

Diagnóstico prenatal: primer paso de la maternidad responsable

El primer paso de una maternidad responsable pasa por someterse a un diagnóstico prenatal. Las diferentes fórmulas de detección precoz tienen sus pros y sus contras.

Lourdes Santana Navarro



Marina del Mar

Cada vez es mayor el número de mujeres que solicitan someterse a una prueba de diagnóstico prenatal que determine la posible existencia de alteraciones cromosómicas -como el síndrome de Down- o fetales -como espina bífida y anencefalia-. Las técnicas más utilizadas en España son las denominadas amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales, ecografía y triple screening en suero materno. La doctora María Luisa Martínez-Frías, especialista en malformaciones congénitas y responsable de la Fundación 1.000, recomienda la realización de las dos primeras pruebas únicamente a las embarazadas que se encuentren dentro de los denominados grupos de riesgo, ya que pese a sus bajos efectos nocivos no dejan de ser técnicas invasivas.

La amniocentesis consiste en la extracción de

una muestra de líquido amniótico que rodea al feto y se realiza entre las 14 y 18 semanas de gestación. El diagnóstico de esta prueba, que se efectúa mediante el estudio del cariotipo de células de líquido amniótico para destacar anomalías cromosómicas en el feto, ofrece una fiabilidad del 100% si se realiza correctamente. Además, tras la realización de la amniocentesis se puede practicar la medición de niveles de alfa-fetoproteína en líquido amniótico, así como otras pruebas complementarias en aquellos casos en los que los especialistas lo estimen oportuno. Esta prueba está indicada cuando se sospechen anomalías cromosómicas por la existencia de antecedentes familiares, o bien en mujeres que, por superar los 34 años de edad, son consideradas de riesgo. Estadísticamente, las mujeres mayores de esta edad tienen una probabilidad de

El 90% de las embarazadas está fuera de los grupos de riesgo. Si se somete a técnicas invasivas, el feto puede tener perjuicios.

engendrar un feto con trisomía 21 -síndrome de Down diez veces mayor que las mujeres más jóvenes. El peligro de aborto espontáneo por la aplicación de esta técnica va del 0,5% al 1%.

La biopsia de vellosidades coriales se realiza con menor frecuencia que la anterior, en parte porque conlleva un mayor riesgo de aborto espontáneo (entre un 1% y un 2%). Además, la doctora Martínez-Frías apunta la sospecha de una posible asociación entre la aplicación de esta técnica en las primeras semanas de gestación y la aparición en el feto de reducción de extremidades; motivo por el que recomienda que esta prueba se realice después de la semana diez de gestación. Si se hace con anterioridad, aconseja que se lleve un cuidadoso control ecográfico de la gestación. La biopsia se realiza al final del primer trimestre de gestación y, al igual que la amniocentesis, sirve para descubrir algún tipo de alteraciones.

El 90% de las mujeres embarazadas se encuentran fuera de los grupos de riesgo. Este segmento de gestantes puede suplir aquellos métodos por ecografías periódicas o el triple screening si desea detectar cualquier tipo de alteración genética. Si los resultados son positivos deberán ser investigadas mediante las pruebas de diagnóstico prenatal de carácter evasivo.

Grupos de riesgo

La ecografía es sin duda la técnica de diagnóstico más utilizada, ya que se realiza de forma rutinaria durante el embarazo, permitiendo diagnosticar algunas de las variaciones morfológicas fetales. Además, la ecografía proporciona unos datos indirectos, fundamentalmente por la cantidad de líquido amniótico, que puede inducir al médico a sospechar irregularidades del aparato digestivo o urinario. Una de las ventajas de esta prueba es que puede realizarse en cualquier momento del embarazo.

El triple screening en suero materno consiste en medir los niveles de alfa-fetoproteína, de estriol conjugado y de una determinada hormona -la gonadotropina coriónica humana- en la sangre materna. Se realiza generalmente durante el segundo trimestre de embarazo, preferiblemente entre las semanas 16 y 18 de gestación, sin que suponga peligro alguno para la madre ni para el feto. La detección de niveles alterados no conduce a ningún diagnóstico certero, sino que sirve para delimitar un subgrupo de riesgo dentro del 90% de las mujeres que a priori estarían fuera de él. Por tanto, esta fórmula evita la práctica masiva de la amniocentesis, cuyo coste y nocividad es mucho mayor. Así, la doctora destaca la inocuidad de este método científico y defiende su utilización como paso previo a la práctica de alguna de las dos técnicas de diagnóstico de carácter invasivo. Sin embargo, el triple screening no se practica de forma generalizada en los centros sanitarios españoles. La Seguridad Social únicamente cubre los gastos de las pruebas de diagnóstico prenatal más específico: amniocentesis y biopsia de vellosidades a las mujeres de los grupos de riesgo.

Hay que tener en cuenta que junto a la edad y antecedentes familiares existen otros condicionantes que pueden incrementar la aparición de la trisomía 21: haber padecido abortos de repetición, no haber suspendido el consumo de anticonceptivos durante el primer mes de embarazo o haber estado expuesta a sustancias tóxicas o radiactivas.

Cobertura social

Por contra, las futuras madres que no cumpliendo ninguno de estos requisitos quieran someterse a una prueba de diagnóstico prenatal de mayor definición que la ecografía, deberán asumir un coste que puede alcanzar las 100.000 pesetas. A este respecto, la directora de la Fundación 1.000 advierte: «Ante una angustia agudizada de la gestante por motivos personales, como puede ser trabajar con niños con síndrome de Down, es recomendable, aunque no se presuma riesgo, hacer la prueba para poder disminuir el miedo al parto».

La demanda de este tipo de pruebas está directamente relacionada con el acceso a la información y el nivel cultural de las parejas, según el informe realizado por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECMC) a petición del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía. El estudio revela que no sólo en el diagnóstico prenatal, sino en la preparación y planificación del embarazo, así como en la

asistencia a los tocólogos, las mujeres de sectores marginales y las de menor nivel de instrucción ocupan los últimos lugares en las estadísticas de demandas para someterse a estas pruebas. **D**

Una prueba prenatal a mujeres que no están en los grupos de riesgo puede suponerles un coste de hasta 100.000 pesetas.

TELÉFONO GRATUITO PARA UNA INFORMACIÓN PERMANENTE

Martínez-Frías insiste en la importancia de asistir regularmente a las consultas ginecológicas durante la gestación, asistencia que es mayor en las grandes ciudades.

Este hecho explica que las poblaciones desinformadas que viven en núcleos urbanos se sometan a estas pruebas por prescripción facultativa de su especialista.

Pero la información no sólo condiciona la solicitud de este tipo de pruebas sino que, según afirma la doctora, «motiva la oposición y el rechazo de algunos colectivos religiosos, como la Asociación Pro Vida». A este respecto, la especialista aclara: «las pruebas de diagnóstico prenatal, como su nombre indica, ofrecen una información científica sobre la salud del feto, sin obligar a nada».

Asimismo, señala la conveniencia de conocer durante el período de gestación la existencia de una trisomía 21, por ejemplo, ya que en el supuesto de que la madre se decida a parir, la calidad de vida será mucho mayor.

Si una mujer, que de antemano renuncia al aborto por convicciones religiosas, se somete a esta prueba y se le advierte que su hijo o hija tendrá síndrome de Down, contará durante los meses de embarazo con el asesoramiento y apoyo de especialistas, al objeto de que pueda prestar al bebé la estimulación precoz que necesita para aumentar su capacidad de respuesta y calidad de vida. «La maternidad y paternidad responsable empieza desde el momento de la concepción y el significado de estas pruebas no es otro que conocer el estado de salud del feto», aclara Martínez-Frías.

La Fundación 1.000 cuenta con un servicio de información telefónica sobre factores de riesgo para el desarrollo prenatal, llamado «SITE», a disposición de todas las personas interesadas. Este servicio está atendido por profesionales especializados en el efecto de los teratógenos sobre el feto, que contestan gratuitamente cada pregunta de forma individualizada y con información al día. El teléfono es el (91) 394 15 89.