

Diagnóstico prenatal¹.

Joseph Dancis, M.D.², Michael Kaback, M.D.³
y Frederick P. Zuspan, M.D.⁴

En los Institutos Nacionales de la Salud (INS) de los Estados Unidos de Norte América, se llevó a cabo una Conferencia para el Desarrollo de un Consenso sobre Diagnóstico Prenatal. La conferencia tuvo el propósito de evaluar las condiciones en que se encuentran las diversas técnicas utilizadas en el diagnóstico prenatal; las implicaciones legales, éticas, sociales y económicas de su uso; las aplicaciones adecuadas de estas técnicas en la actualidad; y la necesidad de continuar investigando su utilización.

El programa de los INS para el desarrollo de un consenso reúne a médicos, investigadores científicos biomédicos, consumidores y otros, en un esfuerzo por lograr un acuerdo general acerca de la seguridad y eficacia de una determinada tecnología médica, ya se trate de una medicina, de un mecanismo o de un procedimiento.

En la reunión sobre el diagnóstico prenatal, se habló sobre tres categorías amplias de técnicas obstétricas:

Predictores de enfermedades hereditarias y defectos congénitos. Entre estos se incluyen la amniocentesis en el segundo trimestre, la fetoscopia, las mediciones alfa-fetoproteínicas y el ultrasonido.

Predictores de madurez fetal, que incluyen la amniocentesis en el tercer trimestre y el ultrasonido, y

Predictores de dificultades fetales, que incluye la observación durante el parto.

Antes de la reunión, se prepararon informes preliminares acerca de cada uno de estos tres temas, se hicieron resúmenes de lo logrado y se ofrecieron algunas recomendaciones. Estos informes preliminares se difundieron ampliamente entre investigadores en el campo de la obstetricia, médicos dedicados a la obstetricia, ginecología, abogados, bioéticos, consumidores y asociaciones voluntarias dedicadas a los problemas del embarazo y del parto. Los informes dieron lugar a que muchas personas enviaran declaraciones por escrito antes de la conferencia y originaron debates considerables durante el transcurso de la misma. Como resultado de esta discusión, los grupos que habían preparado los informes preliminares, los revisaron y en algunos casos cambiaron las recomendaciones hechas en los mismos.

Predictores de enfermedades hereditarias y defectos congénitos

El grupo dedicado a la tarea de preparar un estudio sobre estos predictores analizó los riesgos y beneficios de la amniocentesis y otros procedimientos que permiten a los médicos reconocer los fetos defectuosos a partir del cuarto mes de embarazo.

El grupo recomendó que los profesionales responsables del cuidado de mujeres embarazadas, deberán conocer las técnicas disponibles para el diagnóstico de defectos fetales en un principio y deberán estar preparados para identificar a las parejas que sean posibles candidatas para servicios diagnósticos prenatales, y para aconsejarlas al respecto.

La amniocentesis —procedimiento por el cual se obtienen del útero líquido amniótico y células fetales, para su estudio— es ahora un método clínico ampliamente aceptado según halló el grupo. Se recomendó que a toda mujer embarazada de 35 ó más años de edad se le debe informar acerca de la posibilidad de someterse a la amniocentesis para descubrir si existen anomalías cromosómicas en el feto. Otras situaciones en las que se deberá ofrecer a la mujer embarazada la opción de la amniocentesis son:

1. Resumen de la Conferencia para el Desarrollo de un Consenso, Institutos Nacionales de la Salud (INS), patrocinada por el Instituto Nacional de la Salud Infantil y el Desarrollo Humano, por la Oficina para las Aplicaciones Médicas del Desarrollo, INS, y por el Centro Internacional Fogarty.
2. Director, Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de New York.
3. Profesor de Pediatría y Medicina Genética, Facultad de Medicina, Universidad de California, Los Angeles.
4. Profesor y Director del Departamento de Obstetricia y Ginecología, Facultad de Medicina, Universidad del Estado de Ohio.

Si en el pasado ha dado a luz a una criatura con anormalidades cromosomáticas.

Si 3 ó más de sus embarazos anteriores han terminado en abortos naturales, o si una esposa anterior del marido tuvo varios abortos naturales.

Si ella o su compañero tienen anormalidades cromosomáticas conocidas.

Si existe historial del síndrome de Down o algún tipo diferente de anormalidades cromosomáticas en su familia o en la del marido.

Si tiene parientes varones que padezcan de distrofia muscular tipo Duchene o de hemofilia grave, o si se sospecha que ella pueda llevar algún otro gene dañino en uno de sus cromosomas X.

Si el feto corre un peligro mayor del usual de padecer un error hereditario en su metabolismo que se pueda descubrir en el útero, o

Si el feto corre el riesgo creciente de un defecto en la trompa neural.

Aun cuando el médico puede informar a una mujer que corre un riesgo mayor del común de dar a luz una criatura defectuosa y le puede dar a conocer la existencia y los usos de la amniocentesis, la decisión final sobre si someterse o no al procedimiento, debe ser de ella, según sostiene el grupo. Los profesionales dedicados al cuidado de la salud deben proporcionar a la paciente la información necesaria para tomar dicha decisión.

La ecosonografía (ultrasonido) constituye un valioso procedimiento para observar el feto y la placenta con anterioridad a la amniocentesis, según el grupo, que recomendó vigorosamente su uso en este sentido. Sin embargo, se requerirá investigación clínica adicional antes que se pueda depender del ultrasonido por sí mismo como instrumento para el diagnóstico de defectos físicos.

La fetoscopia y el análisis de sangre del feto siguen en estado experimental y no se hallan listos para su uso general en la actualidad, según el grupo. Estos procedimientos llevan en sí un mayor riesgo para el feto que la amniocentesis o la ecosonografía y no se deben usar en casos donde resultan suficientes los otros métodos más seguros.

La medición de alfa-fetoproteína (AFP) en el líquido amniótico se acepta en la actualidad como un procedimiento para descubrir defectos de la trompa neural en embarazos que presentan riesgos especiales en lo referente a estos desórdenes. Es posible que muy pronto se pueda determinar en cantidades elevadas de embarazos si hay defectos de la trompa neural, por medio de las mediciones AFP en el suero sanguíneo de pacientes obstétricas, pero este procedimiento no se puede recomendar para su uso general, hasta que los estudios de prueba no hayan demostrado su eficacia.

Predictores de madurez fetal

La ultrasonografía y la amniocentesis en el tercer trimestre son herramientas valiosas para determinar la madurez fetal en embarazos de alto riesgo y en otros casos en los que la criatura se deba traer al mundo antes de completarse el embarazo. En realidad, el uso adecuado de estos procedimientos puede eliminar virtualmente los problemas de prematuridad y del síndrome de dificultades respiratorias después del parto por cesárea, problemas éstos que han complicado 15% de este tipo de partos. Sin embargo, estos procedimientos se deberán utilizar únicamente cuando tengan indicación y se deberán seguir estudiando, en busca de posibles efectos de largo alcance tanto en la madre como en el feto.

El grupo que preparó el informe sobre predictores de madurez fetal, donde se discuten los procedimientos obstétricos para determinar la edad del feto y si sus pulmones son lo suficientemente maduros como para permitir su supervivencia fuera del útero, recomienda 2 procedimientos de este tipo: la ultrasonografía y la amniocentesis en los últimos 3 meses del embarazo. El líquido amniótico se puede analizar en busca de determinados componentes que indican la madurez de los pulmones, ya sea con la prueba de la relación L/S o con la "prueba del sacudimiento" ("shake test").

Los miembros del grupo estuvieron de acuerdo en que los posibles beneficios de ambos procedimientos en la prevención de nacimientos prematuros sobrepasan en mucho los costos y posibles riesgos. Sin embargo, como se desconocen los efectos a largo alcance, se recomendó no utilizar en forma rutinaria el ultrasonido en todas las mujeres embarazadas y se advirtió que tanto este método como la amniocentesis en el último trimestre sean utilizados únicamente cuando tengan indicación: en embarazos de alto riesgo, en casos en que la mujer haya dado a luz por cesárea antes y en otros casos donde el médico considere que pueda ser necesaria la información sobre la madurez del feto. Las recomendaciones específicas fueron las siguientes:

Si el historial obstétrico de la señora sugiere que posiblemente se necesita una cesárea, se deberá tomar un sonograma antes de la vigésimo-sexta semana para medir el diámetro biparietal del feto (ancho de la cabeza), que constituye un indicador de su madurez. Si todavía existe alguna duda acerca de la edad fetal, se deberá tomar un segundo sonograma a principios del tercer trimestre. Juntas, ambas mediciones dan una idea de la tasa de crecimiento del bebé y se pueden utilizar para calcular su edad con precisión mayor.

Si la mujer en estado de embarazo de alto riesgo no se examina sino hasta avanzada su gravidez, el ultrasonido no resulta tan exacto para obtener la información necesaria acerca del desarrollo de los pulmones del feto y se debe usar la amniocentesis para obtener información digna de confianza sobre la madurez del pulmón fetal.

(Se recomienda la sonografía para determinar la posición del feto y la placenta antes de la amniocentesis). De los dos exámenes o pruebas que se pueden hacer en el líquido amniótico

—la relación L/S o la “prueba del sacudimiento”— el grupo considera a la primera como indicador más digno de confianza sobre la madurez del feto. En ambas pruebas existe una etapa intermedia en la que es difícil hacer interpretaciones, y que por tanto no resultan predictores dignos de confianza sobre si el bebé padecerá del síndrome de dificultades respiratorias. Sin embargo, si la relación L/S es de 2 ó mayor, las probabilidades son de más de 99% en el sentido que el bebé no padecerá este síndrome.

Los miembros del grupo señalaron que ambos métodos requieren considerable experiencia, para proporcionar resultados exactos o dignos de confianza. En especial la prueba del sacudimiento puede dar lugar a inexactitud si no se realiza con sumo cuidado. Para reducir al mínimo los problemas, se recomendó entrenamiento de post-grado en los procedimientos de amniocentesis y ultrasonografía para los médicos que no tengan experiencia en este procedimiento, y especial cuidado al hacer las pruebas de laboratorio.

Al sugerir directivas para la investigación futura, los miembros del grupo declararon que existe gran necesidad de obtener indicadores exactos acerca de la madurez de los pulmones debido a la incertidumbre de la etapa intermedia en la prueba de la relación L/S. Citaron como ejemplos promisorios el “perfil pulmonar” y otras medidas. También señalaron que se necesitan pautas para fabricar máquinas de ultrasonido así como para la habilidad profesional y técnica necesarias para llevar a cabo la amniocentesis y la ultrasonografía.

Predictores de dificultades fetales

Los miembros del grupo que prepararon el informe sobre este tema estuvieron de acuerdo que en la actualidad se debe considerar seriamente el uso de la observación electrónica del feto en pacientes de alto riesgo. El grupo consideró que las siguientes circunstancias específicas se podrían beneficiar con el uso de la observación electrónica del feto: peso reducido al nacer, bebés prematuros, post-maduros y de crecimiento intrauterino retrasado; mujeres que tienen complicaciones médicas durante el embarazo; la presencia de meconio en el líquido amniótico; y situaciones donde se descubre un ritmo anormal del corazón del feto, por medio del estetoscopio (auscultación).

En ausencia de factores de riesgo identificables, el grupo halló que la auscultación periódica (auscultación del corazón fetal cada 15 minutos durante la primera etapa de las contracciones del parto y cada cinco minutos durante la segunda etapa de las mismas. En cada caso, el corazón del feto se deberá auscultar dentro de los 30 segundos de concluir una contracción) del ritmo cardíaco del feto constituye una forma aceptable de determinar la condición de éste en casos de mujeres que presenten riesgos reducidos en cuanto a complicaciones durante el parto. También señaló que los datos con que se cuenta en la actualidad son inadecuados como para permitir llegar a conclusiones definitivas, pero no halló evidencias de que en la actualidad la observación electrónica del feto reduce la mortalidad o morbilidad en las pacientes de riesgos reducidos. Sin embargo, se reconoce que dadas ciertas circunstancias, tanto la madre como el médico podrán optar por esta observación aun en casos de reducido riesgo.

De cualquier forma —tanto si este sistema se utiliza como si no— el grupo acentuó que esta observación electrónica del feto no debe ser sustituto del juicio clínico. Cualquier forma de observación no constituye más que una medida de la condición del feto.

Como durante el parto se pueden presentar complicaciones inesperadas, el grupo declaró que todos los hospitales y centros donde puedan producirse nacimientos, y que proporcionen cuidados a las madres, deberán contar con personal entrenado y con el equipo necesario para evaluar cuidadosamente la condición de cada feto durante el parto y tomar las medidas adecuadas.

También se recomendó determinar el pH de la sangre del cuero cabelludo del feto, además de la observación electrónica del corazón. Esta prueba de la sangre del cuero cabelludo proporciona datos adicionales que pueden reducir las tasas de cesáreas relacionadas con observaciones de este tipo.

El grupo advirtió que cuando se utilice la observación electrónica del feto, el personal deberá estar bien versado sobre los posibles peligros. Para reducir los riesgos, se recomendó lo siguiente:

1. La colocación del electrodo en el cuero cabelludo del feto y del catéter de presión intrauterina se deberá hacer con sumo cuidado y con el pleno conocimiento de los procedimientos necesarios para reducir al mínimo el riesgo de infección y de heridas tanto a la madre como a la criatura.
2. Se deberá evitar una prolongada posición supina de la madre.
3. No se deberá limitar en forma innecesaria la movilidad de la madre.
4. No deberá ser rutinaria la ruptura del saco amniótico, con el simple propósito de efectuar una observación electrónica interna del feto.

El grupo reconoció que la observación electrónica del feto puede ser considerada como una intrusión por aquellas mujeres que desean un nacimiento natural y de carácter familiar. Por este motivo, se señaló que el uso adecuado de la observación electrónica del feto debe incluir discusiones con la paciente acerca de sus deseos, sus inquietudes y las preguntas que pueda tener acerca de todo tipo de observación del feto. Asimismo se recomendó que las mujeres tengan la oportunidad de discutir el tema durante el curso de los cuidados prenatales y también en el momento de ser admitidas a la sala de partos.

Además el grupo identificó varias áreas específicas en las que se necesita estudio adicional. Entre ellas se incluyen:

1. La investigación de los efectos de hipoxia (disminución en el suministro de oxígeno) en el feto y en el recién nacido.
2. La investigación para determinar los factores de riesgo de dificultades del feto durante el nacimiento, especialmente las dificultades descubiertas por la observación electrónica del feto.
3. Pruebas clínicas adicionales de la observación electrónica del feto en varias categorías de pacientes de alto riesgo, para reunir datos sobre el criterio acerca de su uso, eficacia y riesgos que presenta.
4. Desarrollo de métodos de observación del feto que no sean invasivos.