si esta prueba da como resultado alto riesgo de feto con cromosopatías, la mujer gestante es sometida a una serie de pruebas diagnósticas siendo la mayoría de ellas invasivas.

Durante la realización de dichas pruebas diagnósticas la gestante requiere una serie de cuidados específicos que serán realizados por la matrona. Es por ello, que esta debe estar preparada y formada para poder asistirle y prestarle los mejores cuidados.

En este artículo se recogen las principales pruebas diagnósticas que se utilizan en la actualidad para detectar un defecto congénito y lo más importante, las necesidades y los cuidados que requieren este tipo de pacientes sometidas a estas pruebas.

PALABRAS CLAVE:

Cromosopatía Congénita, Diagnóstico Prenatal, Gestante, Matrona, Cuidados.

TITLE

PRENATAL DIAGNOSIS IN PREGNANCY.
MIDWIFERY CARE

ABSTRACT

Within the concept of prenatal diagnosis all diagnostic actions to discover a congenital defect during pregnancy is included. The percentage of fetuses with birth defects is between 3 and 6%.

All pregnant women are subjected in the first quarter to a screening diagnosis of congenital chromosomal blood covering more data sonographic. This test has a high reliability, which is around 83%. If this test results with high risk for chromosomal fetus, the pregnant woman is subjected to a series of diagnostic tests being most invasive of them.

While performing these diagnostic tests the mother requires a number of specific care to be carried out by the midwife. That is why this must be prepared and trained to assist and provide you with the best care.

In this article the main diagnostic tests currently used to detect a birth defect collected and most importantly, the needs and the care they require this type of patients undergoing these tests.

KEYWORDS

Congenital chromosomopathy, Prenatal Diagnosis, Gestante, Midwife, Care.

INTRODUCCIÓN

CONCEPTO

En el concepto de diagnóstico prenatal se engloban todas las acciones diagnósticas dirigidas a descubrir durante el embarazo un defecto congénito. Entre el 3 y el 6 % de los fetos tienen un defecto congénito.

Los defectos congénitos pueden agruparse en:

1.-Anomalías cromosómicas: las padecen entre el 0.5 y el 0.6 % de todos los fetos y constituyen el 12 % de todos los defectos congénitos. Se estima que uno de cada 500 recién nacidos padece una de estas anomalías. De todas las cromosopatías, la más frecuente es la trisomía 21.

2.-Enfermedades hereditarias mendelianas: estas presentes en el 1.4% de todas las gestaciones y explican el 28% de todos los defectos congénitos. Entre ellas se incluyen los errores congénitos del metabolismo, pero también otras enfermedades relativamente frecuentes, como la mucoviscidosis, la distrofia miotónica, el riñón poliústico y la neurofibromatosis.

3.-Malformaciones estructurales: afectan al 2-3% de todos los fetos y suponen el 60% de todos los defectos congénitos. Si bien algunas constituyen o forman parte de un síndrome congénito, en la mayoría de los casos son embriopatías producidas por fármacos, infecciones y agentes tóxicos o químicos que interfieren en la morfogénesis del embrión.

DIAGNÓSTICO DE LAS CROMOSOMOPATÍAS

En el diagnóstico de las cromosopatías hay que considerar tres etapas:

1.-Identificación de las gestantes con riesgo

A pesar de que hay métodos eficaces para diagnosticar las anomalías cromosómicas durante el embarazo, un gran porcentaje de ellas se descubren después del nacimiento. Esto es así porque los métodos existentes no están exentos de riesgo, se necesita un laboratorio muy complejo con personal muy especializado y económicamente son muy costosos.

Por estas razones se hace imprescindible identificar a las gestantes con riesgo de ser portadoras de un feto con una anomalía cromosómica. Para la selección de las embarazadas de riesgo se utilizan tres tipos de marcadores: clínicos, bioquímicos y ecográficos.

a) Marcadores clínicos:

Los principales marcadores clínicos del riesgo de una cromosopatía son la edad materna, los antecedentes obstétricos y la existencia de progenitores con anomalías cromosómicas.

-Edad Materna: Cuanto mayor es la edad de la embarazada, más se incrementa la posibilidad de que el feto padezca una cromosopatía y, de forma específica, un síndrome de Down. El riesgo aumenta lentamente hasta los 31 años, de tal forma que a los 25 años es de 1/1250 nacidos, ya los 32 años de 1/800. A partir de esta edad el riesgo aumenta, siendo a los 35 años 1/274, a los 40 años 1/79 y a los 49 años 1/8.

NO se considera en general como indicación la edad paterna avanzada, por cuanto que, aunque algunos autores defienden que existe un efecto edad paterna similar al de la madre en padres por encima de los 55 años.

-Antecedentes obstétricos: El hecho de haber tenido otro hijo con una malformación o retraso mental, aumenta el riesgo de tener otro hijo con una cromosomopatía. Globalmente, de todos los recién nacidos con una cromosomopatía, en menos del 10% existe antecedente.

-Progenitores con anomalías cromosómicas: Cuando uno de los progenitores es portador de una anomalía cromosómica el riesgo aumenta y debe ser cuantificado en cada caso.

b) Marcadores bioquímicos

Hay marcadores bioquímicos del primer y del segundo trimestre, y ambos tienen sus ventajas e inconvenientes. Como marcadores del primer trimestre los que más se utilizan son la fracción B de la hCG y la proteína denominada PPAP-A. En el segundo trimestre, se ha empleado el denominado triple cribado, constituido por la hCG completa o la fracción B, la alfafetoproteína (AFP) y el estradiol no conjugado.

En los últimos años se están utilizando con éxito marcadores bioquímicos en el primer trimestre como se ha señalado antes. La valoración de estos marcadores puede realizarse entre las 9 y 13 semanas, aunque la mayoría de los autores la aconsejan entre las 9 y 11 semanas, porque de esta forma el ecografista podría contar con el resultado de los marcadores bioquímicos siempre y cuando esta se realizase a las 12 semanas.

Utilizando estos dos marcadores (hCG y PPAP-A) se detecta el 65% de las gestantes portadoras de un feto con síndrome de Down con un 5% de falsos positivos.

c) Marcadores ecográficos

Se denominan así a las imágenes del feto o de sus anejos que sugieren la posibilidad que exista una anomalía cromosómica. De una forma convencional, puede dividirse en: marcadores de los anejos ovulares, marcadores biométricos, estigmas y malformaciones fetales.

Casi todos los marcadores se visualizan en el segundo trimestre, pero el que más valor tiene es la ecotransparencia o sonolusencia nugal también denominada translucidez o edema nugal. Aunque también se puede valorar en el segundo trimestre cuando tiene una alta sensibilidad es entre las 9 y 14 semanas siendo la semana 12ª la edad más adecuada. La medición puede hacerse mediante ecografía transabdominal o transvaginal. Cuando el grosor es igual o superior a 3 mm aumenta el riesgo de que el feto tenga un Síndrome de Down u otro tipo de anomalía. El riesgo se eleva a medida que aumenta el grosor de la ecotransparencia nugal.

Utilizando conjuntamente la edad materna y la ecotransparencia nugal algunos grupos obtienen una sensibilidad entre el 70 y 85% con una tasa de falsos positivos del 5%.

Últimamente, se está valorando la ausencia de tabique nasal, detectada entre las semanas 11 y 14, como indicador de trisomía 21.

Existen tres tendencias para valorar la presencia de defecto congénito:

1.- Emplear conjuntamente la edad materna, los marcadores ecográficos del primer y segundo trimestre, y el doble cribado bioquímico del segundo trimestre. De esta forma se detectarían más del 80% de las anomalías cromosómicas y se evitaría el cribado bioquímico del primer trimestre.

2.- Emplear conjuntamente la edad materna, el doble cribado del primer trimestre y los marcadores ecográficos del primer trimestre. Se detectaría un 85% de los Síndromes de Down y el diagnóstico de riesgo se haría más precozmente, pero se perderían las mujeres que acuden en el segundo trimestre.

3.- Otra opción es utilizar solamente la edad de la madre y los marcadores ecográficos. Se identifican más del 70% de las portadoras de fetos con anomalías cromosómicas.

2.- Procedimientos de obtención de muestras

La muestra para realizar el diagnóstico se puede obtener mediante biopsia corial, amniocentesis o cordocentesis. Cada uno de estos procedimientos tiene sus ventajas e inconvenientes, aunque hay casi unanimidad en admitir que el procedimiento de elección es la amniocentesis.

En los últimos años se intenta el diagnóstico en células trofoblásticas recogidas en el canal cervical también en células fetales aisladas en la sangre de la madre.

- Obtención de células trofoblásticas del endocérvix.

Se han propuesto varios métodos para obtener células trofoblásticas: aspiración del moco cervical, lavado del endocérvix y escobillado endocervical durante el primer trimestre. El producto así obtenido se observa en un microscopio de inmersión para detectar la presencia de células. El estudio de cromosomas sexuales XY y de los autosomas 21, 18 y 13 se ha podido hacer mediante hibridación fluorescente in situ.

- Obtención de células fetales en sangre materna

Existe un considerable interés en el desarrollo de técnicas no invasoras de diagnóstico prenatal que, si alcanzaran una razonable relación coste-beneficio serían sin ninguna duda mundialmente aceptadas. El único método de diagnóstico prenatal no invasor es el aislamiento de células nucleadas fetales que circulan por el lecho vascular materno y sobre las que se pueden estudiar los cromosomas y el ADN.

El número de células fetales presentes en la sangre materna oscila entre 1 por cada 105 y 1 por cada 108, y pueden hallarse desde las primeras 5-6 semanas de gestación. Las células fetales estudiadas son células trofoblásticas, linfocitos y eritrocitos. Las células trofoblásticas se han descartado por la dificultad que supone identificarlas y porque, al igual que sucede con la biopsia corial, su utilización conlleva un 2-3% de diagnósticos falsos por mosaicismo.

3.- Identificación de las anomalías cromosómicas

En la práctica clínica se utilizan básicamente dos procedimientos: el primero de ellos es la lectura rápida del cariotipo cuando se obtienen células en mitosis; esto se consigue en la biopsia corial. El otro procedimiento es el cultivo de células fetales o trofoblásticas deteniendo la mitosis en la metafase para realizar el cariotipo en un número suficiente de células.

JUSTIFICACIÓN

Toda gestante, bajo su consentimiento, es sometida a unas series de pruebas con la finalidad de ver la probabilidad existente de tener un feto con alguna

alteración cromosómica, anomalía funcional o estructural. La mujer, en la que se le detecta alto riesgo de alteración cromosómica, es sometida a una prueba invasiva para confirmar el diagnóstico. Todo ello crea en la gestante una situación de estrés y angustia ante tal incertidumbre.

Debido a ello, la matrona tiene que estar preparada y saber cuáles son los cuidados que requieren este tipo de pacientes. En este artículo se estandariza y unifica los cuidados primordiales que necesitan estas pacientes.

OBJETIVOS

Elaborar un plan de cuidados estandarizado, que unifique y garantice unos cuidados de calidad a las gestantes que son sometidas a este tipo de pruebas diagnósticas.

METODOLOGÍA

Este artículo se centra en la revisión de los estudios basados en la evidencia científica existente en:

- Las principales bases de datos: Pubmed, Cochrane Plus, Cuiden y Medline.
- Bibliografía de Tratados de Obstetricia y Ginecología y de diagnósticos enfermeros. (NANDA, NOC, NIC)
- Revistas científicas: Nure Investigación, Matronas Profesión y Matronas Hoy.
- Protocolos existentes en los hospitales de la Comunidad Andaluza.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Usandizaga J.A., De la Fuente P: Tratado de Obstetricia y Ginecología. Segunda Edición. Madrid. McGRAW-HILL-Interamericana.2004.
- 2.-Carrera Macías, JM. Protocolo de Obstetricia y Medicina Perinatal del Instituto Dexeus (4ª Edición). Masson,1996.
- 3.-Fabre González E. Manual de Asistencia a la Patología Obstétrica. Madrid. WYETH-LEDERLE; 1997: p .27-30.
- 4.-Acién P. Tratado de Obstetricia y Ginecología. Alicante: Ediciones Mohillo; 1998: p.348-64
- 5.-Navarro Bernal Fco, Barroso Casamitjana A, Peralta Domínguez A. Nacimiento de un bebe con afectación del tubo neural. Cuidados de la matrona. Higya de Enfermería. 2015. 90:55-62.
- 6.- Alldred S, Takwoingi Y, Guo B, Pennant M, Deeks J, Neilson J, Alfirevic Z. Pruebas séricas en el primer trimestre para la detección del síndrome de Down. Cochrane Database of Systematic Reviews 2015 Issue 11. Art. No.: CD011975.
- 7.- Aizpura Galdeano P, Orejón de Luna G. La prueba de ADN fetal libre de células, alternativa para el diagnóstico prenatal no invasivo del síndrome de Down. Evid Pediatr. 2015;11:57.
- 8.- Mujezinovic F, Prosnik A, Alfirevic Z. Diferentes estrategias de comunicación para informar los resultados de las pruebas de diagnóstico prenatal. Cochrane Database of Systematic Reviews 2010 Issue 11. Art. No.: CD007750.
- 9.-Sparks Ralph S, Craft-Rosenberg M, Heather Herdman, Lavin M A.Diagnósticos Enfermeros: Definiciones y clasificación. Madrid: Elsevier.2004
- 10.-Moorhead S, Johnson M, Maas. Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). Tercera Edición. Madrid. Mosby-Elsevier.2005
- 11.-Dochterman JM, Bulecheck G. Clasificación de las Intervenciones de Enfermería (NIC).Cuarta Edición. Madrid. Mosby-Elsevier.2005.

RESULTADOS

Tras el estudio y la revisión de las principales bases de datos y bibliografía consultada hemos realizado un plan de cuidados estandarizados basándonos en la Taxonomía NANDA. El plan de cuidados que se debe llevar a cabo con la gestante sometida a estas pruebas diagnósticas es el siguiente:

CONCLUSIONES Y DISCUSIONES

El deseo de toda mujer gestante es tener un hijo sano y sin ningún tipo de alteraciones. Como protocolo en todos los hospitales españoles, a toda mujer gestante se le practica una serie de pruebas con la finalidad de detectar alguna alteración cromosómica, funcional o estructural en el feto.

Cuando la gestante acude a la primera consulta de la matrona, esta le explica en qué consisten estas pruebas y la finalidad que tienen. A la hora de realizárselas, la mujer normalmente se encuentra en un estado de ansiedad, ante el miedo de que le digan que hay algún problema. Durante la realización de todas estas pruebas, la mujer estará apoyada y acompañada en todo momento por la matrona, la cual le prestará los mejores cuidados ante tal situación.

Es sumamente importante realizar una valoración de enfermería exhaustiva de cada caso en concreto con el objeto de individualizar el plan de cuidados, ya que las necesidades y cuidados varían de una mujer a otra estando en la misma situación.