

# R

ecomendaciones  
específicas para mejorar  
la atención médica en el  
diagnóstico Prenatal

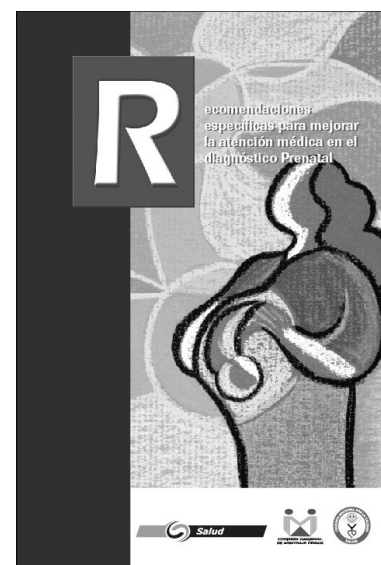


Comisión Nacional de Arbitraje Médico  
**CONAMED**

Mitla No. 250 esquina Eugenia,  
Col. Narvarte, C.P. 03600,  
México D.F.

Lada sin costo: 01 800 711 06 58  
En el Distrito Federal: 5420-7000.

[recomendaciones@conamed.gob.mx](mailto:recomendaciones@conamed.gob.mx)  
**ISBN 970-721-221-7**



**RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS  
PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL**

**GRUPO COORDINADOR PARA LA EMISIÓN DE RECOMENDACIONES  
Comisión Nacional de Arbitraje Médico**

*Dr. Carlos Tena Tamayo*  
Comisionado Nacional de Arbitraje Médico

*Dr. Gabriel Manuell Lee*  
Subcomisionado Médico  
Presidente del Comité Técnico para la Emisión de Recomendaciones

*Dr. Jorge Sánchez González*  
Director General de Difusión e Investigación  
Secretario del Comité Técnico para la emisión de Recomendaciones

**GRUPO INTERNO DE TRABAJO**

*Dr. Luis E. Hernández Gamboa*  
Director de Investigación

*Dra. Mahuina Campos Castolo*  
(Coordinadora del Grupo Interno)  
Subdirectora de Investigación

*LEO Rebeca Victoria Ochoa*  
Jefa del Departamento de Investigación

*Dr. Alberto Smeke Darwich*  
Director Médico  
Dirección General de Conciliación

*Dr. Salvador Casares Queralt*  
Director General de Orientación y Gestión

**MAYO DE 2004**

## GRUPO DE VALIDACIÓN EXTERNA

**Acad. Dr. José Roberto Ahued Ahued**  
Enlace Externo del Grupo de Validación Externa,  
Director General del INPer.

### GRUPO DE TRABAJO

*Dr. Ricardo García Cavazos*  
(Coordinador Externo del Grupo de Trabajo)  
Subdirector de Investigación Biomédica, INPer

*Dr. Mario E. Guzmán Huerta*  
Jefe del Servicio de Medicina Materno Fetal, INPer.

*Dra. Berenice Velázquez Torres*  
Especialista en Medicina Materno Fetal, adscrita al INPer.

*Dr. Fausto Coronel Cruz*  
Jefe de Perinatología y de Investigación, Hospital General de México.

*Dr. Manuel Casillas Barrera*  
Jefe del Servicio de Perinatología, Hospital de la Mujer.

*Dr. Juan Manuel San Martín Herrasti*  
Especialista en Perinatología, HGO 4 “Luis Castelazo Ayala”, IMSS.

*Mtra. Cecilia Mota González*  
Encargada del Programa de Apoyo Psicológico en al embarazada con defecto congénito, INPer

### ASESORES

*Dr. Angel García Alonso*  
Consejo Mexicano de Ginecología y Obstetricia.

*Dr. Eduardo Mejía Islas*  
Jefe de Perinatología del JG “Adolfo López Mateos”, ISSSTE.

*Dr. José Antonio Ayala Méndez*  
Jefe de Perinatología del HGO “Luis Castelazo Ayala”, IMSS.

*Dr. Francisco Javier Amezcua Galindo*  
Jefe de la División de Ginecología y Obstetricia del HGO “La Raza”, IMSS.

*Dr. Carlos Fernández del Castillo*  
Representante Internacional de la Federación Mexicana de Ginecología y Obstetricia

## RECOMENDACIONES ESPECIFICAS PARA MEJORAR LA ATENCION MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

### HECHOS RELEVANTES

1. El diagnóstico prenatal son técnicas o herramienta de diagnóstico tanto clínicas, imagenológicas como bioquímicas.	2. Se aplica durante la vida embrionaria-fetal para conocer el estado de salud del producto y dirigir mejor el manejo durante el embarazo.
3. Tres cuartas partes eran derechohabientes de instituciones de seguridad social.	4. La mitad de las inconformidades se presentaron en el primer día de vida extrauterina.
5. Sólo 7.1% de los médicos que atendieron los casos analizados, estaba certificado por un Consejo de Especialidad, mientras 92.9% no acreditaron su capacitación en Ginecología y Obstetricia, ni en otra especialidad o subespecialidad.	6. Los diagnósticos más frecuentes fueron: malformaciones múltiples (21.4%), cardiopatías (17.9%) y trisomía 21 o síndrome de Down (10.7%).
7. Ocurrió muerte neonatal en la cuarta parte de los casos, complicaciones reversibles en otro cuarto más, y secuelas irreversibles en 7.1%. En 17.9% no hubo complicaciones.	8. Las inconformidades se relacionaron principalmente con percepción de tratamiento médico quirúrgico inadecuado (64.3%), diagnóstico no oportuno (14.3%), y atención deficiente del parto y puerperio (10.7%).
9. La mitad de las inconformidades fueron motivadas, directa o indirectamente, por la opinión o sugerencia de un médico.	10. Se identificó mala práctica médica en 10.7% de los expedientes, y responsabilidad administrativa en una cifra similar.
11. Dos tercios de las inconformidades se resolvieron por conciliación, principalmente a través de la explicación o con el compromiso de proporcionar la atención médica especializada que requería la embarazada o el neonato.	12. Es necesario que el diagnóstico prenatal sea realizado en colaboración por un grupo multidisciplinario que incluya ginecoobstetras, médicos materno-fetales, genetistas, psicólogos y otros especialistas acordes a las necesidades particulares de cada caso.
13. El personal de salud que atiende a la pareja debe tomar en cuenta las experiencias de los padres ante el duelo que generan los padecimientos o muertes perinatales, para mejorar el <i>rapport</i> en la consulta, favorecer la empatía y hacerla más cálida y asertiva.	14. Es necesario informar a la paciente y la familia sobre el diagnóstico, el proceso y el duelo, y ofrecer literatura de soporte. En ocasiones los padres prefieren que la información sea confidencial. En tales casos esta decisión se debe respetar, no involucrando a los demás familiares.
15. Las decisiones sobre el manejo del embarazo corresponden a los padres, bajo el asesoramiento experto de un Comité de Bioética y en observancia de la legislación aplicable.	16. Es imprescindible que los profesionales de la salud que realizan diagnóstico prenatal, conozcan y respeten la normativa que aplica en sus estados, ya que la legislación local puede variar.

Nota: Las recomendaciones incluidas en la presente guía, son el resultado de la revisión de la Medicina Basada en Evidencia y apoyos existentes en la actualidad, las cuales deben ser revisadas y estar en actualización continua.

## RECOMENDACIONES ESPECIFICAS PARA MEJORAR LA ATENCION MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

### I. INTRODUCCIÓN Y ANTECEDENTES

#### A) Definición

El diagnóstico prenatal es todo evento, técnica o herramienta de diagnóstico, sea clínica, imagenológica o bioquímica, que se aplica durante la vida embrionaria-fetal y nos permite conocer el estado de salud del producto, descubrir un defecto congénito y poder dirigir mejor el manejo en los casos de enfermedad o alteración fetal. Los defectos congénitos son anomalías del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular del feto.<sup>1</sup> Para el manejo adecuado del binomio madre-feto, es necesaria la colaboración de médicos ginecoobstetras, perinatólogos (medicina materno-fetal), genetistas, psicólogos y otros especialistas, con áreas acordes al defecto congénito de que se trate.<sup>2</sup>

Otra definición es: *Toda condición presente al momento de nacer, en forma notoria o latente, que interfiera con el proceso de adaptación a la vida extrauterina, causando la muerte u ocasionando en el sujeto alteraciones biológicas, psicológicas y/o sociales que condicionan su calidad de vida, incluyendo la discapacidad, es considerada como defecto al nacimiento\**. Los defectos congénitos son responsables directos o indirectos de una alta proporción de muertes perinatales e infantiles y dejan secuelas severas como invalidez y/o subnormalidad mental o sensorial, con la consiguiente repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad. Por ello es muy grande la importancia de identificar las personas con factores de riesgo genético, orientar la aplicación correcta del diagnóstico prenatal y establecer estrategias e incluso programas que respondan a las necesidades de la pareja y la familia, facilitando la atención multidisciplinaria e integral.<sup>3</sup>

#### B) Antecedentes históricos

El diagnóstico y tratamiento prenatal iniciaron con la amniocentesis, que en 1882, se utilizaba para aliviar el polihidramnios. Durante la época de los 50's la amniocentesis se empleó para detectar sensibilización al Rh. Numerosos descubrimientos genéticos a finales de los 50's y principios de los 60's incluyeron la determinación del sexo fetal por medio de análisis de cromatina. El éxito en los cultivos y determinación del cariotipo en las células amnióticas permitió la detección de la primera anomalía cromosómica y del primer error del metabolismo antes del nacimiento. Finalmente, Caspersson en 1971 introdujo el bandaje para detección estructural cromosómica y las anomalías cromosómicas que son el inicio del diagnóstico prenatal como lo conocemos actualmente.

En 1968 se realizó el primer diagnóstico de un feto con síndrome de Down, en 1972 se estableció la relación entre la alfa-fetoproteína y los defectos de tubo neural, y al final de la década de los 80's se empezaron a establecer diversos marcadores bioquímicos de trastornos genéticos. Las técnicas de diagnóstico prenatal invasivo, tales como la amniocentesis, fueron desarrolladas inicialmente en la época de los 60's, previo al uso de una guía por ultrasonido, que apareció como herramienta del ginecoobstetra casi una década después, lo cual permitió minimizar el riesgo para el binomio, y con ello, propició su generalización.

---

\* Grupo de Estudios al Nacimiento (GEN). México. Disponible en: <http://www.gen.org.mx>.

El espectacular desarrollo tecnológico que ha ocurrido en los últimos treinta años, aunado a la enorme e inmediata difusión que se da en la actualidad a los avances científicos, ha traído el diagnóstico prenatal al conocimiento y a las consejas populares de nuestras pacientes; las pacientes hoy preguntan y solicitan la realización de pruebas para el diagnóstico genético prenatal.<sup>4 5</sup>

### C) Epidemiología

La clasificación estadística de los padecimientos que es posible detectar y/o prevenir a través del diagnóstico prenatal resulta compleja. No se tienen estadísticas verdaderas sobre patologías que pueden ser detectadas en etapa prenatal (trisomías 21, 18 o 13), y se tiene un registro parcial de los defectos congénitos mayores, ya que no se contemplan las pérdidas gestacionales con esta alteración.

La Clasificación Internacional de las Enfermedades, en su décima revisión (CIE-10) incluye en su capítulo XVI, *Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal (P00-P96)*, que contiene complicaciones del embarazo y del parto, trastornos relacionados con la duración de la gestación y el crecimiento fetal, entre otros.<sup>6</sup> Esta categoría representó la primera causa (más de la mitad) de mortalidad infantil en 2001.

Los defectos congénitos se encuentran entre las diez principales causas de mortalidad infantil en nuestro país, y en conjunto ocasionaron 3372 muertes, lo que representa cerca del 10% del total de muertes infantiles (9.4%).<sup>7</sup> (CUADRO I)

CUADRO I: Principales causas de mortalidad infantil en México, 2001.

Núm. de orden	Causa	Clave CIE 10a Rev.	Defunciones	Tasa <sup>1</sup>	%
1	Ciertas afecciones originadas en el período perinatal	P00-P96	18.192	855,02	50,7
2	Infecciones respiratorias agudas bajas	J10-J18, J20-J22	2.819	132,49	7,9
3	Malformaciones congénitas del corazón	Q20-Q24	2.564	120,51	7,1
4	Enfermedades infecciosas intestinales	A00-A09	1.577	74,12	4,4
5	Desnutrición calórico-protéica	E40-E46	708	33,28	2,0
6	Anencefalia y malformaciones similares	Q00	299	14,05	0,8
7	Infecciones respiratorias agudas altas	J00-J06	243	11,42	0,7
8	Síndrome de Down	Q90	223	10,48	0,6
9	Defectos de la pared abdominal	Q79.2-Q79.5	205	9,63	0,6
10	Espina bífida	Q05, Q07.0	197	9,26	0,6
11	Enfermedad cerebrovascular	I60-I69	125	5,87	0,4
12	Nefritis y nefrosis	N00-N19	121	5,69	0,3
13	Meningitis	A39,G00,G03	107	5,03	0,3
14	Fístula traqueoesofágica, atresia y estenosis esofágica	Q39.0-Q39.3	107	5,03	0,3
15	Anemia	D50-D64	92	4,32	0,3
16	Accidentes de tráfico de vehículo de motor	<sup>2/</sup>	84	3,95	0,2
17	Agresiones (homicidios)	X85-Y09, Y87.1	80	3,76	0,2
18	Epilepsia	G40-G41	63	2,96	0,2
19	Asma	J45-J46	51	2,40	0,1
20	Enfermedades inflamatorias del corazón (excepto Fiebre reumática)	I30-I33, I38, I40, I42	48	2,26	0,1
	Causas mal definidas	R00-R99	521	24,49	1,5
	Las demás	----	7.463	350,76	20,8
<b>Total</b>		A00-Y98	35.889	1686,78	100

<sup>1</sup> Tasa por 100,000 nacimientos estimados de CONAPO

#### D) Indicaciones

Es trascendental identificar claramente las razones por las que se solicita un diagnóstico prenatal (DP). Existen herramientas de vigilancia para la salud fetal que se usan como pruebas de escrutinio –*screening*–, que permiten identificar a pacientes con riesgo dentro de la población general, para poder realizarles nuevos estudios diagnósticos más específicos, pero que tienen mayor riesgo y costo. **CUADRO II** y **CUADRO III**

CUADRO II: Herramientas de Vigilancia para la Salud Fetal

OBJETIVO DEL ESTUDIO	CLÍNICOS	BIOQUÍMICOS	IMAGENOLÓGICOS
Tamizaje (escrutinio, <i>Screening</i> )	Historia Clínica	Triple marcador	Ultraecsonograma

Otro punto de similar trascendencia es dialogar con la paciente y su familia sobre cuáles son sus expectativas, así como qué conducta se seguirá en caso de resultado positivo de los estudios realizados y la posibilidad de realizar un estudio invasivo confirmatorio. Los estudios invasivos sólo se justifican cuando es posible ofrecer un manejo prenatal preventivo o terapéutico al feto. La correcta indicación deberá acompañarse del consentimiento válidamente informado.

**CUADRO III. Indicaciones Generales para realizar Diagnóstico Prenatal**

- Edad materna mayor a 35 años y Edad paterna mayor a 55 años.
- Hijo previo con síndrome de Down u otra enfermedad cromosómica.
- Antecedentes familiares de síndrome de Down u otra enfermedad cromosómica o ligada a X (hemofilia, distrofia muscular)
- Infertilidad previa (abortos o pérdidas fetales habituales, estudio cromosómico de uno o ambos padres anormal).
- Feto previo con síndrome dismórfico (Diagnóstico incierto).
- Alfa feto proteína elevada en suero materno (sospecha de defecto de cierre del tubo neural) o baja (sospecha de síndrome de Down).
- Hijo previo con trastorno autosómico recesivo.
- Progenitores pertenecientes a etnias de riesgo (ascendencia judía, negra o mediterránea).
- Progenitor portador conocido de translocación cromosómica (equilibradas o pericéntricas), inversiones, fragilidad cromosómica, etc.
- Familias con enfermedades recesivas, autosómicas o ligadas al sexo, bien etiquetadas y cuyo diagnóstico sea posible a partir del líquido amniótico, ya sea por procedimientos bioquímicos o mediante biología molecular.
- Triple escrutinio –*screening*– con un índice de riesgo superior a 1/270 (equivalente al de una gestante de 35 años).
- Angustia de los progenitores.

Por razones históricas, a la mujer mayor de 35 años se le ha etiquetado como de riesgo elevado para cromosomopatías denominadas *edad-dependiente*, donde se encuentran las trisomías 21, 13 y 18 y otras sin relación con la edad, como el síndrome de Turner o el 47, XYY, cuando la realidad es que 70-80% de los niños con trisomía 21 son hijos de parejas jóvenes (debido a la frecuencia de embarazos). Esa idea surgió cuando los reportes estadísticos clasificados por quinquenios mostraban un incremento evidente en la incidencia de cromosomopatías; cuando los intervalos se reportaron por año, el incremento fue progresivo.

La edad gestacional es otro factor relevante, pues las técnicas de diagnóstico prenatal pueden emplearse en diferentes momentos para diferentes diagnósticos. **CUADRO IV**



Cuadro IV: Utilización de las técnicas de DP de acuerdo a la edad gestacional al momento del escrutinio.

Primer trimestre		Segundo trimestre		Tercer trimestre	
Ultrasonograma Biopsia de vellosidades coriales		Ultrasonograma Amniocentesis tradicional		Ultrasonograma Amniocentesis tardía Cordocentesis	
Marcadores bioquímicos Amniocentesis temprana					

Algunos diagnósticos pueden ser obtenidos por una gran variedad de técnicas, desde los métodos no invasivos como el ultrasonido y el triple marcador bioquímico, que se realizan a la madre, hasta los métodos invasivos que estudian directamente al feto, como el cariotipo fetal y estudios moleculares de los materiales fetales obtenidos por amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales o cordocentesis, técnicas que tienen indicaciones precisas para su uso.<sup>8</sup>

D1) Métodos de Diagnóstico Prenatal No Invasivos

Los métodos utilizados primordialmente son la ultrasonografía y los marcadores bioquímicos.

a) **Ultrasonografía** (ecografía, ultraecsonografía, sonografía)

Se utilizó por primera vez hace más de 3 décadas, para evaluar a la paciente obstétrica, y se ha ganado un lugar privilegiado como instrumento de apoyo durante la vigilancia prenatal. Actualmente se cuenta con aparatos de alta definición, que nos permiten conocer mas profunda y detalladamente la anatomía fetal *in útero*. Así, se puede valorar el estado de salud fetal, detectar alteraciones estructurales y marcadores específicos de cromosomopatías. Es también elemento indispensable en la aplicación de técnicas invasivas de diagnóstico y tratamiento fetal.

Sin embargo, este desarrollo tan espectacular ha fomentado un uso indiscriminado y poco reglamentado de este recurso, que hace indispensable establecer lineamientos para racionalizar y optimizar esta herramienta tecnológica.

No existe aún consenso en cuanto a las indicaciones y número de estudios ultrasonográficos a los que debe ser sometida una paciente. En 1984, un panel de los Institutos Nacionales de Salud (USA), elaboró un listado de trece indicaciones para la evaluación obstétrica por ultrasonografía.<sup>9</sup> (CUADRO V)

¿Quién debe realizar el examen ecográfico? En México, por desgracia aún no se definen criterios concretos en relación con la práctica de la ultrasonografía y no se ha llegado a un consenso respecto al perfil que debe llenar el profesional dedicado a la ecografía, aunque con la publicación de la Norma Oficial se acorta la brecha entre los avances científico-tecnológicos y la legislación mexicana en salud, especialmente en cuanto a los requisitos que deben cumplir los profesionales y los establecimientos que oferten servicios de ultrasonografía. Esta Norma se analizará con mayor amplitud en la sección “Marco Jurídico aplicable al Diagnóstico Prenatal”.

<b>CUADRO V: INDICACIONES PARA LA EVALUACIÓN OBSTÉTRICA POR ULTRASONOGRAFÍA*</b>
Estimación de la edad gestacional
Evaluación del crecimiento fetal
Sangrado transvaginal durante el embarazo
Determinación de la presentación fetal
Sospecha de gestación múltiple
Sospecha de embarazo ectópico
Sospecha de muerte fetal
Estimación del peso fetal y presentación en la RPM
Valoración de parámetros biofísicos (PBF)
Como adyuvante de procedimientos invasivos (amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales, cordocentesis etc.)
Antecedente de hijo con anomalía congénita
Valores anormales de marcadores bioquímicos para la detección de alteraciones estructurales o cromosomopatías
Seguimiento de anomalía fetal diagnosticada

\* Consenso de los Institutos Nacionales de Salud (USA), 1984.

Afortunadamente, con el advenimiento de nuevas especialidades en nuestro país, contamos con profesionales entrenados específicamente en el área de la medicina materno fetal, calificados para cubrir con las expectativas de formación e integración diagnóstica que se mencionan.

En la actualidad se concluye que todo aquel que se desenvuelva en el ejercicio de esta área debe llenar los siguientes requisitos:

1. Cumplir con un período de entrenamiento específico o bien un determinado nivel de conocimiento, de acuerdo a los criterios establecidos en cada país (v.gr. Nivel IV de ecografía según la Sociedad Española de Gineco Obstetricia).<sup>10</sup>  
La currícula del programa institucional de entrenamiento debe orientarse a alcanzar la capacidad de integración de diagnósticos morfológicos y morfométricos que deriven de la evaluación estructural.
2. Contar con amplia experiencia en el ejercicio de esta disciplina, de mínimo un año para estudios de Nivel I, y al menos dos años para Nivel II.
3. Acreditar estrategias de autoevaluación (control de calidad, medición de la variabilidad intra observador y comparación con estándares).

Existen dos niveles fundamentales para la realización de un estudio de ecografía (CUADRO VI)<sup>11 12 13</sup>.

Del mismo modo, se han establecido metodologías encaminadas al estudio de la morfología fetal en 2 etapas diferentes de la gestación que involucran los 2 primeros trimestres del embarazo, estudios encaminados a detectar en forma temprana y establecer un diagnóstico y pronóstico más certero para aquellas gestaciones afectadas, estableciendo medidas adecuadas y oportunas en cada caso particular:

- **Semanas 11<sup>a</sup> a la 14<sup>a</sup>:** Se lleva a cabo por vía abdominal o transvaginal y se considera que puede detectar hasta un 2.6% de las anomalías congénitas<sup>7</sup>, sin embargo muy probablemente este porcentaje tiende a incrementarse debido a la creciente indicación de la ecografía en esta etapa de la gestación lo que reditúa en un conocimiento más amplio de la utilidad de la ecografía en este período. Uno de los principales parámetros a evaluar es la presencia de translucencia nucal que suele asociarse a cromosomopatías (trisomía 21 hasta en un 71% de los casos y a

otras alteraciones cromosómicas como la trisomía 18, 13 y 45X0 con una sensibilidad de hasta 89.1%) sobre todo si se aplica antes de las 14 semanas. También se puede utilizar como prueba de tamizaje para alteraciones estructurales, infección o anemia.<sup>9 14</sup>

**Semanas 18ª a 24ª:** En esta etapa, la evaluación de la anatomía fetal resulta menos difícil -en comparación con edades gestacionales más tempranas-; se considera que el rango de detección de anomalías fetales va del 60 a 85%.<sup>15</sup>

CUADRO VI: Niveles de realización de estudios de ultrasonografía (ecografía)

NIVEL	PACIENTES BLANCO*	QUIEN LO REALIZA (capacitación óptima)	CARACTERÍSTICAS A EVALUAR*
Nivel I	Dicho estudio es adecuado para la mayoría de los embarazos, aunque puede variar de acuerdo a la edad gestacional.	Requiere de un operador capacitado adecuadamente: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Médico Radiólogo u Obstetra, con entrenamiento técnico en ultrasonido obstétrico mínimo de un año, en una institución reconocida.</li> <li>• Al menos un año de experiencia (entrenamiento supervisado) al término de su capacitación.</li> <li>• Certificación del Consejo de especialidad correspondiente.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Evaluar vitalidad fetal.</li> <li>• Número de fetos.</li> <li>• Evaluación de útero y anexos (según complejión y edad gestacional).</li> <li>• Localización placentaria.</li> <li>• Volumen de líquido amniótico.</li> <li>• Biometría fetal</li> <li>• Presentación y situación fetal.</li> <li>• Revisión general de la anatomía fetal para identificar normalidad.</li> </ul>
Nivel II	Su principal objetivo es la detección, diagnóstico y seguimiento de fetos con anomalías estructurales y/o cromosómicas. Requiere conocimiento por parte de la paciente sobre el tipo de estudio al que será sometida y los alcances del mismo (preferentemente por escrito).	Requiere profesionales de alta especialización y ecosonógrafos de alta definición. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Médico Gineco-Obstetra o Perinatólogo.</li> <li>• Experiencia mínima de dos años en evaluaciones estructurales fetales, en una unidad reconocida de diagnóstico y/o terapia Fetal.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Evaluación estructural fina</li> <li>• Diagnósticos morfológicos y morfométricos.</li> <li>• Alteraciones cromosómicas.</li> <li>• Tiempo estimado del estudio: no menos de 30 minutos por paciente.</li> </ul>

\* Modificado de las Recomendaciones del Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia

En el *CUADRO VII* se describen los marcadores ultrasonográficos inherentes al tipo de estudio a realizar.

Es importante resaltar que los esfuerzos para optimizar la evaluación ecográfica del feto, han llevado a tomar en consideración no solo alteraciones morfológicas por demás evidentes y fáciles de detectar, procurando complementar con cambios morfológicos sutiles en la mayoría de las ocasiones, difíciles de diagnosticar pero no menos trascendentes que los primeros.<sup>16</sup>

Después de tres décadas de evolución, la ultrasonografía obstétrica ha alcanzado un nivel de complejidad que permite la detección de un gran número de alteraciones estructurales en casi todos los órganos de la anatomía fetal. Muchas de estas anomalías pueden asociarse con anormalidades cromosómicas.<sup>17</sup>

CUADRO VII: Defectos congénitos detectables por ultrasonografía de segundo nivel		
PRIMER TRIMESTRE	SEGUNDO TRIMESTRE	TERCER TRIMESTRE
<p><b>MAYORES O ESTRUCTURALES</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Higroma quístico</li> <li>• Hidrops fetal</li> <li>• Defectos del Tubo Neural (DTN)</li> <li>• Cardíacos</li> <li>• Renales</li> <li>• Óseos</li> <li>• Pared abdominal</li> <li>• Extremidades</li> <li>• Otras alteraciones estructurales</li> </ul>		<p><b>ALTERACIONES QUE SE MANIFIESTAN EN FORMA TARDIA</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Microcefalia</li> <li>• Displasia óseas leves</li> <li>• Obstrucción intestinal</li> <li>• Restricción en el crecimiento intrauterino</li> </ul>
<p><b>Marcadores Potenciales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Translucencia nucal (identifica trisomía 21 hasta en 80%, sobre todo combinada con edad materna)<sup>12</sup></li> <li>• Retraso del crecimiento intrauterino</li> <li>• Frecuencia cardíaca fetal anómala</li> <li>• Hueso nasal</li> <li>• Ducto venoso</li> </ul>	<p><b>Marcadores Potenciales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Engrosamiento nucal</li> <li>• Intestino ecógeno</li> <li>• Atresia duodenal</li> <li>• Extremidades acortadas</li> <li>• Pieloclectasia</li> <li>• Foco intracardiaco ecogénico</li> <li>• Cardiopatía congénita</li> <li>• Dilatación ventricular moderada</li> <li>• Quistes de plexo coroideo</li> <li>• Clinodactilia</li> <li>• Hipoplasia de falange media de quinto dedo</li> <li>• Ángulo pélvico ampliado</li> </ul>	

Sin duda la ecografía obstétrica se constituye como un elemento de gran importancia en el diagnóstico prenatal, sin embargo deben considerarse aspectos claves para su aplicación en este campo de la medicina que se desarrolla en forma tan vertiginosa, con el objetivo de lograr un buen ejercicio e interpretación de los resultados que pueden obtenerse después de una exploración ecográfica:

1° El estudio ecográfico encaminado al diagnóstico prenatal debe ser realizado por personal experto y capacitado en el área de la Medicina Materno Fetal con conocimientos profundos del desarrollo embrionario y de los cambios morfológicos inherentes a cada etapa de la gestación así como de la fisiopatología que implican las alteraciones estructurales del feto y de la fuerza de asociación de estas anomalías en relación con posibles alteraciones genéticas.

2° Deben observarse las indicaciones expuestas en el presente documento para evitar un uso indiscriminado del recurso.

3° El tiempo destinado a un estudio de esta índole no debe ser menor a 20 minutos (se ajustará a las necesidades particulares de cada caso, sin olvidar que debe llevarse a cabo una exploración minuciosa de la anatomía fetal o bien de los parámetros a estudiar; ejemplo: características del saco gestacional, saco vitelino, líquido amniótico, cordón umbilical, etc).

4° Se requiere un equipo de ultrasonografía de alta definición.

5° Los hallazgos obtenidos deben ser interpretados en forma objetiva y siempre tomando en cuenta parámetros como sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, etc. Sin olvidar que debe establecerse correlación con los datos clínicos y parámetros bioquímicos (doble, triple o cuádruple marcador).

6° Información detallada a la paciente sobre los alcances del estudio ecográfico y de ser posible por escrito firmando de enterada.

7° No olvidar que el diagnóstico prenatal implica asesoría, procedimientos no invasivos e invasivos que atañen a un grupo multidisciplinario, el cual interactúa en forma dinámica con el objetivo de lograr una atención médica de calidad.

**b) Marcadores Séricos Maternos (Triple Marcador Sérico).**

La prevalencia de anomalías cromosómicas reconocidas clínicamente en las pérdidas tempranas del embarazo ocurren aproximadamente en 50%, las aneuploidias fetales contribuyen con 6 al 11% de las muertes intrauterinas y muertes neonatales, y las anomalías cromosómicas que son compatibles con la vida, ocurren en el 0.65% de éstos y causan morbilidad significativa de los recién nacidos.

Se han establecido programas para la detección y escrutinio de la trisomías autosómicas más frecuentes, como síndrome de Down (trisomía 21), con una utilidad clínica comprobada.

El síndrome de Down es una trisomía autosómica, que ocurre primariamente como una no-disyunción en la meiosis, problema que se incrementa con la edad de la madre. La amniocentesis para el diagnóstico de certeza se realiza a las mujeres cuyo riesgo así lo amerite, de acuerdo a los resultados de sus pruebas de tamizaje (incluida la edad materna). Sin embargo, solamente el 12.9% de los niños con trisomía 21 se identifican en las mujeres de este grupo de edad.

A mediados de los años 80's, no existían maneras de identificar a la mujer joven con riesgo a tener hijos con síndrome de Down, en estos años se inicio el escrutinio de este grupo de mujeres con la toma de **Alfa Feto Proteína (AFP)\*** en suero materno, las investigaciones observaron que los múltiplos de la media se encontraban 0.7 o menor de lo normal, posterior a este hallazgo se descubrió que los niveles de **gonadotropina coriónica humana, fracción beta (GCH)** se encontraban elevados (por encima de 2.04 múltiplos de la media) y el **estriol no conjugado**, bajo (0.79 o menos múltiplos de la media) en los embarazos con fetos con trisomía 21. Los riesgos relativos derivados de la toma de estos marcadores séricos se utilizan para modificar el riesgo relacionado únicamente por la edad. En los últimos años se ha agregado un cuarto escrutinio, que se aplica cuando el **triple marcador** resulta positivo: la **inhibina A**, con lo cual se integra el llamado **cuádruple marcador**.<sup>18</sup>

---

\* Proteína producida por el feto, marcador ideal para el desarrollo fetal, estructural y funcionalmente: Su función es parecida a la albúmina, una proteína de transporte intravascular, es producida por el hígado fetal, el paso al suero materno es tanto transplacentario (2/3 partes) como transamniótico (1/3). Niveles tanto elevados como bajos de esta proteína predicen defectos serios al nacimiento del feto o un resultado adverso del embarazo.

El escrutinio con marcadores séricos maternos es un método no invasivo de obtener información al respecto del desarrollo fetal que puede ser usado en el embarazo temprano.

El escrutinio con el triple marcador identifica aproximadamente el 60% de los embarazos con fetos con síndrome de Down, en las mujeres con menos de 35 años de edad. En mujeres de más de 35 años de edad identifica el 75% de las mujeres con esta complicación así como otras aneuploidias.

Además de la utilización de los marcadores séricos para problemas cromosómicos es útil para identificar el riesgo fetal a otras malformaciones estructurales.

El escrutinio debe ser voluntario. Un resultado negativo o normal, NO ASEGURA QUE EL RECIEN NACIDO NO VA A TENER NINGUN DEFECTO AL NACIMIENTO. Asimismo, un resultado positivo, NO ES DIAGNOSTICO DE UNA ANORMALIDAD, sino más bien, nos indica que la paciente tiene un riesgo mayor, por lo que requiere completar su estudio con ultrasonografía de segundo nivel y confirmarlo mediante un procedimiento invasivo.

Los resultados de las sustancias del triple marcador se reportan como múltiplos de la media. Y se ven influenciados por varias circunstancias, como lo son, edad de la paciente, edad del embarazo calculada por FUM y ultrasonido, número de gestaciones y partos, fecha de la última menstruación, peso de la paciente, estatura, grupo étnico, si es fumadora o no, si es un embarazo por fertilización in vitro, diabetes mellitas I o II, Fecha en que se tomaron los marcadores, o si es un embarazo gemelar, lo cual requiere la interpretación precisa y un sistema de validación de resultados para que puedan ser utilizados en la clínica como marcadores de riesgo fetal a problemas durante el embarazo. (CUADRO VIII)

CUADRO VIII: Interpretación de los resultados de escrutinio con triple marcador

RESULTADO	SOSPECHA CLÍNICA
Elevación de la AFP por encima de 2.5 Múltiplos de la Media (MoM)	Defectos estructurales fetales: a) Defectos del tubo neural, b) Defectos de la pared abdominal (gastrosquisis y/o onfalocele) Problemas relacionados al embarazo: 1. Hipertensión arterial asociada al embarazo. 2. Pérdida fetal. 3. Parto pretermino. 4. Restricción en el crecimiento intrauterino (RCIU) 5. Muerte intrauterina. 6. Oligohidramnios 7. Desprendimiento prematuro de placenta normoinsera (DPPNI)
Disminución de la AFP (< 0.5 MoM)	1. Síndrome de Down (trisomía 21) 2. Trisomía 13 3. Trisomía 18. 4. Mosaico para síndrome de Turner. 5. Triploidias
Elevación de GCH (> 2.5 MoM):	1. Hipertensión arterial asociada al embarazo. 2. Pérdida fetal. 3. Parto pretérmino. 4. Trisomía 21

(continúa)

(continúa) CUADRO IX: Interpretación de los resultados de escrutinio con triple marcador

RESULTADO	SOSPECHA CLÍNICA
Disminución del estriol no conjugado (menor a 0.5 MoM)	1. Pérdida fetal. 2. Hipertensión inducida por el embarazo. 3. RCIU 4. Muerte fetal 5. DPPNI
Niveles bajos de AFP (< 0.5MoM), estriol no conjugado bajo (< 0.5 moM) y niveles elevados de GCH fracción beta (> 2.5 MoM)	Síndrome de Down
Niveles bajos de AFP (< 0.5MoM), niveles bajos de GCH (< 0.5MoM) y niveles bajos de estriol no conjugado (< 0.5MoM)	Trisomía 18
AFP elevada (> 2.5 MoM) y GCH elevada (> 2.5):	1. Aborto. 2. Parto Pretérmino 3. RCIU 4. Muerte intrauterina 5. DPPNI
AFP elevada (> 2.5MoM) y estriol no conjugado bajo (< 0.5MoM)	1. Pérdida fetal temprana 2. Muerte intrauterina 3. RCIU
GCH alta (> 2.5MoM) y estriol no conjugado bajo (< 0.5MoM)	1. Hipertensión inducida por el embarazo 2. Perdida fetal temprana 3. RCIU 4. Muerte intrauterina.
AFP elevada (> 2.5 Mom), GCH < 2.5 MoM y estriol no conjugado bajo (< 0.5MoM)	1. Perdida fetal temprana 2. RCIU 3. Muerte fetal.

En el CUADRO IX se muestra una tabla de interpretación básica de los parámetros generales del triple marcador.

CUADRO IX: Tabla de interpretación básica del triple marcador

AFP	UE3	hGC	PATOLOGIA
bajo	bajo	alto	Trisomía 21
bajo	Muy bajo	Muy bajo	Trisomía 18
Muy bajo	Muy bajo	no	No embarazo
no	Muy bajo	alto	Turner (hidropesía fetal)
no	Muy bajo	bajo	Turner
Muy alto	Muy bajo	bajo	anencefalia

### D2) Métodos de Diagnóstico Prenatal Invasivo

El objetivo del diagnóstico prenatal invasivo (DPI) es obtener información bioquímica, genética y fisiológica acerca del feto. Las técnicas invasivas están siendo utilizadas en la actualidad para establecer diagnóstico y también como vía de administración de terapia prenatal en un momento dado y bajo indicaciones precisas.

La evaluación de los factores etiológicos de las anomalías congénitas mayores (esporádica, multifactorial o debido a teratógenos humanos específicos) es importante para el pronóstico del feto o recién nacido y para la predicción para futuros embarazos, sobre todo en aquellos casos en que los factores sean modificables.

Cuando la tecnología del ultrasonido mejoró y la guía de la amniocentesis fue más común, se introdujeron otras técnicas de diagnóstico prenatal, como la fetoscopia y la embrioscopia.

La primera fue desarrollada originalmente para tener una visualización mayor del feto y una dirección más acertada de la toma de biopsias fetales. Actualmente debido al gran desarrollo de la tecnología los procedimientos de la fetoscopia se han mejorado y en el momento actual tienen nuevas indicaciones. La embrioscopia es también una técnica de DPI para la visualización temprana del embrión.<sup>19</sup>

a) **Amniocentesis:** El punto de corte de 35 años de edad materna al nacimiento, ha sido seleccionado para recomendar el procedimiento invasivo debido a que a ésta edad, el riesgo de aborto relacionado con el procedimiento es similar al riesgo de una anomalía cromosómica fetal, aproximadamente 1 en 200.<sup>20</sup> Sin embargo, con el tamizaje secuencial de primer trimestre, este punto de corte ya no es utilizado, debido a la reducción de riesgo que implica la presencia de marcadores tempranos negativos.

La historia de pérdidas tempranas repetitivas en mujeres que han tenido 2 o más abortos espontáneos no atribuibles a otros factores como una inadecuada fase lútea tienen un riesgo incrementado de tener anomalías en embarazos subsecuentes. La experiencia de esos autores sugiere que aproximadamente el 1% de estas anomalías se compara también con el riesgo de una mujer de 38 años de edad. De esta manera la amniocentesis que tiene un riesgo del 0.5% sería probablemente innecesaria. La combinación de GCH, estriol y alfafetoproteína puede identificar alrededor del 60% de los casos con Síndrome de Down con un rango de falsos positivos de 6.6% y en estos casos la amniocentesis ofrece beneficio si el riesgo materno por se es de 1 en 270 o mayor.

El líquido de la amniocentesis puede ser utilizado para el diagnóstico de errores del metabolismo. La amniocentesis debe realizarse a pacientes de grupos específicos como la presencia de anemia de células falciformes en negros, la presencia de síndrome de Tay-Sachs en judíos, la beta-talasemia en población mediterránea, la alfa-talasemia en poblaciones asiáticas, etc.<sup>21</sup>

La amniocentesis permite la determinación de alfafetoproteína para asociar esta medición con otro tipo de defectos. Los valores bajos de alfafetoproteína puede ser relacionados en un 20% con fetos con síndrome de Down estos hallazgos deben relacionarse con otros datos (edad materna, peso, raza, etc).<sup>22</sup>

Otra de las aplicaciones de la amniocentesis es el medir la severidad de la enfermedad de Rh y la necesidad de realizar una transfusión fetal basado en los aspectos espectrofotométricos.

La medición de la relación lecitina/esfingomielina (L/E) y los niveles de fosfatidil glicerol (FG) son útiles para valorar la madurez pulmonar fetal.

La principal ventaja de la amniocentesis es el análisis del cariotipo fetal o de otras enfermedades que puede ser obtenido de los cultivos de los amniocitos o midiendo sustancias específicas en el líquido amniótico (LA). Los resultados pueden obtenerse generalmente antes de las 20 SDG<sup>7</sup>.



La amniocentesis es un procedimiento relativamente seguro en la cual las complicaciones maternas severas no existen. La frecuencia de complicaciones es: amnioítis, 0.1%; pérdida transvaginal de líquido amniótico, 1 a 2 % (generalmente se resuelve en 48 a 72 hrs); punciones del feto, 0.1 al 3.0%; pérdida fetal (en manos experimentadas), 0.2 a 0.5%. Puede ocurrir sangrado transvaginal post-punción, que depende de la habilidad del especialista y del número de punciones.<sup>7</sup> Las complicaciones maternas serias como el choque séptico son afortunadamente raras. Es común el hallazgo de cólicos por 1 a 2 horas y dolor en el abdomen bajo por 48 hrs. después del procedimiento. La ansiedad de los padres hasta que los resultados de la prueba se reportan es universal. No se ha encontrado incremento en el síndrome de distrés respiratorio en neonatos sometidos a amniocentesis.<sup>23</sup> Las complicaciones fetales graves como exsanguinación, atresia intestinal, fístula ileocutánea, gangrena de las extremidades fetales, ceguera unocular, anomalías en el oído medio, quistes porencefálicos, disrupción del tendón patelar, lesiones cutáneas y daño a los nervios periféricos, pueden ser excluidas como riesgo en manos de personal experto.<sup>24 25</sup> Se reporta un aumento significativo en la pérdida fetal de embarazos gemelares comparativamente con embarazos únicos.<sup>26</sup>

**b) Amniocentesis temprana (antes de las 14 SDG):** Las indicaciones, la evaluación ultrasonográfica y la técnica son similares a la amniocentesis del segundo trimestre.<sup>27 28</sup> El mejor pronóstico respecto al momento de la realización del procedimiento se presenta cuando se realiza entre las semanas 12 y las 14.6, y ocasionalmente, desde la semana 11.<sup>29 30 31</sup> Aunque se considera que la amniocentesis temprana es segura y precisa como técnica de DPI<sup>32</sup>, existe riesgo de falla citogenética del 3.2 % entre las 8.0 - 11.6 SDG, y las complicaciones son mayores que cuando se realiza en el segundo trimestre: existe diferencia significativa en el total de pérdidas fetales (7.6 vs 5.9%), en la incidencia de pie equinovaro (1.3 % vs 0.1%), y en la pérdida de LA posterior al procedimiento (3.5% vs 1.4%), las cuales deben considerarse al ofrecer el diagnóstico prenatal.<sup>33 34</sup>

**c) Biopsia de vellosidades coriales (BVC):** Desde 1970 se desarrollaron aspiraciones a ciegas del material de vellosidades coriónicas del primer trimestre, con el propósito de predecir el sexo fetal; que se volvieron guiadas por ultrasonido en 1982, además de reportar beneficios del diagnóstico genético. A raíz de esto se hicieron series de artículos de otros investigadores que establecieron la utilización de la BVC para estudios citogenéticos, bioquímicos y moleculares.<sup>35</sup> La introducción de la BVC ha tenido un gran impacto en el diagnóstico prenatal. Se ha visto que es razonablemente segura y una técnica que se puede desarrollar con aplicaciones y un alto grado de aceptación en las parejas.<sup>28 36</sup> CUADRO X

CUADRO X: Indicaciones y contraindicaciones para Biopsia de Vellosidades Coriales

INDICACIONES	CONTRAINDICACIONES	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Antecedente previo de trisomía, trastornos recesivos ligados al X o trastornos mendelianos.</li> <li>• Cariotipo rápido en casos de anomalías fetales detectadas por ultrasonido, antes de la 18ª semana.</li> <li>• Tamizaje positivo para problemas cromosómicos.</li> </ul>	<b>Absolutas:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Presencia de DIU</li> <li>• Sangrado activo</li> <li>• Estenosis cervical</li> <li>• Endocervicitis</li> <li>• EPI no tratada</li> <li>• Herpes simple genital activo</li> <li>• Madre Rh negativa sensibilizada</li> </ul>	<b>Relativas:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Evaluación USG anormal</li> <li>• Miomas uterinos (según posición)</li> <li>• Cirugía cervical previa</li> <li>• Coagulopatía materna</li> </ul>

**d) Cordocentesis:** es la toma de sangre fetal del cordón umbilical, guiada por ultrasonido. Los primeros intentos en obtener sangre fetal en humanos estaban basados en la visualización directa del feto pasando un cistoscopio pediátrico modificado que fue refinado por algunos autores resultando una técnica muy limitada y relacionada con una pérdida fetal muy alta (5%) y por lo tanto poco aceptada como un método clínico.<sup>37</sup>

La técnica transcutánea fue introducida por Daffos y cols. La sangre es obtenida de la inserción placentaria del cordón umbilical, específicamente de la vena umbilical, por medio de una aguja, lo cual es más seguro porque existen dos arterias, y la posible oclusión de una de ellas no repercute tanto como la oclusión de la vena, que causaría la muerte fetal.<sup>38</sup> Como esta técnica fue relativamente segura y con buenos resultados se empezó a utilizar, alentada por la necesidad de obtener información hematológica, bioquímica y de gases en sangre fetal, así como del equilibrio ácido-básico. **CUADRO XI**

Cuadro XI: ventajas y desventajas de la Biopsia de Velloosidades Coriales del primer trimestre vs. Amniocentesis del segundo trimestre.<sup>44 45</sup>

BVC	AMNIOCENTESIS
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Resultados previos a las 14 SDG.</li> <li>➤ Resultados pueden obtenerse por análisis directo.</li> <li>➤ Los riesgos de aborto son similares (0.5-1.0%).</li> <li>➤ Mosaicismo cromosómico observado más comunmente</li> <li>➤ Muy útil para análisis de DNA.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Resultados hasta las 18-20 SDG.</li> <li>➤ La mayoría requiere de células cultivadas.</li> <li>➤ Pérdida fetal &lt; 0.5%.</li> <li>➤ Mosaicismo menos común.</li> <li>➤ Probablemente mejor para anomalías citogenéticas o reajustes estructurales.</li> </ul>

La precisión de los métodos utilizados para medir las actividades funcionales fetales y predecir la presencia de hipoxemia o acidemia fetal severa fue evaluada por medio del análisis directo de sangre de cordón y resultó en la incorporación de este método directo de medición al diagnóstico prenatal invasivo.<sup>39</sup>

Este procedimiento puede ser aplicado comúnmente por arriba de las 18 semanas. Este procedimiento está relacionado con la medición de riesgo fetal y el remoto pero real riesgo de la morbilidad materna. Acorde con esto es importante proporcionar a los padres una completa descripción de las indicaciones del procedimiento, los beneficios que este puede traer a la madre y al feto de la información obtenida y las posibles complicaciones que pueden ocurrir. El procedimiento se debe realizar en algún lugar próximo a cualquier quirófano. La elección dependerá de la edad fetal en caso de que ocurra alguna complicación.<sup>24 40 41 42 43</sup>

La cordocentesis como un método para diagnóstico y tratamiento fetal presenta riesgos tanto fetales como maternos y su realización debe considerarse cuidadosamente. En particular es muy importante evitar el método cuando existen otras opciones diagnósticas. Las indicaciones son: evaluación de embarazos con enfermedad aloimmune (la principal), estudio citogenético (los resultados del cultivo de linfocitos fetales se obtienen en 2 a 4 días, vs 7 a 15 en caso del cultivo de amniocitos),

diagnóstico de infección fetal, evaluación de trastornos fetales adquiridos o hereditarios, estudios de gases sanguíneos y estado ácido-básico en circunstancias normales y patológicas.<sup>46</sup> Permite determinar el tipo sanguíneo e incluso realizar una transfusión intravascular.

El rango de pérdida fetal va de 0.9% a 3.1%, especialmente por sangrado del sitio de punción.<sup>47</sup> La bradicardia fetal definida como una FCF menor de 100 latidos por minuto se observa del 3.8% al 6.1% de los procedimientos y es la complicación mas frecuentemente observada.<sup>48</sup> Esta ocurre mas comúnmente después de una punción arterial con una incidencia del 19%, en fetos con RCIU con una incidencia del 17.2% y después de una transfusión intravascular con una incidencia del 7.7%. Las bases no están aun muy claras pero se cree que es resultado de un espasmo segmentario agudo de las paredes de los vasos o bien por una compresión extrínseca del sitio de punción debido a la extravasación de sangre que se sitúa en la gelatina de Warthon del cordón. El paso de sangre fetal a la circulación materna varia según diferentes autores y alcanza hasta un 60% de incidencia. La cantidad de sangre que pasa generalmente es menos de 2.5 ml pero ocasionalmente pueden ocurrir hemorragias de intercambio masivo.<sup>49</sup>

La amnioítis es rara aunque se ha reconocido como una probable complicación de la cordocentesis y puede terminar en muerte fetal o parto pretérmino o sépsis neonatal. Hay quienes han reportado sepsis materna como complicación de cordocentesis. La actividad uterina ocurre comúnmente al pasar la aguja a través del miometrio y puede ser visible a través del US. Ocasionalmente la contracciones pueden ser intensas y prolongadas. Esta complicación técnica es mas común durante la transfusión IV y es rara en procedimientos cortos. La persistencia de contracciones uterinas debidas a la cordocentesis no es común y ocurre en el 7% de todos los casos. La RPM o parto pretérmino secundario a la actividad uterina no es común.

#### *E) Aspectos psicológicos del Diagnóstico Prenatal*

Es bien sabido que para la mayoría de las parejas el embarazo es un acontecimiento significativo, que plantea una serie de cambios en sus expectativas, proyectos y metas a corto y largo plazo, y que tiene repercusión en casi todas las áreas de su vida. Por lo que la posibilidad de que su futuro hijo sea portador de un defecto congénito que limite su calidad de vida o incluso la comprometa, genera en los padres un desajuste emocional.

En primer lugar: la presencia de un defecto congénito convierte al embarazo normal en un embarazo de riesgo.<sup>50</sup> Esto intensifica el estrés de la pareja al requerir una serie de procedimientos médicos dirigidos tanto a la detección como al control y vigilancia más estricto al del resto de las mujeres con embarazos normoevolutivos.

En segundo lugar: el hecho de someterse a técnicas de diagnóstico prenatal y confirmar la sospecha, provoca sintomatología depresiva, al desvanecerse la expectativa de tener un hijo sano y la imposibilidad de concretar los proyectos generados alrededor del embarazo y por otro lado los sentimientos de temor hacia el diagnóstico, pronóstico, calidad de vida del niño y la capacidad para ejercer su paternidad.<sup>51</sup>

En tercer lugar, pero no menos importantes, están los factores externos tales como la situación económica de la pareja, las redes de apoyo (tanto familiares como sociales) y la dinámica en la relación de pareja que incrementan los niveles de ansiedad.

Se han descrito las experiencias de los padres ante el duelo que generan los padecimientos o muertes perinatales (CUADRO XII). Tales experiencias deben ser tomadas en cuenta por el personal que atiende a la pareja para mejorar el *rappor*t en la consulta y la consejería, ya que, tenerlas en mente favorecerá la empatía entre el personal de salud y los padres, haciendo que el trato sea más cálido y asertivo.

La conjunción de todos estos factores hace necesaria la intervención psicológica con el objetivo de minimizar la sintomatología emocional presente, dar sentido de realidad a la pareja, así como facilitar la comprensión de las circunstancias. Todo esto con la finalidad de facilitar la adherencia terapéutica médica, al mismo tiempo que prevenir la cronicidad del malestar psicológico y/o su evolución hacia estados patológicos.

- Impacto emocional en la pareja. Ante la confirmación del diagnóstico es frecuente que se presente en los padres como primera reacción un sentimiento de incredulidad y negación del problema, seguido de la tristeza y desilusión por la imposibilidad de ver concretados sus proyectos alrededor de la maternidad/paternidad. Los sentimientos de culpa aparecen en la mayoría de los padres como resultado de la percepción que tienen de ser totalmente responsables del bienestar del feto, así mismo el miedo se experimenta frente a la posibilidad del fallecimiento del hijo y ante las fantasías generadas alrededor del aspecto físico, calidad de vida, cuidados especiales y rechazo social de éste.

Después de estas reacciones se presenta tanto en la mujer como en su pareja una aparente aceptación del problema, sin embargo se observa con frecuencia que estas reacciones continúan manifestándose en mayor o menor grado durante el tiempo que dura la gestación.

Una vez que la situación ha sido asimilada intelectualmente por los padres, es común que se presenten manifestaciones tanto depresivas como de ansiedad con respecto a la incertidumbre en el desarrollo de los acontecimientos.

Un aspecto muy importante que hay que considerar es que la pareja que cursa un embarazo con defecto congénito experimenta un estado de duelo ya sea por la muerte del hijo, cuando el defecto es incompatible con la vida o bien, por la pérdida de las expectativas de tener un hijo sano cuando se ve comprometida o limitada la función de alguno de sus órganos. Este estado de duelo es similar y de la misma intensidad al manifestado por cualquier individuo que sufre la pérdida de una persona significativa. Al respecto existen estudios que demuestran que a pesar de que el vínculo entre los padres y el feto es reciente, los patrones generales de respuesta emocional son similares a los que se observan en personas que experimentan la muerte de un familiar cercano<sup>52</sup>, y que el impacto de la pérdida es mayor cuando esta se da en el tercer trimestre de la gestación.<sup>53</sup>

- Manifestaciones emocionales del duelo. El duelo es un proceso que está matizado por la historia personal del sujeto, por su estructura psicológica, por su estilo de afrontar las situaciones de estrés, por las redes de apoyo con las que cuenta, etc. por lo que las manifestaciones emocionales, la intensidad y la duración varían de persona a persona; sin embargo en la literatura<sup>54</sup> se maneja que cuando estas manifestaciones se extienden más allá del año, se puede hablar de un duelo complicado que requiere de una intervención terapéutica para su resolución.

Ahora bien podemos decir que las primeras reacciones de este proceso son: la confusión y la negación, expresados muchas veces en episodios de llanto, risa o distanciamiento afectivo temporal; desorganización psicomotora y una actitud de desconcierto por la muerte de su hijo.

A estas primeras reacciones sigue una actitud de coraje o ira manifestado por sentimientos de enojo que pueden ser dirigidos hacia la persona misma, hacia la pareja o incluso hacia el personal médico. El siguiente estado en el proceso es el depresivo, en donde se elevan los sentimientos de culpa, auto-devaluación, etc. Finalmente se llega a la resolución del duelo cuando se experimenta la aceptación de la pérdida, es decir se asume el hecho doloroso como un recuerdo y se encuentra para su hijo un lugar distinto en su vida afectiva, pudiendo establecer nuevos vínculos significativos.

- Abordaje psicológico. Debido al impacto emocional que sufren las parejas que se enfrentan a un diagnóstico de defecto congénito en el embarazo, es importante que para el manejo se tomen en consideración dos puntos: por un lado el apoyo y acompañamiento psicológico, y por otro lado la forma en que el médico maneja la situación con ellos.

Cuadro XII: Experiencias de los padres ante el duelo por padecimientos o muerte perinatales <sup>55</sup>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Los padres y las madres reaccionan en forma diferente ante la enfermedad y/o muerte de un hijo.</li> <li>• La incapacidad de llorar en respuesta a la pérdida de un hijo hace aparecer a los padres como una figura fuerte, pero no les ayuda y hasta puede impedir el proceso de duelo.</li> <li>• Las expectativas y el ego de los padres están en relación directa con las cualidades de su hijo, y el que se considere <i>anormal</i> o incluso <i>"defectuoso"</i> (por extensión con el término <i>defecto congénito</i>), daña su autoestima.</li> <li>• Los sentimientos que acompañan a la pérdida sólo los comprenden quienes han sufrido la misma tragedia, por lo que no será bien aceptado un <i>"créanme que los entiendo"</i>, salvo que lo hayan experimentado en realidad. Los padres pueden incluso reaccionar de manera adversa ante las frases hechas y las explicaciones.</li> <li>• Los padres desean que sus familiares, amigos y que el personal de salud que les atiende muestren disponibilidad.</li> <li>• Es conveniente sólo dar consejos cuando sean solicitados por los padres, pero expresar la disposición de apoyo emocional.</li> <li>• Es necesario informar a la familia o las personas de apoyo sobre el diagnóstico, el proceso y el duelo, y ofrecer literatura de soporte. Sin embargo es importante considerar que en ocasiones los padres prefieren que la información sea confidencial y sólo para ellos. En tales casos esta decisión se debe respetar, no involucrando a los demás familiares.</li> <li>• Una estrategia frecuente pero inadecuada para afrontar el duelo es embarazarse nuevamente poco tiempo después, pero existe evidencia que indica que el nuevo embarazo puede incrementar el duelo patológico en la madre.</li> <li>• La enfermedad y/o muerte de un hijo causa trastornos emocionales en la pareja; aunque muchos matrimonios se disuelven, si se sobreponen a la pérdida, sus lazos matrimoniales se hacen más fuertes.</li> <li>• Durante el duelo, los padres se sienten <i>"personas diferentes"</i>.</li> <li>• <b>La enfermedad y/o muerte de un hijo (aún el nonato) deja una marca en la vida familiar</b>, por lo cual no se deben pedir intentos por <i>"olvidar"</i> o restar <i>"importancia"</i> al suceso.</li> <li>• La orientación telefónica para el cuidado del hijo enfermo o luego de la muerte del mismo, será apreciada invaluablemente. Esta puede ser brindada por el personal de salud o por grupos de apoyo.</li> </ul>

Este abordaje debe considerar los siguientes aspectos:

- 1) Crear un **clima adecuado** que brinde seguridad y confianza la actitud del médico debe ser de cordialidad, cercanía, respeto y empatía con la paciente.
- 2) Procurar que la **información** que brinde sea **clara y verdadera** con respecto al diagnóstico, utilizando para ello un lenguaje apropiado y evitando usar terminología médica que dificulte la comprensión.
- 3) Una vez que se ha explicado el problema, es importante que el médico constate la **comprensión de la información**, así como también fomente que los padres expresen sus dudas y temores, ya que como se ha mencionado en párrafos anteriores, la confirmación de un defecto congénito, es un acontecimiento traumático. Este evento les provoca un bloqueo emocional, lo que seguramente interfiere con la asimilación y aceptación intelectual del hecho, por lo que es necesario que el médico conceda tanto a la paciente como a su pareja el tiempo necesario para la comprensión, mostrándose paciente y prudente.
- 4) Otro aspecto importante es permitirles la **expresión de los sentimientos y dudas** que van surgiendo en ellos, a medida que alcanzan un grado mayor de aceptación, para lo cual la actitud del personal médico debe ser de disposición y compromiso, siempre teniendo presente que las reacciones, actitudes y manifestaciones conductuales son parte de la respuesta emocional de los padres frente al hecho.
- 5) Por otro lado, hay que considerar que estas parejas enfrentan en un momento dado un **proceso de duelo**, por lo que es importante que el médico no trate de minimizar la pérdida por tratarse de un feto, ni trate de que la pareja se sienta optimista al hablarles de nuevos embarazos, ya que no es desvalorizando ni supliendo al futuro hijo como ellos pueden hacer frente a este acontecimiento.
- 6) Es necesario también, **dar confianza sin crear falsas expectativas**, ya que esto solo alienta las fantasías de los padres sobre el bienestar de su hijo y les aleja de la situación real.

Por último, el que el médico promueva la intervención psicológica que favorezca una mejor comprensión del suceso y un proceso de duelo sin riesgo de cronificarse ayudará a que la pareja busque el apoyo psico-terapéutico.

## F) MARCO JURÍDICO APLICABLE AL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Los elementos normativos que regulan la atención médica en nuestro país se encuentran definidos en la Ley Federal de Profesiones<sup>56</sup>, en la Ley General de Salud<sup>57</sup>, en el Reglamento de Atención Médica<sup>58</sup>, y en el caso de los profesionales de la salud que prestan servicios en instituciones dependientes del Gobierno Mexicano, en la Ley Federal de Responsabilidades Administrativas de los Servidores Públicos<sup>59</sup>.

La Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido<sup>60</sup> regula, de manera general, el control prenatal en que se encuentra inmerso el diagnóstico prenatal, aunque, en reconocimiento a los logros obtenidos en el campo de la genética y del diagnóstico prenatal de los últimos años, el 27 de octubre de 2003 se publicó en el Diario Oficial de la Federación, la Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la Prevención y Control de los Defectos al Nacimiento, que tiene por objeto establecer los criterios y especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.<sup>61</sup>

La NOM-034-SSA2-2002, define a los defectos al nacimiento como “cualquier anormalidad del desarrollo anatomofuncional, del crecimiento/maduración y metabólico, presente al nacimiento, notoria o latente, que interfiera la correcta adaptación del individuo al medio extrauterino en los aspectos biológicos, psíquicos y sociales, que sean capaces o no de ocasionar la muerte o la discapacidad para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones, en alguna etapa del ciclo vital”. Asimismo, reconoce que “algunos de estos defectos pueden ser prevenibles, diagnosticados y manejados oportunamente; esta última acción permite ofrecer a la madre atención con calidad al momento de la resolución obstétrica y, al neonato, posibilidades de una mejor condición de vida”.

Establece que todas las unidades de salud deberán:

- Disponer de un instrumento que permita identificar y calificar el riesgo reproductivo de las mujeres en edad fértil, y de la pareja, que permita derivar al segundo o tercer niveles los casos que lo requieran.
- Realizar una recolección de los antecedentes familiares, lo más completa posible.
- Promover y propiciar el control prenatal, por niveles de atención a todas las mujeres embarazadas.
- Enviar con oportunidad al segundo o tercer niveles los casos que lo requieran.
- Realizar el tamiz metabólico neonatal.
- Establecer medidas educativas y de promoción de la salud, para disminuir riesgos perinatales.
- En los casos que se enlistan en el *CUADRO XIII* se deben establecer medidas educativas y de promoción de la salud en el primer nivel de atención, para disminuir riesgos perinatales y actuar de manera acorde.

CUADRO XIII: Factores de riesgo en los que la **NOM-034-SSA2-2002** indica establecer medidas educativas y de promoción a la salud para prevenir los Defectos al Nacimiento

CARACTERÍSTICAS PERSONALES	ANTECEDENTES PATOLÓGICOS	FACTORES DE RIESGO REPRODUCTIVO
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Embarazadas mayores de 35 años</li> <li>➤ Cónyuge mayor de 45 años</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Diabetes</li> <li>➤ Hipertensión</li> <li>➤ Retraso mental</li> <li>➤ Convulsiones</li> <li>➤ Enfermedades autoinmunes</li> <li>➤ Neoplasias</li> <li>➤ Antecedentes reproductivos de riesgo alto</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Partos pretérmino</li> <li>➤ Hijos desnutridos en útero</li> <li>➤ Hijos con malformaciones</li> <li>➤ Aborto recurrente</li> <li>➤ Muertes perinatales</li> <li>➤ Isoinmunización por Rh</li> <li>➤ Preeclampsia/eclampsia</li> <li>➤ Enfermedades del trofoblasto</li> <li>➤ Enfermedades crónico degenerativas</li> </ul>

En todas las mujeres con riesgo alto de engendrar hijos con defectos al nacimiento, se emplearán todos los procedimientos disponibles, a fin de realizar un diagnóstico adecuado y oportuno, o establecer medidas de control específicas.

Uno de los procedimientos diagnósticos, la ultrasonografía, se encuentra regulada en nuestro país a través de la Norma Oficial Mexicana NOM-208-SSA1-2002, Regulación de los servicios de salud. Para la práctica de la ultrasonografía diagnóstica<sup>62</sup>, de seguimiento obligatorio para cualquier establecimiento donde se preste el servicio de ultrasonografía diagnóstica. Dicha Norma alude a la Ley General de Salud, que en su artículo 3º regula la organización, control y vigilancia de la prestación de servicios de atención médica, el ejercicio de las actividades profesionales, técnicas y auxiliares para la salud y el funcionamiento de los establecimientos de atención médica. En este sentido, el artículo 141 del Reglamento de Ley General de Salud en materia de prestación de servicios de atención médica establece en sus artículos 202 y 203 la caracterización del gabinete de ultrasonografía y la sujeción de los procedimientos a las Normas que emita la Secretaría, mientras el artículo 204 del mismo ordenamiento, define el perfil y los requisitos del Responsable Sanitario de dichos gabinetes. Adicionalmente, los artículos 205 y 206 establecen requisitos de seguridad para el servicio y que el personal técnico que opere los equipos, deberá ser supervisado por el Responsable Sanitario.

Las aportaciones principales de la NOM-208-SSA1-2002 son:

1. El establecimiento de la obligación de contar con una carta de **Consentimiento Bajo Información** para realizar procedimientos ultrasonográficos médicos invasivos y endocavitarios, especificando claramente que antes de la realización del estudio, el personal profesional o técnico deberá proporcionar al usuario, información clara, completa, veraz y oportuna acerca del estudio solicitado y, si se dispone del nivel resolutivo diagnóstico que se requiere.
2. El establecimiento de ultrasonografía diagnóstica deberá contar con los recursos humanos y tecnológicos necesarios de acuerdo al nivel resolutivo diagnóstico ofertado.
3. Establece perfiles del personal sanitario que efectúa la ultrasonografía diagnóstica, de acuerdo a niveles de capacitación, responsabilidad y resolución (*CUADRO XIV*).

Cuando se detecten defectos congénitos, compatibles o no con la vida del feto o del recién nacido, se informará a los padres con la finalidad de implementar las medidas más adecuadas



para el binomio madre-hijo. La orientación de dichas medidas será dada de acuerdo a los principios bioéticos que orientan la profesión médica, así como la normatividad jurídica aplicable a la entidad federativa donde se ejerce la medicina, la cual deberá ser consultada y conocida por todos los profesionales de la salud. En los casos contemplados, los médicos tendrán la obligación de proporcionar a la mujer embarazada, información objetiva, veraz, suficiente y oportuna sobre los procedimientos, riesgos, consecuencias y efectos; así como de los apoyos y alternativas existentes, para que la mujer embarazada pueda tomar la decisión de manera libre, informada y responsable. *CUADRO XV*

*CUADRO XIV:* Perfiles del personal sanitario que efectúa ultrasonografía diagnóstica, de acuerdo a niveles de capacitación, responsabilidad y resolución (NOM-208-SSA1-2002, Para la práctica de la ultrasonografía diagnóstica)

PERFILES DEL PERSONAL	REQUISITOS
6.4.1 Personal técnico	Deberá acreditar estudios avalados por la Secretaría de Educación Pública. Únicamente está autorizado para realizar los procedimientos de ultrasonografía diagnóstica bajo la supervisión o la responsiva del titular del servicio o del responsable sanitario en su caso. No podrá realizar la interpretación del estudio ni la emisión del diagnóstico ultrasonográfico.
6.4.2 Médico General	Deberá demostrar experiencia laboral en la materia de cuando menos 5 años con documentación emitida por institución, colegio o asociación en salud reconocida que avale su experiencia, en su caso formación en ultrasonografía diagnóstica de cuando menos 1000 horas. No podrá realizar estudios de ecooftalmología y/o ecocardiología. Únicamente podrá realizar la interpretación del estudio y la emisión del diagnóstico ultrasonográfico en las materias de su formación.
6.4.3 Especialistas en Ultrasonografía diagnóstica y en Radiología e imagen	Deberán acreditar su formación con estudios avalados por la Secretaría de Educación Pública. Podrán realizar la interpretación del estudio y la emisión del diagnóstico ultrasonográfico en cualquier materia.
6.4.4 Otros especialistas	Estarán acreditados en lo que a su especialidad corresponda por la Secretaría de Educación Pública y únicamente podrán realizar estudios de ultrasonografía diagnóstica, en lo relativo a su misma especialidad.

CUADRO XV: Posturas “prototipo” de legislaciones estatales con respecto al aborto.

<b>El aborto NO ESTÁ AUTORIZADO, pero NO SERÁ SANCIONADO en caso de:</b>	
<b>TIPO I</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Violación</li> <li>• Cuando sea producido sin consentimiento de la embarazada.</li> </ul>
<b>TIPO II</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Violación</li> <li>• Cuando el embarazo pone en peligro grave la salud de la mujer a juicio del medico que la asista, oyendo este el dictamen de otro medico (terapéutico).</li> </ul>
<b>TIPO III</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Violación</li> <li>• Inseminación artificial a menor o adulta incapaz de comprender el significado del hecho o de resistirlo.</li> <li>• Terapéutico.</li> <li>• Cuando a juicio de dos médicos especialistas existan alteraciones genéticas o congénitas que puedan dar como resultado daños físicos o mentales, al limite que puedan poner en riesgo la sobrevivencia del mismo, siempre que se tenga el consentimiento de la mujer embarazada.</li> <li>• Que sea resultado de una conducta culposa<sup>▲</sup> de la mujer embarazada.</li> </ul>
<p><b>Las legislaciones estatales tienen variaciones, por lo que es indispensable que el profesional de la salud conozca los reglamentos vigentes en la entidad donde ejerce.</b><sup>63</sup></p>	

<sup>▲</sup> El término *culposo* procede de *culpa* que se refiere a conductas realizadas por la persona pero sin intención de provocar o provocarse un daño, en contraste con el concepto de *dolo*, que es precisamente la intención de dañar. Ejemplo del primer caso sería la pérdida de la gestación secundaria a un accidente de tránsito, donde la mujer podría ser responsable del accidente, pero su intención no era abortar. En contraste y como ejemplo del segundo supuesto, estaría cualquier maniobra abortiva intencional.

## II. ANÁLISIS DE LAS INCONFORMIDADES DE LA CONAMED

Se revisaron las inconformidades que recibió la Comisión entre julio de 1997 y junio de 2003, relacionadas a diagnóstico prenatal, a través del Sistema de Atención de Quejas Médicas (SAQMED) y por revisión directa del expediente de la inconformidad.

Se identificaron 28 expedientes, de los que se analizaron 17 variables sociodemográficas, médicas y de la inconformidad: edad, sexo y estado de origen de las inconformidades.

De manera simultánea, se realizó una revisión de la mejor evidencia bibliográfica sobre el tema.

Los resultados se mostraron a un grupo de médicos especialistas de la Comisión Nacional de Arbitraje Médico, para su validación interna mediante el análisis detallado.

Dichos resultados se describen a continuación:

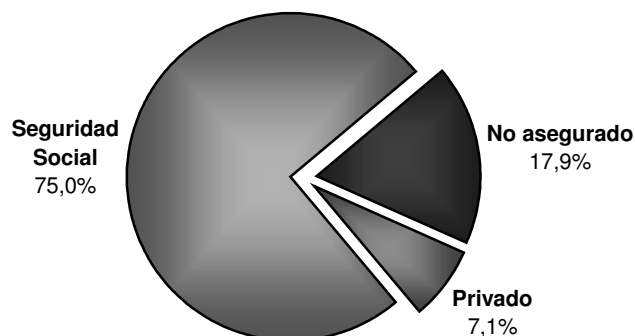
Se encontró un predominio mayor de 3:1 entre los niños (67.9%) y las niñas (32.1%), y a neonatos tempranos, de los cuales 42.9% estaban en su primer día, 32.1% entre el segundo y el séptimo día, y 25% tenían entre 8 y 30 días de nacidos. *Tabla 1*

TABLA I: Distribución de los casos por edad y género

NEONATOS	Niñas	% absoluto	Niños	% absoluto	% sumado
1er día	4	14.3	8	28.6	42.9
Tempranos	2	7.1	7	25.0	32.1
Tardíos	3	10.7	4	14.3	25.0
TOTAL	9	32.1	19	67.9	100

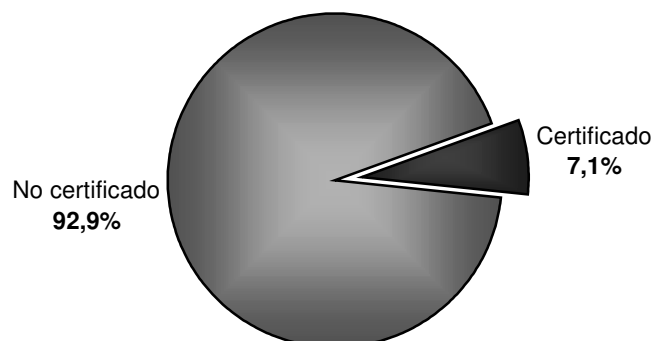
Las inconformidades se originaron principalmente en el Distrito Federal (n=17; 60.7%), Estado de México (n=4;14.3%) y Guanajuato (n=2;7.9%). Tres cuartas partes (n=21;75%) eran derechohabientes de seguridad social, cinco (17.9%) no asegurados y el resto (n=2;7.1%), fueron atendidos en servicios médicos privados. *GRÁFICA 1*

Gráfico 1: SECTOR DE ATENCIÓN MÉDICA



Tan sólo 7.1% de los médicos que atendieron los casos analizados, estaba certificado por un Consejo de Especialidad, mientras 92.9% no pudieron comprobar su capacitación en Ginecología y Obstetricia, ni en otra especialidad o subespecialidad. **GRÁFICO 2.**

**Gráfico 2: CERTIFICACIÓN DE LOS MÉDICOS**



Los diagnósticos más frecuentes fueron: malformaciones múltiples (n=6; 21.4%), cardiopatías (n=5; 17.9%) y trisomía 21 o síndrome de Down (n=3; 10.7%). Los demás diagnósticos se muestran en la **TABLA II.**

TABLA II: Diagnóstico principal

DIAGNÓSTICO PRINCIPAL	FRECUENCIA	%
malformaciones múltiples	6	21,4
cardiopatías (CIV y tetralogía de Fallot)	5	17,9
trisomía 21, síndrome de Down	3	10,7
atresia de vías biliares	2	7,1
atresia de píloro	2	7,1
tumores fetales	2	7,1
atresia de esófago	1	3,6
síndrome de Dandy Walker	1	3,6
otras hidrocefalias	1	3,6
diastematomelia	1	3,6
mielomeningocele	1	3,6
onfalocele	1	3,6
síndrome de Noonan	1	3,6
cardiopatía congénita cianógena	1	3,6
TOTAL	28	100

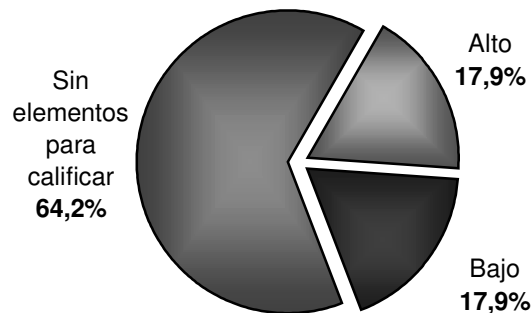
Ocurrió muerte neonatal en la cuarta parte de los casos (n=7), complicaciones reversibles 25% más, y secuelas irreversibles 7.1% (n=2). No hubo complicaciones 17.9% (n=7). En otra cuarta parte de los expedientes no se pudo identificar información sobre la ocurrencia o no de complicaciones (expedientes incompletos). **TABLA III**

TABLA III: Complicaciones

COMPLICACIONES	FRECUENCIA	%
Muerte	7	25,0
Secuelas irreversibles	2	7,1
Complicaciones reversibles	7	25,0
Ninguno	5	17,9
Sin el dato	7	25,0
TOTAL	28	100

Se logró identificar riesgo obstétrico alto y bajo en 10 casos (17.9% para cada uno), pero en la gran mayoría (n=18; 64.2%), no se logró encontrar ningún registro explícito sobre factores de riesgo ni antecedentes obstétricos que permitieran calificar el riesgo del embarazo. Los factores de riesgo que se pudieron identificar fueron: madre adolescente, preeclampsia, prematuridad, polihidramnios y falta de control prenatal (3.6% cada uno). *GRAFICO 3* y *TABLA IV*.

Gráfico 3: RIESGO OBSTÉTRICO



El principal motivo de inconformidad fue la percepción de un mal tratamiento, tanto médico como quirúrgico (n=18; 64.3%), diagnóstico no oportuno (n=4; 14.3%), y atención deficiente del parto y puerperio (n=3; 10.7%). Problemas derivados de una mala relación médico paciente representaron 7.1% de las inconformidades (n=2), y error de interpretación en los auxiliares de diagnóstico, 3.6% (n=1). *TABLA V*

Tabla IV: Factores de riesgo identificados

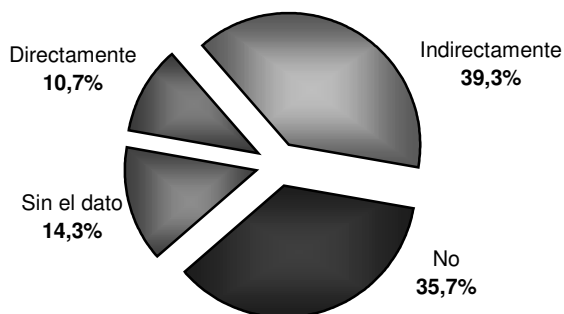
FACTORES DE RIESGO	FREC	%
madre adolescente	1	3,6
preeclampsia	1	3,6
prematuridad	1	3,6
no control prenatal	1	3,6
polihidramnios	1	3,6
ninguno	5	17,9
Sin elementos para calificar	18	64,2
TOTAL	28	100

Tabla V: Motivos de Inconformidad

MOTIVO DE INCONFORMIDAD	FRECUENCIA	%
Tratamiento médico quirúrgico	18	64,3
Diagnóstico no oportuno	4	14,3
Atención de parto y puerperio inmediato	3	10,7
Relación médico paciente	2	7,1
Auxiliares de diagnóstico	1	3,6
TOTAL	28	100

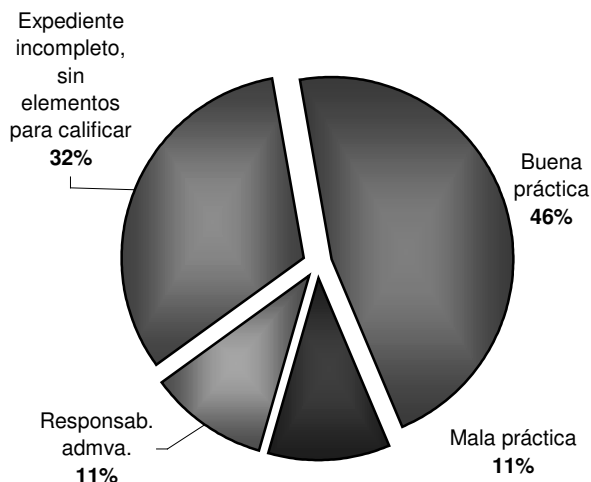
La mitad de las inconformidades fueron motivadas, directa (n=3; 10,7%) o indirectamente (n=11; 39,3%), por la opinión o sugerencia de un médico, 35,7% (n=10) no hubo relación con comentarios de ningún médico, y de 14,3% (n=4) no se tiene el dato (GRÁFICO 4), pues esta encuesta, que se aplica a los promoventes cuando se recibe la inconformidad, se empezó a aplicar hasta el año 2001.

Gráfico 4: ¿ALGÚN MÉDICO LE SUGIRIÓ QUE SE INCONFORMARA?



En la evaluación detallada que se realiza por los médicos expertos de la Comisión, con la asesoría de especialistas denominados *asesores externos*, enviados por los Consejos de Especialidad para evaluar el caso, se identificó buena práctica en cerca de la mitad de los expedientes (n=13), mala práctica médica o responsabilidad administrativa en 10,7% (n=3), cada una. En 32,1% de los casos (n=9), los expedientes estaban incompletos, por lo que no se tuvo elementos para calificar el acto médico. GRÁFICO 5

Gráfico 5: EVALUACIÓN DEL ACTO MÉDICO



Las desviaciones que se identificaron con mayor frecuencia en los expedientes fueron la explicación incompleta del diagnóstico, pronóstico y plan de manejo, seguida del diagnóstico inoportuno de las malformaciones del producto (n=6; 21.4% cada uno), y complicaciones reversibles del binomio (n=4; 14.3%). En 14.3% (n=4) no se identificó ninguna desviación, y más de una cuarta parte de los expedientes no permitieron identificar si hubo o no desviaciones. **TABLA VI**

Tabla VI: Desviaciones identificadas en los expedientes

DESVIACIONES	FRECUENCIA	%
explicación incompleta	6	21,4
diagnóstico inoportuno	6	21,4
complicaciones reversibles del binomio	4	14,3
ninguna	4	14,3
sin elementos	8	28,6
TOTAL	28	100

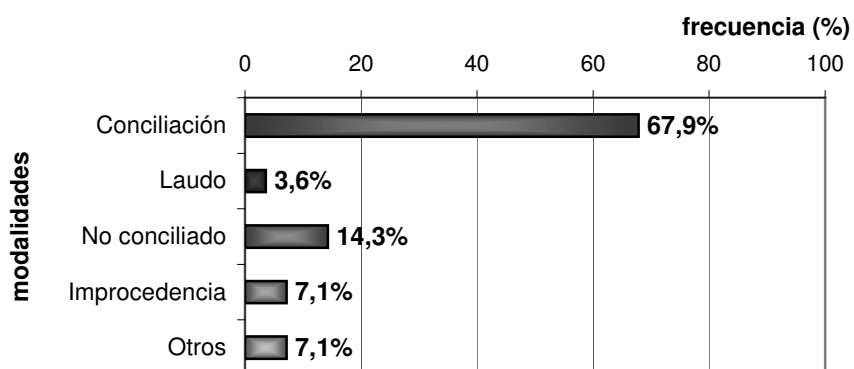
Las principales pretensiones de los promoventes fueron que las embarazadas y los neonatos recibieran atención médica especializada, a la par del reembolso de los gastos erogados o de una indemnización (n=8; 28.6% cada una). Una cuarta parte solicitaron que se aplicara una sanción al médico, y 17.9% pedían una explicación técnico médica. **TABLA VII**

Tabla VII: Pretensiones de los promoventes

PRETENSIONES	FRECUENCIA	%
Atención médica especializada	8	28,6
Explicación técnico médica	5	17,9
Sanción al médico	7	25,0
Reembolso o indemnización	8	28,6
TOTAL	28	100

Más de dos terceras partes de los asuntos se resolvieron a través de la conciliación (n=19; 67.9%), a través de una explicación al promovente de lo ocurrido en el acto médico, en un lenguaje sencillo o con el compromiso del médico a proporcionar la atención médica especializada que requería la embarazada o el neonato (n=6; 21.4% cada uno). Las demás pretensiones de los promoventes y compromisos con los que se resolvieron las inconformidades se observan en el **GRAFICO 6** y la **TABLA VIII**.

**Gráfico 6: MODALIDADES DE CONCLUSIÓN DE LAS INCONFORMIDADES**



La monografía que se integró con los anteriores resultados, se presentó a un grupo de médicos expertos, especialistas en Genética Clínica, Medicina Materno Fetal y Psicología, para su Validación Externa.

Tabla VIII: Compromisos asumidos para resolver los asuntos

COMPROMISOS	FRECUENCIA	%
explicación técnico médica	6	21,4
atención médica especializada	4	21,4
reembolso	2	7,1
indemnización	1	3,6
otros	5	17,9
no se llegó a compromisos	8	28,6
TOTAL	28	100

En conjunto, ambos Grupos de Validación, y como respuesta a la problemática que se encontró en los casos que se analizaron, se elaboraron las Recomendaciones Específicas para mejorar la atención médica en el Diagnóstico Prenatal, que se presentan en el apartado IV.



### **III. DISCUSIÓN**

Si bien es cierto, el diagnóstico prenatal comprende todas aquellas estrategias o acciones diagnósticas encaminadas a detectar algún defecto congénito durante el embarazo, en esta ocasión nos referimos únicamente al aspecto genético y estructural.

Las indicaciones para efectuar el diagnóstico genético prenatal son de vital importancia, dependiendo de éstas los diversos métodos a emplear, desde las pruebas bioquímicas hasta los procedimientos invasivos.

Hoy en día contamos con una amplia gama de herramientas que nos ayudan a establecer tanto los diagnósticos de sospecha como los confirmatorios. El primer caso lo representan el tamiz bioquímico de primer y segundo trimestre, los marcadores ultrasonográficos para cromosomopatía y la evaluación de factores de riesgo. Ejemplo de estudios confirmatorios es el cariotipo fetal, que se realiza a través de líquido amniótico, sangre o vellosidades coriales, y la identificación de defectos estructurales específicos por ultrasonido (defectos del tubo neural, onfalocele, gastrosquisis, holoprosencefalia, etc).

Es fundamental la capacitación teórico-práctica específica para aquellos médicos que realizan el diagnóstico prenatal genético y de defectos estructurales, lo cual implica tener la formación en el área de embriología, conociendo ampliamente las etapas de desarrollo normal y las circunstancias patológicas que pueden verse involucradas.

El ultrasonido debe considerarse únicamente como una extensión de los sentidos, ya que esta habilidad le permite al médico experimentado realizar la exploración física dirigida y sistemática a un segundo paciente que no tenemos al alcance de nuestras manos, el feto.

Es importante que tanto la comunidad médica como nuestras pacientes conozcan los diferentes aspectos del diagnóstico prenatal así como la logística de su aplicación. El médico debe estar capacitado para contestar al menos las preguntas básicas: ¿Qué es? ¿Dónde se realiza? ¿Quién está capacitado para llevarlo a cabo? ¿Qué debo hacer una vez que tenga el resultado? De responder adecuadamente a estas preguntas, existirá menos confusión y una mejor guía para que el médico, la paciente y su familia puedan tomar la dirección adecuada hacia un diagnóstico prenatal preciso y las conductas que de ello se deriven.

Si prestamos atención nos daremos cuenta que el diagnóstico prenatal genético o de defectos estructurales tiene implicaciones que van más allá del aspecto puramente médico, ya que conlleva una situación emocional que pueda dirigirse hacia ambas direcciones: con un resultado negativo disminuye la angustia y la ansiedad y es posible proporcionar un mejor ambiente emocional para la continuación del embarazo. En oposición, ante un resultado positivo, la angustia y la ansiedad crecen cada día que prosigue la gestación, acentuando el proceso de duelo ante la posible pérdida de salud fetal.

Además de considerar el aspecto familiar y social que se ven involucrados, cuando el embarazo, que habitualmente es un evento feliz y lleno de esperanza, se convierte en incertidumbre y tristeza.

Con todos estos aspectos ya involucrados se agrega también la necesidad de realizar procedimientos más invasivos y estudios de especialización creciente que acarreen mayores gastos para la paciente. Esta situación evidencia la necesidad de aportar propuestas de reformas legislativas a la NOM-208-SSA1-2002, Para la práctica de la ultrasonografía

diagnóstica, para que de la misma manera en que especifica claramente que los médicos generales y técnicos no podrá realizar estudios de ecooftalmología y/o ecocardiología, puntualice que la realización de ultrasonogramas para diagnóstico prenatal estén reservados para los especialistas en el área, ya que es imperdonable que algunos médicos, por ignorancia, falta de pericia o mercantilismo, utilicen mal no solamente la ultrasonografía, sino todas las herramientas de diagnóstico prenatal, incrementando los gastos y los costos emocionales de la paciente y su familia. Este será un reto que deberán asumir de manera conjunta tanto los especialistas materno fetales y los legisladores, como los directivos y administradores de hospitales públicos y privados y especialmente, las instituciones académicas que forman a los técnicos y profesionales que realizan diagnóstico prenatal.

Otro conflicto con enormes dificultades para lograr consensos es la interrupción de un embarazo con defectos congénitos, pues involucra el valor considerado como supremo para la bioética, la moral, la religión y el derecho: la vida.

En países como Estados Unidos<sup>64</sup>, España, Holanda, Italia, Francia, Dinamarca, Finlandia, Austria y Alemania y algunos latinoamericanos como Cuba, Colombia y Costa Rica<sup>65 66</sup>, las metas del diagnóstico temprano de patología fetal incluyen valorar la posibilidad de tratamiento intrauterino, preparación del núcleo familiar y del personal de salud, para la atención óptima del neonato afectado y así minimizar el daño y mejorar el tratamiento o rehabilitación, pero también la valoración de interrupción del embarazo, práctica cotidiana en esos países pues sus legislaciones así lo permiten.

El aborto no está autorizado en México e incluso representa un delito con pena de cárcel por 10 o más años e inhabilitación profesional. Sin embargo, existen diferencias importantes entre las causas de no-sanción, de acuerdo al estado de la República donde el médico ejerce, que pueden ir desde el embarazo producto de una violación, hasta el embarazo producto de inseminación artificial a menor o adulta incapaz de comprender el significado del hecho o de resistirlo y cuando a juicio de dos médicos especialistas existan alteraciones genéticas o congénitas que puedan dar como resultado daños físicos o mentales que pongan en riesgo la sobrevivencia del producto, siempre con el consentimiento de la mujer embarazada.<sup>62</sup>

Es relevante recalcar que las pacientes con factores de riesgo y aquellas con estudios de escrutinio positivos o dudosos debe ser enviadas a una unidad médica, pública o privada, donde puedan ser atendidas por un equipo multidisciplinario, y que la primera ocupación de éste será determinar el fenotipo para categorizar el defecto congénito, y solicitar estudios especializados confirmatorios. La infraestructura de esta unidad médica permite no solo el acceso a profesionales y tecnología de alta especialidad, también garantiza que los padres puedan recibir el beneficio que representa un Comité de Bioética institucional. Así, en una segunda etapa el equipo multidisciplinario comunica el diagnóstico a los padres, ofreciendo la posibilidad de estudio y manejo inmediato. La tercera etapa consiste en investigar la etiopatogenia (cromosómica, genética o ambiental), para brindar el consejo genético y establecer un seguimiento y manejo integral del paciente.<sup>67</sup>

Las decisiones sobre el manejo del embarazo corresponden a los padres, bajo el asesoramiento experto de un Comité de Bioética y en observancia de la legislación aplicable. La comunicación con los padres deberá ser clara, con términos sencillos y apropiados a su nivel cultural, evidenciando qué implicaciones puede tener la decisión para la embarazada, la pareja, otros hijos y el resto de la familia.

Podemos concluir con la reflexión emitida por el Dr. Roberto Ahued: “Nuestras generaciones son afortunadas, vivimos tiempos de grandes cambios, con enormes adelantos científicos –ciertamente no exentos de periodos de crisis-, pero con grandes oportunidades. Hagamos que los principios éticos y humanísticos que han caracterizado a nuestra profesión, se mantengan vigentes. Plantemos soluciones válidas a nuestros problemas, ése es el desafío. Eduquemos con humanismo a las nuevas generaciones, ésa es nuestra responsabilidad”.

#### **IV. RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL**

##### **1. OFRECER UNA ATENCIÓN PROFESIONAL DE ALTA CALIDAD**

- a)** Proporcionar atención por un grupo multidisciplinario, integrado por especialistas y *subespecialistas* en Gineco-Obstetricia, Medicina Materno Fetal, Neonatología, Genética Clínica y Psicología Clínica.
- b)** Incorporar al grupo a los especialistas adecuados y necesarios para proporcionar el asesoramiento y tratar la patología específica del binomio materno-fetal.
- c)** Contar con la certificación del Consejo de la Especialidad correspondiente.
- d)** Asegurar la actualización continúa en el área que permita la toma de decisiones y el desempeño profesional adecuados.

##### **2. VALORAR INTEGRALMENTE CADA CASO Y ESTABLECER EL MEJOR PLAN DE DIAGNOSTICO PRENATAL**

- a)** Revisar cuidadosamente cada caso en particular.
- b)** Seleccionar el estudio prenatal más conveniente de acuerdo a los factores de riesgo del binomio madre-hijo, la alteración congénita que se sospecha y la edad gestacional al contacto.
- c)** Establecer un plan de seguimiento claro y adecuado desde el primer contacto, que contemple la posible evolución que el caso pudiera tomar.
- d)** Integrar al proceso a la pareja y/o familiares cercanos a la paciente.

##### **3. PROPORCIONAR INFORMACIÓN ADECUADA**

- a)** Brindar información suficiente, oportuna y veraz a la paciente y al familiar responsable que ella designe.
- b)** Proporcionar la interpretación del estudio y orientar a la toma de decisiones medico-paciente, considerando en su caso, al grupo familiar.
- c)** Incluir la información pertinente sobre riesgos y beneficios, así como el tipo de prueba que se aplica (tamiz o diagnóstica).
- d)** Resolver de manera clara y con lenguaje sencillo las dudas que surjan a la paciente y al familiar responsable, a lo largo de la atención que se le proporcione.

#### 4. LIMITAR EN LO POSIBLE LOS RIESGOS INHERENTES

- a) Evaluar el estado físico y emocional de la paciente y tomar las medidas adecuadas para evitar riesgos innecesarios.
- b) Monitorizar el estado general y clínico del binomio madre-hijo antes, durante y después del procedimiento diagnóstico, ya sea invasivo o no invasivo.
- c) Contar con personal e instalaciones adecuados y calificados para resolver las posibles complicaciones de procedimientos invasivos disponibles durante todo el procedimiento y ofrecer calidad en los estudios indicados.

#### 5. PROCURAR LA MEJOR ATENCION DURANTE EL EMBARAZO ANTE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

- a) Procurar un manejo multidisciplinario del binomio materno-fetal en los casos en que se detecten alteraciones fetales.
- b) Brindar el apoyo médico y psicológico más adecuado al caso.
- c) Otorgar una asesoría permanente durante todas las fases de la atención del caso.
- d) Conocer y respetar la legislación vigente en la entidad federativa donde se atiende el embarazo.
- e) Derivar aquellas pacientes cuyos factores de riesgo excedan las capacidades y/o instalaciones del grupo tratante, a unidades médicas adecuadas.
- f) Preferir unidades médicas y de diagnóstico que cuenten con estrategias de control de calidad (Medición de la variabilidad inter e intra observadores, comparación con estándares, etc).

#### 6. DOCUMENTAR TODO EL PROCESO DE ATENCION Y OBTENER EL CONSENTIMIENTO VÁLIDAMENTE INFORMADO

- a) Integrar un expediente clínico multidisciplinario.
- b) Contar con el *documento* de consentimiento informado que refleje la información que se le ha proporcionado a la paciente y al familiar responsable.
- c) Documentar adecuadamente todo el evento de diagnóstico, así como el nombre y firma de todos los participantes en el estudio.
- d) Anotar todos los datos de vigilancia y las posibles complicaciones para tomar las medidas pertinentes y aplicar los cuidados necesarios.
- e) Dar seguimiento hasta el fin del embarazo, para poder realizar la comparación de los hallazgos prenatales con los postnatales (exploración física, estudios complementarios y / o necropsia).

**ANEXO**

## RECOMENDACIONES PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

HECHOS RELEVANTES	RECOMENDACIONES	RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS	PREVIENE
<p>Sólo 7.1% de los médicos que atendieron los casos analizados, estaba certificado por un Consejo de Especialidad, mientras 92.9% no acreditaron su capacitación en Ginecología y Obstetricia, ni en otra especialidad o subespecialidad.</p>	<p><b>1. OFRECER UNA ATENCIÓN PROFESIONAL DE ALTA CALIDAD</b></p>	<p><i>a)</i> Proporcionar atención por un grupo multidisciplinario, integrado por especialistas y subespecialistas en Gineco-Obstetricia, Medicina Materno Fetal, Neonatología, Genética Clínica y Psicología Clínica.</p> <p><i>b)</i> Incorporar al grupo a los especialistas adecuados y necesarios para proporcionar el asesoramiento y tratar la patología específica del binomio madre-hijo.</p> <p><i>c)</i> Contar con la certificación del Consejo de la Especialidad correspondiente.</p> <p><i>d)</i> Asegurar la actualización continua en el área que permita la toma de decisiones y el desempeño profesional adecuados.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Protocolos incompletos</li> <li>◆ Manejo inadecuado</li> <li>◆ Discrepancia en criterios terapéuticos</li> <li>◆ Impericia</li> </ul>
<p>Los diagnósticos más frecuentes fueron: malformaciones múltiples (21.4%), cardiopatías (17.9%) y trisomía 21 o síndrome de Down (10.7%).</p>	<p><b>2. VALORAR INTEGRALMENTE CADA CASO Y ESTABLECER EL MEJOR PLAN DE DIAGNOSTICO PRENATAL</b></p>	<p><i>a)</i> Revisar cuidadosamente cada caso en particular.</p> <p><i>b)</i> Seleccionar el estudio prenatal más conveniente de acuerdo a los factores de riesgo del binomio madre-hijo, la alteración congénita que se sospecha y la edad gestacional al contacto.</p> <p><i>c)</i> Establecer un plan de seguimiento claro y adecuado desde el primer contacto, que contemple la posible evolución que el caso pudiera tomar.</p> <p><i>d)</i> Integrar al proceso a la pareja y/o familiares cercanos a la paciente.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Diagnóstico inoportuno</li> <li>◆ Error médico</li> <li>◆ Conflictos intrafamiliares de las pacientes</li> </ul>
<p>Dos tercios de las inconformidades se resolvieron por conciliación, principalmente a través de la explicación o con el compromiso de proporcionar la atención médica especializada que requería la embarazada o el neonato.</p>	<p><b>3. PROPORCIONAR INFORMACIÓN ADECUADA</b></p>	<p><i>a)</i> Brindar información suficiente, oportuna y veraz a la paciente y al familiar responsable que ella designe.</p> <p><i>b)</i> Proporcionar la interpretación del estudio y orientar a la toma de decisiones medico-paciente, considerando en su caso, al grupo familiar.</p> <p><i>c)</i> Incluir la información pertinente sobre riesgos y beneficios, así como el tipo de prueba que se aplica (tamiz o diagnóstica).</p> <p><i>d)</i> Resolver de manera clara y con lenguaje sencillo las dudas que surjan a la paciente y al familiar responsable, a lo largo de la atención que se le proporcione.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Incertidumbre de la paciente y familiares</li> <li>◆ Interpretaciones equívocas</li> <li>◆ Falsas expectativas</li> <li>◆ Inconformidades</li> </ul>

## RECOMENDACIONES PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

HECHOS RELEVANTES	RECOMENDACIONES	RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS	PREVIENE
Ocurrió muerte neonatal en la cuarta parte de los casos, complicaciones reversibles en otro cuarto más, y secuelas irreversibles en 7.1%.	<b>4. LIMITAR EN LO POSIBLE LOS RIESGOS INHERENTES</b>	<p><b>a)</b> Evaluar el estado físico y emocional de la paciente y tomar las medidas adecuadas para evitar riesgos innecesarios.</p> <p><b>b)</b> Monitorizar el estado general y clínico del binomio madre-hijo antes, durante y después del procedimiento diagnóstico, ya sea invasivo o no invasivo.</p> <p><b>c)</b> Contar con personal e instalaciones adecuados y calificados para resolver las posibles complicaciones de procedimientos invasivos disponibles durante todo el procedimiento y ofrecer calidad en los estudios indicados.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Complicaciones y secuelas.</li> </ul>
Las inconformidades se relacionaron principalmente con percepción de tratamiento médico-quirúrgico inadecuado (64.3%), diagnóstico no oportuno (14.3%), y atención deficiente del parto y puerperio (10.7%).	<b>5. PROCURAR LA MEJOR ATENCION DURANTE EL EMBARAZO ANTE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL</b>	<p><b>a)</b> Procurar un manejo multidisciplinario del binomio materno-fetal en los casos en que se detecten alteraciones fetales.</p> <p><b>b)</b> Brindar el apoyo médico y psicológico más adecuado al caso.</p> <p><b>c)</b> Otorgar una asesoría permanente durante todas las fases de la atención del caso.</p> <p><b>d)</b> Conocer y respetar la legislación vigente en la entidad federativa donde se atiende el embarazo.</p> <p><b>e)</b> Derivar aquellas pacientes cuyos factores de riesgo excedan las capacidades y/o instalaciones del grupo tratante, a unidades médicas adecuadas.</p> <p><b>f)</b> Preferir unidades médicas y de diagnóstico que cuenten con estrategias de control de calidad (medición de la variabilidad inter e intra observadores, comparación con estándares, etc).</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Error médico</li> <li>◆ Protocolos incompletos</li> <li>◆ Seguimiento deficiente</li> <li>◆ Desinformación</li> <li>◆ Interpretaciones erróneas por la paciente y familiares</li> <li>◆ Desviaciones y delitos</li> <li>◆ Complicaciones y secuelas</li> </ul>
Se identificó mala práctica médica en 10.7% de los expedientes, y responsabilidad administrativa en una cifra similar. La mitad de las inconformidades fueron motivadas, directa o indirectamente, por la opinión o sugerencia de un médico.	<b>6. DOCUMENTAR TODO EL PROCESO DE ATENCION Y OBTENER EL CONSENTIMIENTO VÁLIDAMENTE INFORMADO</b>	<p><b>a)</b> Integrar un expediente clínico multidisciplinario.</p> <p><b>b)</b> Contar con el <i>documento</i> de consentimiento informado que refleje la información que se le ha proporcionado a la paciente y al familiar responsable.</p> <p><b>c)</b> Documentar adecuadamente todo el evento de diagnóstico, así como el nombre y firma de todos los participantes en el estudio.</p> <p><b>d)</b> Anotar todos los datos de vigilancia y las posibles complicaciones para tomar las medidas pertinentes y aplicar los cuidados necesarios.</p> <p><b>e)</b> Dar seguimiento hasta el fin del embarazo, para poder realizar la comparación de los hallazgos prenatales con los postnatales (exploración física, estudios complementarios y/o necropsia).</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Discontinuidad en el manejo</li> <li>◆ Errores médicos por falta de información</li> <li>◆ Demandas</li> </ul>



---

## V. BIBLIOGRAFÍA

- <sup>1</sup> Thoulon JM. Progresos del diagnóstico prenatal. *Encycl Méd Chir (Editions Scdientifiques et Médicales Elsevier SAS, París, tous droits reserves), Gynécologie/Obstétrique*, 5-000-A-08, 2002, 4 p.
- <sup>2</sup> Lorenz R, Kuhn M. Multidisciplinary team counseling for fetal anomalies. *Am J Obstet Gynaecol* 1989;161:263-6.
- <sup>3</sup> Piloto-Morejón M, Sanabria-Chocontá MI, Menéndez-García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 2001;27(3):233-40.
- <sup>4</sup> FEMEGO. Boletín Informativo, noviembre de 1999. Disponible en: URL: [acceso 3-10-03]. [http://www.femego.org.mx/boletin/bol\\_99/bol\\_noviembre.htm](http://www.femego.org.mx/boletin/bol_99/bol_noviembre.htm).
- <sup>5</sup> Douglas R. The role of invasive fetal testing in prenatal diagnosis of hereditary diseases en *Invasive fetal testing and treatment by Harman C*. Edit Blackwell Scientific Publications. Boston EUA;1995:3-19.
- <sup>6</sup> OPS-OMS. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud. Décima Revisión. Washington DC: 1995. OPS. Volumen I.
- <sup>7</sup> INEGI/SSA, Dirección General de Información y Evaluación del Desempeño.
- <sup>8</sup> D'Alton M, De Cherney A. Prenatal Diagnosis. *N Eng J Med* 1993;328:115-22.
- <sup>9</sup> Callen W P: *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. Saunders Company 2000.
- <sup>10</sup> Bajo Arenas J M: *Ultrasonografía Obstétrica*, Marban 2000.
- <sup>11</sup> Bernaschek G, Stuepfen I, Deutinger J: The influence of the experience of the investigator on the rates of sonographic diagnosis of fetal malformations in Vienna. *Prenat Diagn* 1996; 16: 807-11.
- <sup>12</sup> *Ultrasonography in Pregnancy*. Washington DC. ACOG Technical Bulletin. Publication No. 18,1993.
- <sup>13</sup> Rottem S, Bronshtein M: Transvaginal sonographic diagnosis of congenital anomalies between 9 weeks and 16 weeks age. *J Clin Ultrasound* 1990; 18: 307-314.
- <sup>14</sup> Torrents M, Comas C, Antolín E et al: Marcadores ecográficos de cromosopatías en el primer trimestre, *Prog Diagn Prenat* 2001;13: 237-246.
- <sup>15</sup> Nicolaidis KH, Sebire NJ, Sniijders RJM: The 11-14 weeks scan. The diagnosis of fetal abnormalities. New York-London Parthenon Publishing 1999.
- <sup>16</sup> Gianluigi P E, Nicolaidis KH: The 18-23 weeks scan. Diagnosis of fetal abnormalities. New York-London Parthenon Publishing 1999.
- <sup>17</sup> Tryano JM, marco OY, Mahatani VG et al: Marcadores ultrasonográficos cromosopatía del segundo trimestre (semana 20). *Prog Diagn Prenat* 2001; 13 :254-61.
- <sup>18</sup> Wald NJ et al. Antenatal screening for Down's syndrome with the quadruple test. *Lancet* 2003;361:835-836.
- <sup>19</sup> American Academy of Pediatrics. Prenatal Genetic Diagnosis for Pediatricians. *Pediatrics* 1994;93:1010-6.
- <sup>20</sup> Johnson J. Chorionic Villus Sampling: introduction and techniques en *Invasive Fetal Testing and Treatment by Harman C*. Edit Blackwell Scientific Publications. Boston EUA;1995:23-45.
- <sup>21</sup> Copel J, Callen M, Grannum P et al *Invasive Fetal Assessment in the antepartum Period*. *Obstet Gynecol Clin North America* 1990;17:201-21.
- <sup>22</sup> Evans M, Johnson M, Drugan A. Amniocentesis for antenatal diagnosis of genetic disorders. En: *CurrentTherapy by Zusapn F y Quilligan E*. Edit WB Saunders Co. EUA 1994:199-208.
- <sup>23</sup> Alfirevic Z. Early amniocentesis vs transabdominal villus samplig for prenatal Diagnosis. *Cochrane Reviews*; 1997.
- <sup>24</sup> D'Alton M. Prenatal Diagnostic Procedures. *Seminar Perinatol* 1994;18:140-62.
- <sup>25</sup> Finegan J, Quarrington B, Hughes H et al. Child outcome following mid-trimester amniocentesis: Development, behavior and physical status at age 4 years. *Br J Obstet Gynecol* 1990; 97:32-40.
- <sup>26</sup> Anderson R, Golberg J, Golbw M: Prenatal diagnosis in multiple gestation: 20 years, experience with amniocentesis. *Prenatal Diagn* 1991;11:263-70.
- <sup>27</sup> Wilson RD. Amniocentesis and chorionic villus sampling. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2000 Apr;12(2):81-6.
- <sup>28</sup> Jauniaux E, Pahal GS, Rodeck CH. What invasive procedure to use in early pregnancy? *Baillieres Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2000 Aug;14(4):651-62.

- <sup>29</sup> Hanson F, Happ R, Tennant F. Ultrasonography-guided early amniocentesis in singleton. *Am J Obstet Gynaecol* 1990;162:1376-83.
- <sup>30</sup> Kevin J, Kenn C, Dornal J. Early amniocentesis: Experience of 222 consecutive patients. *Prenatal Diagn* 1990;10:79-83. Rebello M, Gray C, Rooney P et al. Cytogenetic studies of amniotic fluid taken before the 15th week of pregnancy for earlier prenatal diagnosis. A report of 114 consecutive cases. *Prenatal Diagn* 1991;11:35-40.
- <sup>31</sup> Hackett G, Smith J, Robello M et al. Early amniocentesis at 11-14 weeks' gestation for the diagnosis of fetal chromosomal abnormality, a clinical evaluation *Pren Diagn* 1991;11:311-5.
- <sup>32</sup> Alfirevic Z, Gosden C, Neilson J. Chorionic villus sampling versus amniocentesis for prenatal diagnosis. *Cochrane Reviews*;1996.
- <sup>33</sup> Wilson R., Johnson J, Dansereau J. Et al: Randomised trial to assess safety and fetal outcome of early amniocentesis and mid trimester amniocentesis. *Lancet* 1998;351:242-7.
- <sup>34</sup> Nicolaidis K, De Lourdes M Patel F et al. Comparison of CVS and amniocentesis for fetal karyotyping at 10-13 weeks' gestation. *Lancet* 1994;344:435-9.
- <sup>35</sup> Brambati B, Simoni G, Travi F et al. Genetic diagnosis by CVS before 8 gestational weeks: efficiency, reliability and risks on 317 completed pregnancies. *Prenatal Diagn* 1992;12:789-800.
- <sup>36</sup> Wilson RD Amniocentesis and chorionic villus sampling *Curr Opin Obstet Gynecol* 2000;12(2):81-6.
- <sup>37</sup> Capponi A, Rizzo G, Rinaldo D Cardiac flow after fetal blood sampling in normally growth and growth-retarded fetuses. *Prenatal Diagn* 1995;15:1007-16.
- <sup>38</sup> Weiner c, Okamura K Diagnostic blood sampling technique: related losses. *Fetal Diagn Ther* 1996;11:169-75.
- <sup>39</sup> Ribbert L, Sjogren R, Harmann C et al. Relationship of fetal biophysical profile and blood gas values at cordocentesis in severely growth retarded fetuses. *Am J Obstet Gynaecol* 1990;163:569-71.
- <sup>40</sup> Manning F Cordocentesis: clinical considerations en *Invasive fetal testing and treatment* by Harman C. Edit Blackwell Scientific Publications. Boston EUA;1995:49-77.
- <sup>41</sup> Weiner C, Wenstrum K, Sippes S et al. Risk factors for cordocentesis and fetal IV transfusion. *Am J Obstet Gynaecol* 1991;165:1020-5.
- <sup>42</sup> Pardi G, Marconi A, Cetin I. Fetal blood sampling during pregnancy: risks and diagnostic advantages. *J Perinatal Med* 1994;22:513-6.
- <sup>43</sup> Boulot P, Deschamps F, Leffort G et al. Pure fetal blood samples obtained by cordocentesis: technical aspects of 322 cases. *Prenatal Diagn* 1990;10:93-100.
- <sup>44</sup> Wapner R. Genetic diagnosis in multiple pregnancies. *Seminar Perinatol* 1995;19:351-62.
- <sup>45</sup> Kuliev A, Jackson L, Froster U et al. Fetus, placenta, newborn: CVS safety. Report of WHO/Euro meeting in association with the seventh international conference on early prenatal diagnosis of genetic diseases. *Am J Obstet Gynaecol* 1996;174:807-11.
- <sup>46</sup> Harman C, Manning F, Bowmann J et al. Fetal umbilical venous blood gases and pH in anemic fetuses: changes with maternal hyperoxygenation. *Am J Obstet Gynaecol* 1994 167:765-9.
- <sup>47</sup> Grosheide p, Quatrero H, Schalms S et al. Early invasive prenatal diagnosis in HbsAg-positive women *Prenatal Diagn* 1994;14:553-8.
- <sup>48</sup> Ulm M, Bebelheim B, Ulm P et al. Fetal bradycardia following cordocentesis. *Prenatal Diagn* 1997;17:919-23.
- <sup>49</sup> Segal M, Manning F, Harman C et al. Bleeding after IV transfusion. Experimental and clinical observations. *Am J Obstet Gynaecol* 1991;165:1414-8.
- <sup>50</sup> Hernández- Andrade E, Diagnóstico prenatal en el primer trimestre, ¿a quién y cómo?. *Ginec. Obstet. Mex.* 2002; 70:607.
- <sup>51</sup> Rosenthal ET, Biesecker LG, Biesecker BB. Parentela atiendes toward a diagnosis in children with unidentified múltiple congenital anomaly syndromes. *American Journal of medical genetics.* 2001. 103: 106-114.
- <sup>52</sup> Hughes P and Riches S. Psychological aspects of perinatal loss. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology.* 2003 15:107-111.
- <sup>53</sup> Lorenzen J, Holzgreve W, Helping parents to grieve after second trimester termination of pregnancy for fetopathic reasons. *Fetal Diagn Ther* 1995 10:147-156.
- <sup>54</sup> Manual diagnóstico de clasificación de los trastornos mentales (DSMIV). Ed. Masson, 1995.
- <sup>55</sup> Cómo se puede intervenir en el proceso de duelo por muerte perinatal. *Informática Médica* 2004;8(3): 53-55. Resumen de *INPediatría* 2003;5.

- 
- <sup>56</sup> Ley Reglamentaria del artículo 5º Constitucional relativo al ejercicio de las Profesiones en el Distrito Federal. Diario Oficial de la Federación (México). 26 de mayo de 1945. 7ª edición. Editorial PAC. México:1996.
- <sup>57</sup> Ley General de Salud. Decreto por el que se reforma la Ley General de Salud. Diario Oficial de la Federación (México). 26 de mayo de 2000.
- <sup>58</sup> Reglamento de la Ley General de Salud en materia de Prestación de Servicios de Atención Médica. Diario Oficial de la Federación (México). 29 de abril de 1986.
- <sup>59</sup> Ley Federal de Responsabilidades Administrativas de los Servidores Públicos. Diario Oficial de la Federación (México). 13 de marzo de 2002.
- <sup>60</sup> Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Diario Oficial de la Federación (México). 31 de octubre de 1994.
- <sup>61</sup> Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la Prevención y Control de los Defectos al Nacimiento, que tiene por objeto establecer los criterios y especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento. Diario Oficial de la Federación (México). 27 de octubre de 2003.
- <sup>62</sup> Norma Oficial Mexicana NOM-208-SSA1-2002, Regulación de los servicios de salud. Para la práctica de la ultrasonografía diagnóstica. Diario Oficial de la Federación (México). 4 de marzo de 2004.
- <sup>63</sup> Unidad de Documentación de Legislación y Jurisprudencia, Instituto de Investigaciones Jurídicas de la Universidad Nacional Autónoma de México. Legislación Mexicana Federal y Estatal. Disponible en: URL (Acceso 14-04-04): <http://www.juridicas.unam.mx/infjur/leg/> .
- <sup>64</sup> Dobson J. The Status of Abortion in America, Focus on the Family. 1-15-03. Disponible en: URL [acceso 21-04-04] <http://www.family.org/docstudy/excerpts/A0014306.html>.
- <sup>65</sup> Cabezas-García E, Langer-Glass A, Alvarez-Vázquez L, Bustamante P. Perfil sociodemográfico del aborto inducido. Salud Publica Mex 1998;40:265-271.
- <sup>66</sup> Abortion Policies. A Global Review. Volume I: Afghanistan to France. United Nations. New York:1992. Referido en: URL [acceso 21-04-04]: [http://www.vidahumana.org/vidafam/aborto/leyes\\_index.html](http://www.vidahumana.org/vidafam/aborto/leyes_index.html).
- <sup>67</sup> Ahued-Ahued JR. Aspectos bioéticos en Medicina Materno Fetal [Editorial]. Perinatol Reprod Hum 2001;15(4): 214-218.