



**UNIVERSIDAD CATÓLICA  
SANTO TORIBIO DE MOGROVEJO  
Chiclayo - Perú**

# **I Seminario Internacional BIOÉTICA EN EL INICIO DE LA VIDA HUMANA**

*18 y 19 de marzo del 2010*



## **DIAGNOSTICO PRENATAL Y CONSEJO GENETICO.**



Dr. Enrique Bambaren Paez.

# Caso 1...

- Una pareja (39 a) espera su cuarto hijo... al tercer mes de embarazo en la cita de rutina con el ginecólogo se hace una ecografía y encuentra que “algo no esta bien” , sugiere una ecografía 3D, al realizarse esta se encuentra , hidrops fetal (el feto esta hinchado... por liquido)...

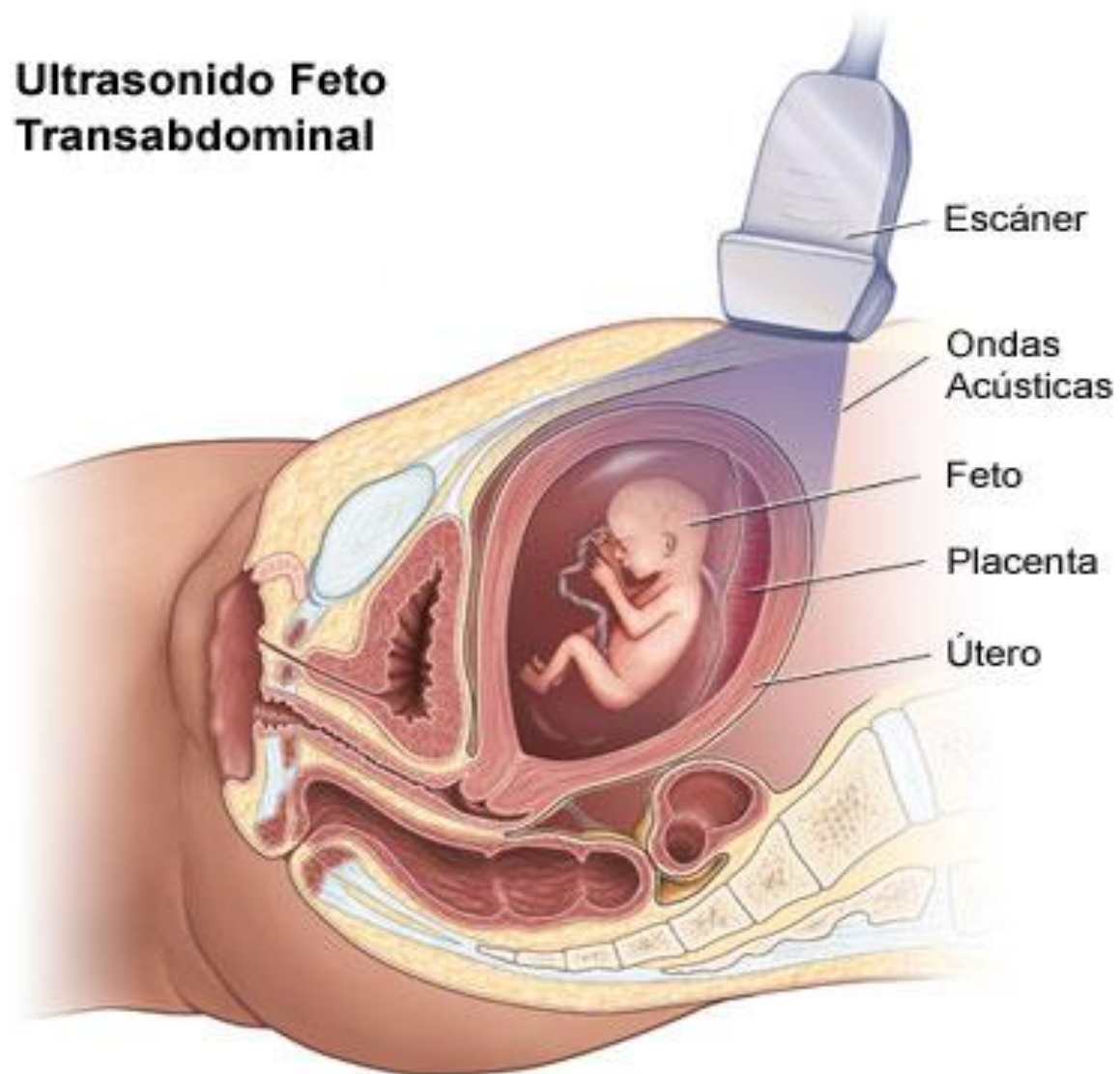
- ....que significa esto?...porque se produce?...va a continuar el embarazo?...si llega a nacer, vivirá?...será normal?...tiene solución después del parto?...es un problema cromosómico?...como tenemos la certeza del diagnóstico?

- Se sugiere una consulta de asesoría genética?...que es esto?...que nos van a decir?...se plantea una amniocentesis a la semana 16 de gestación...y eso para que es útil?...es doloroso?...hay riesgos para la mama y el bebe?
- La familia comienza a opinar...sino esta sano mejor es que no continúe el embarazo?...se justificaría el aborto?...que otros métodos de diagnóstico existen? y si la ecografía se equivoco...

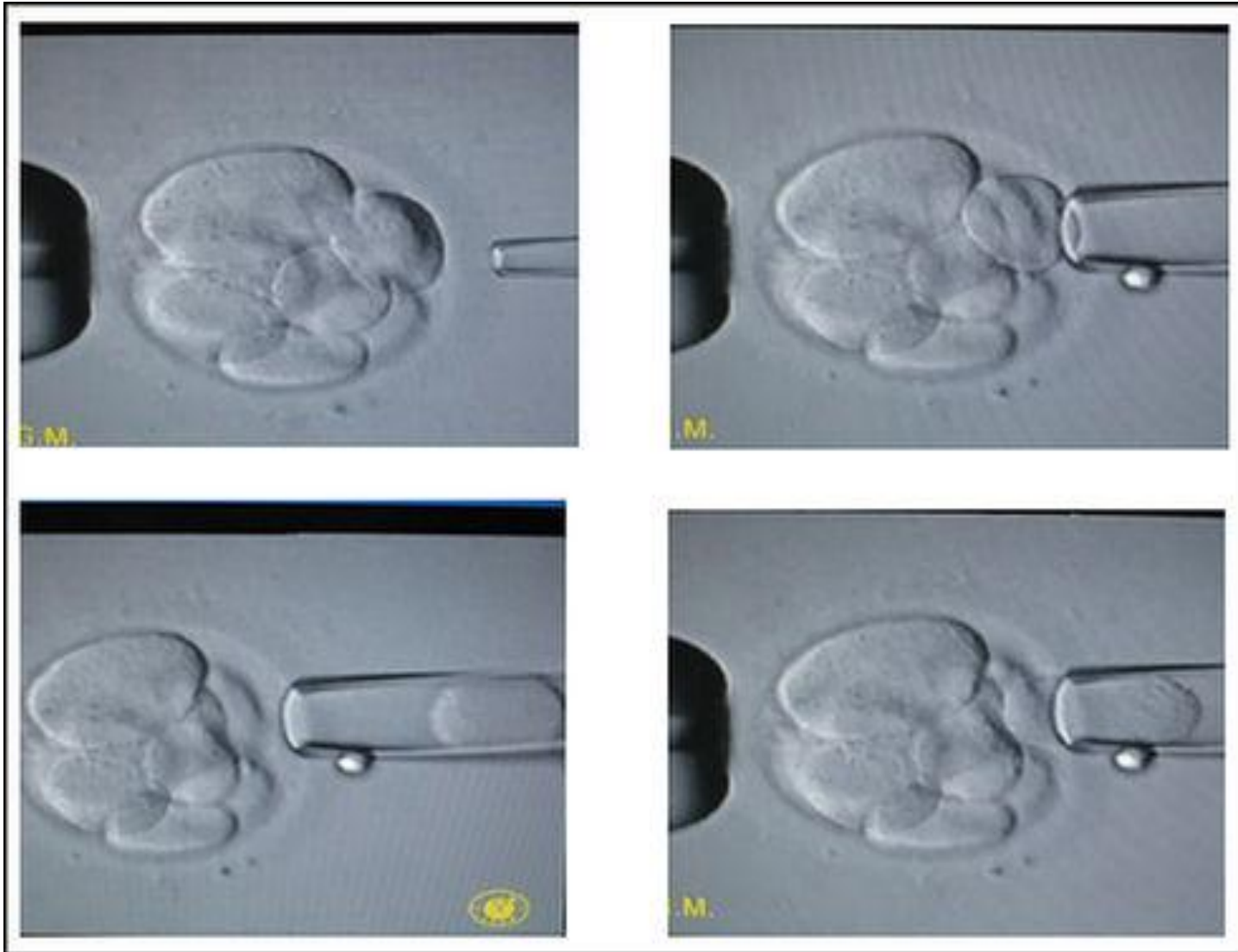


- Hasta hace unos años ante un embarazo, nos limitábamos a esperar 9 meses, con alegría, con ilusión... sin siquiera saber el sexo del bebe por nacer. ....el miedo de tener un hijo con alguna enfermedad hereditaria era solo fruto de cálculos, de probabilidades estadísticas o del recuerdo familiar de una persona con alguna discapacidad.

## Ultrasonido Feto Transabdominal



- Aparece luego en la practica clínica el recurso de técnicas diagnósticas sobre el feto útiles para comprobar la existencia de patología genética como somática.
- Pero allí no nos quedamos sino que hoy estamos hablando de diagnóstico preimplantatorio... por biopsia de una o dos células de los embriones in vitro ( en el estadio de 6 a 8 células) en el tercer día de desarrollo



# Que temas evaluaremos...

- ANTES DEL EMBARAZO...
- Diagnóstico genético antenatal o preimplantatorio.
- Tamizaje genético antenatal.
  
- DURANTE EL EMBARAZO...
- Diagnóstico prenatal.
- Tamizaje de anomalías cromosómicas.
  
- CONSEJO GENETICO...

# Antes del embarazo...

- El término **DIAGNOSTICO GENETICO PREIMPLANTATORIO** se usa para detectar anomalías cromosómicas hereditarias o mutaciones genéticas , el término **TAMIZAJE GENETICO PREIMPLANTATORIO** se usa para buscar aneuploidias previo la la embrio transferencia.

- Estos exámenes de diagnóstico preimplantatorios no son infalibles (no detectan algunos desordenes citogenéticos o de gen único) , son utilizados posterior a una fertilización in vitro (incluso en parejas que no necesitan de esa técnica) con los riesgos de hiperestimulación ovárica o de gestación múltiple que ello implica.
- Se nos presentan como algo útil ...

- Evitaría o disminuiría el número de abortos .
- Sería útil para preseleccionar tipos de antigenicidad HLA si la pareja busca este hijo para ayudar en el tratamiento de otro hermano mayor o evitar la embriotransferencia si se detectan anomalías.
- Disminución de procedimientos durante el embarazo que puedan llevar a pérdidas de los bebés.

- Selección de sexo de los bebés, por deseo de los padres o por evitar enfermedades de un sexo u otro.



- Mejoraría el rango de embarazos en casos seleccionados, como edad materna avanzada, abortos recurrentes, falla en la implantación de los embriones obtenidos por fertilización in vitro.



paa568000018 fotosearch.com



- Entonces .....examinamos, observamos, tomamos muestras de los gametos y de los embriones y fetos...buscando al mejor (con potencial mejor calidad de vida) o al que mas me gusta,o del sexo que deseo, el mas fuerte para poder ser utilizado e implantado.
- Pensando que tenemos derechos mas aun tenemos derecho al



## Caso 2...

- Una pareja infertil, luego de agotar todas las posibilidades ...decide utilizar un útero de alquiler con espermatozoides y ovulos propios...meses después se produce el parto prematuro de dos niñas las cuales son rechazadas por sus padres... por ser mujeres, ya que ellos deseaban un solo hijo y hombre...otra pareja en tratamiento en el mismo centro de infertilidad se ofrece a hacerse cargo de las bebes como si fueran los padres biológicos.....

- Las bebes son transferidas a otro centro de atención especializado...bajo la custodia de los nuevos padres...pero al enterarse días después que una de ellas tenía una complicación propia de los prematuros , hemorragia intracraneana intraventricular, la rechazan y deciden solo querían a una de las niñas y no a las dos.



# Diagnostico prenatal...que es?

- El diagnóstico prenatal es el conjunto de exámenes realizados sobre el embrión para verificar si está afectado por malformaciones o defectos que puedan afectar su vida futura... en otras palabras es saber lo que está pasando dentro del seno materno.

# Tamizaje prenatal...

- En el primer trimestre:
- Translucencia nucal.(ecografía obstétrica), presencia de hueso nasal, y evaluación del ductus venoso.
- Dosaje de :
- Proteína A asociada al embarazo.
- Gonadotropina humana coriónica.

- En el segundo trimestre:
- Dosaje de :
- Gonadotropina humana corionica.
- Alfafetoproteina humana materna.
- Estriol no conjugado.
- Inhibina A.



# A que pacientes se le debe ofrecer el tamizaje de aneuploidias?

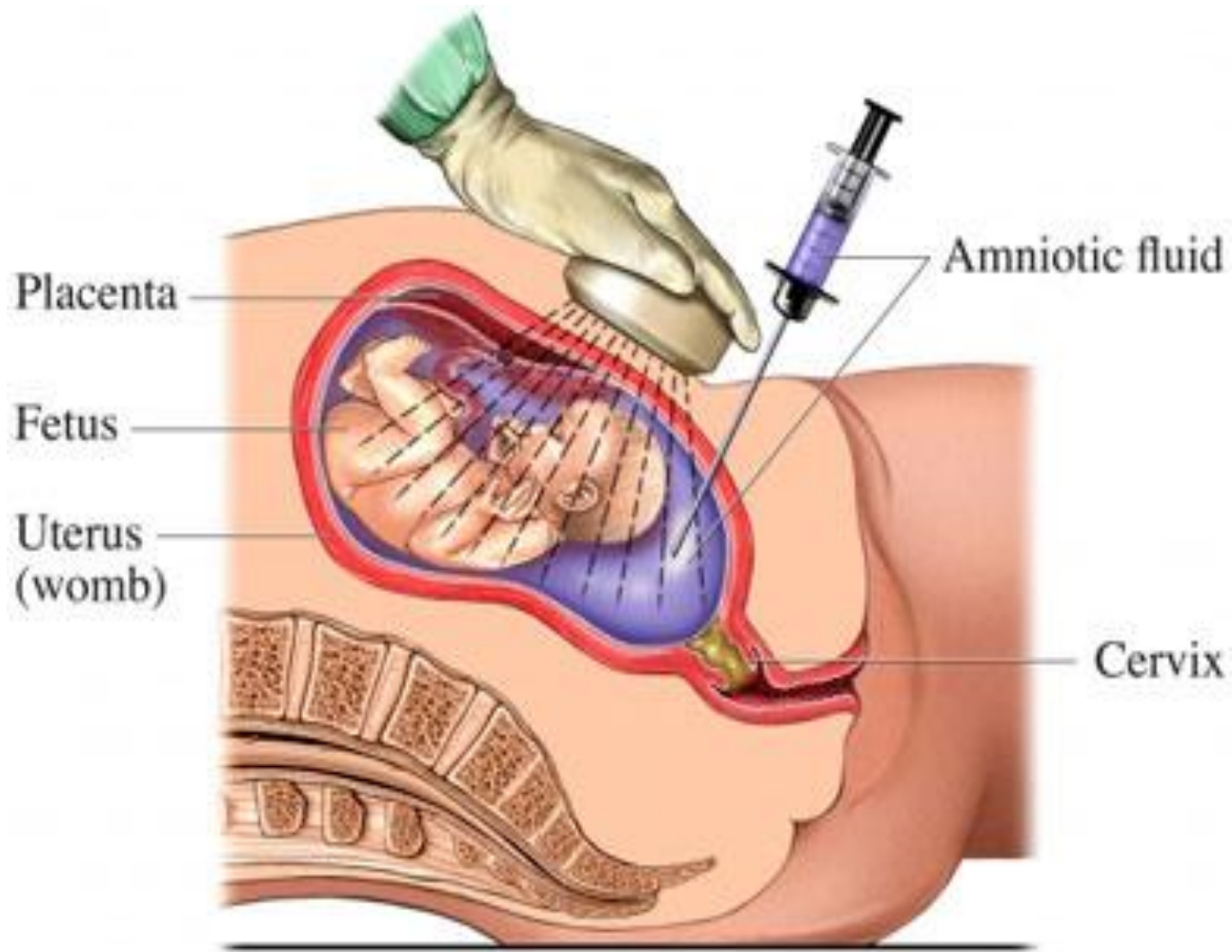
- A toda mujer antes de las 20 semanas de edad gestacional , independientemente de la edad materna.
- Antes de decidir que exámenes ofrecer a la pareja gestante se le debe brindar información sobre la detección de problemas, los falsos positivos, las ventajas y desventajas, las limitaciones, y los riesgos y beneficios de los mismos para que ellos puedan tener una decisión informada y meditada, adecuadamente asesorados por su medico tratante.

- Lo antes mencionado debe estar disponible antes que los pacientes tomen una decisión informada.
- La elección de cual es el examen a usar depende de muchos factores...entre ellos la edad gestacional, al momento de la primera visita, el número de fetos, la historia familiar y obstétrica, sensibilidad y limitaciones de las pruebas, disponibilidad de técnicas de medición de la translucencia nucal, riesgo de los procedimientos invasivos, deseo de tener resultados rápidamente.

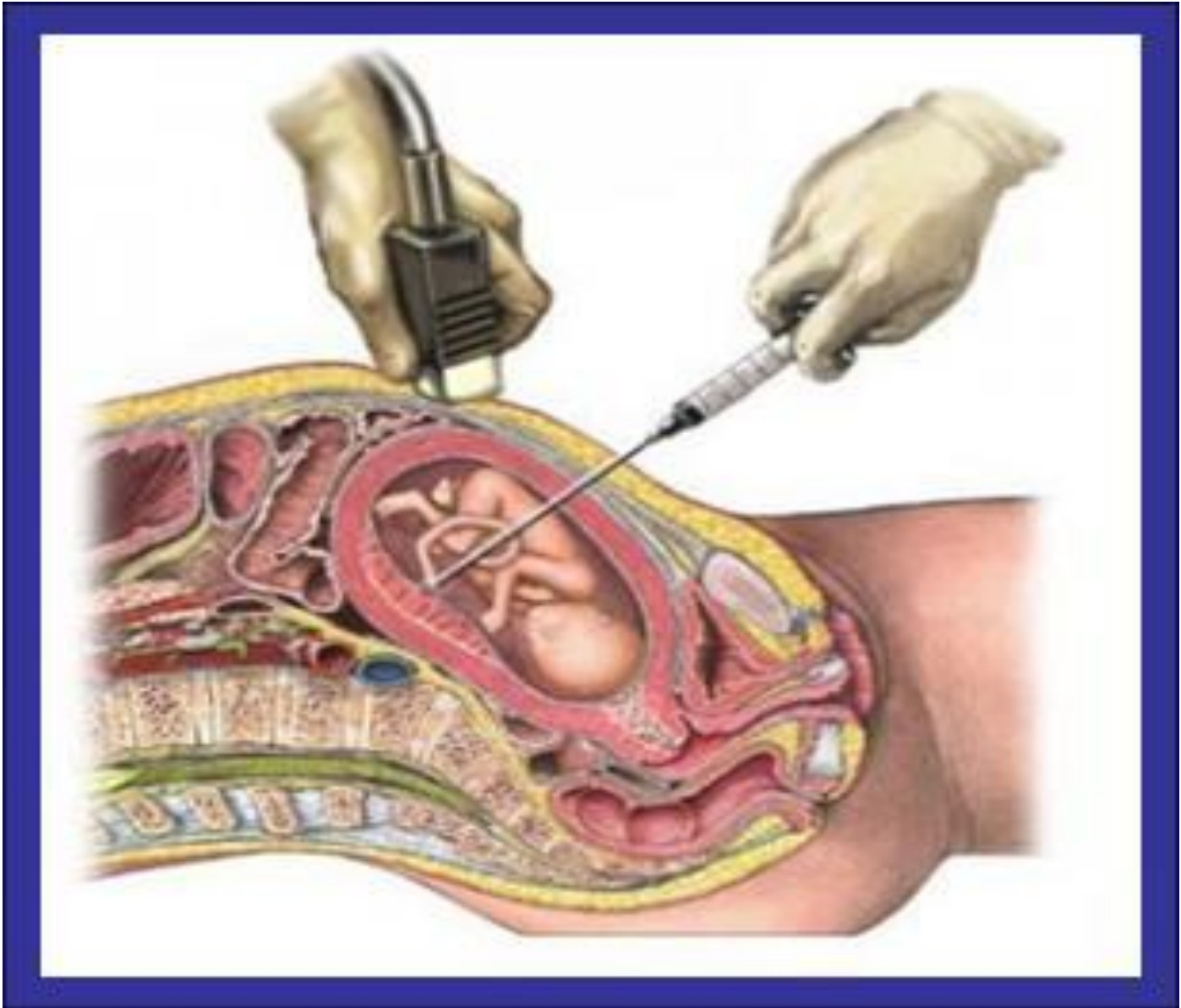
- Estas pruebas de tamizaje ayudan a identificar una población de gestantes cuyos fetos están en riesgo de portar trisomía 21 (Sd. Down) , 13 o 18.
- Si algún examen resulta positivo la pareja podría optar por algún otro procedimiento diagnóstico con lo que se incrementaría la posibilidad de identificar la anomalía....pruebas invasivas.



- Se extrae 20 a 30 cc y se buscan las células fetales provenientes del tracto intestinal , urinario o epiteleales..se les cultiva por 13 a 15 días para luego buscar los cromosomas .
- Riesgo de aborto si es muy precoz ...5.3%, y 0.2-1% si es precoz.



- **CORDOCENTESIS:**
- Es la extracción de sangre fetal con una aguja de la vena umbilical, con guía ecográfica.
- Puede realizarse desde la semana 18 de gestación .
- El riesgo de aborto es de 0.5 a 1.9%



- **BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIONICAS:**
- Es la extracción de tejido trofoblástico con una pinza de biopsia bajo guía ecográfica por vía transabdominal o transcervical, se efectúa entre las semanas 10 a la 12 permitiendo un diagnostico muy precoz.
- Riesgo de aborto de 3-4%, y de falsos positivos de 6 % aprox.

## Muestreo Transversal de Velloalidad Criónica



# Consejo Genético...Asesoría...

- ¿Que es?
- ¿Para que se utiliza?
- ¿Cuándo se realiza?
- ¿En quien se realiza?
- ¿Por qué?
- ¿Quién lo hace?



# Asesoría Genética...

- Puede ser realizado antes, durante o despues del embarazo.
- Es el estudio que se realiza através de la valoración clínica y de estudios especializados (citogenéticos, bioquímicos, de imágenes, moleculares) para saber si existe riesgo que en su familia se pueda repertir o bien presentar por primera vez, alguna malformación congénita o cualquier enfermedad, independientemente que la causa sea o no genética.

- Según la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos de EEUU,
- 
- Es el proceso de ayudar a la gente a entender y adaptarse a las implicancias médicas, psicológicas, y familiares de la contribución de la genética a la enfermedad.

- Este proceso integra:
- Interpretación de la historia familiar y médica para identificar la posibilidad de recurrencia o de aparición de una enfermedad.
- Educación sobre herencia, exámenes de ayuda diagnóstica, prevención, recursos e investigación.
- Asesoría para promover elección informada y adaptación al riesgo o la condición existente.

# Indicaciones de la Asesoría Genética...

- La existencia de una supuesta enfermedad hereditaria en el paciente o un miembro de la familia.
- Edad materna mayor de 35 años al momento del embarazo.
- Exposición a teratógenos durante el embarazo.
- Antecedentes de ciertas enfermedades asociadas a la raza de la pareja.

- Antecedente de defectos de nacimiento, anomalías cromosómicas ,o discapacidad intelectual en un pariente, o un niño de la familia.
- Abortos espontaneos recurrentes.
- Identificación de alguna anomalía en la ecografía.
- Historia familiar de neoplasia de debut temprano.
- Anomalías en el tamizaje del primer o segundo trimestres del embarazo.

- En la asesoría genética se debe discutir sobre:
  - La posibilidad de desarrollar una enfermedad.
  - El impacto de la misma.
  - La posibilidad de modificar la enfermedad o su impacto.
  - Anticipar desarrollo futuro en exámenes de ayuda diagnóstica o tratamiento.

- Y luego de la asesoría genética y las pruebas diagnósticas...que hacemos ?
- Nos preparamos para lo que viene, aceptamos la posibilidad que podría haber un aborto espontaneo, y si el embarazo continua... esperemos el nacimiento y si el neonato esta afectado por una patología que lo hace incapaz de vivir...aceptemos su derecho a morir , no al encarnizamiento terapéutico ni la eutanasia ,tampoco el aborto.



# Caso 3...

- Una pareja de esposos en su tercer embarazo descubre al 5to mes de gestación que el bebe es portador de anencefalia (entidad incompatible con la vida) , se informan al respecto , se dan cuenta que podría haber un aborto espontaneo pero que también podría continuar el embarazo y el bebe nacer y vivir corto tiempo.
- Ellos optan por la VIDA, se niegan al aborto, se explica lo que pasaría después del parto... ..

- La familia se instruye sobre esta patología, preparan a sus hijas mayores para lo que iba a ocurrir, deciden recibir al bebe como lo hubieran hecho si no tuviera anencefalia, deciden tener recuerdos de él, tomar fotos, acogerlo en familia...se les explica que no sería reanimado al nacer, pero si vivía recibiría manejo básico de soporte (calor, confort, hidratación-nutrición, oxígeno si respira, manejo del dolor si lo hubiera, no recibiría ventilación mecánica ni otra medida extraordinaria)...

- .

- Y..... lo mas importante, la familia tendría acceso a la sala de bebes o si los padres lo deseaban pasaría a la habitación con ellos.
- El parto se produce por cesarea al 9no mes, se solicita la entrada de un sacerdote a la sala de operaciones quien lo bautiza y confirma en la mesa de reanimación.

- Al nacer el bebe respira por su cuenta, se confirma el diagnóstico.... los padres y las hermanas lo reciben , lo acogen, lo acompañan.
- Al tercer dia de vida, la noche previa al alta de la madre, el bebe fallece en el cuarto de sus padres... con su familia.

# Reflexiones Finales...

- Cuidado Paliativo para las familias llevando un feto con un diagnóstico limitante de vida.
- David Munson , Steven Leuthner.
- Pediatric Clinics of N.A. 2007
  
- El diagnóstico prenatal crea una crisis en las vidas de los futuros padres y las familias de los fetos afectados...se producen sentimientos de shock, cólera, incredulidad, y desesperación...es evidente que estas familias requieren AYUDA.

- Se debe pedir a los padres elegir un nombre para su bebe y preguntarles si lo podemos usar al referirnos a él. Esto demuestra a la familias que respetamos a su bebe, no solo a su diagnóstico.
- Debemos aprovechar las ecografías no solo para seguimiento del embarazo sino para que la familia interactue con su bebe no nacido.
- Tratemos de minimizar el contacto con otras gestantes en las salas de espera dándoles la primera o la última consulta.

- Si la pareja lo desea se le puede ofrecer clases prenatales privadas, no en grupo.
- Debemos asistir a la familia en la elección del lugar donde nacería el bebe, donde tendrían las condiciones de atenderlo adecuadamente.
- Es muy importante escuchar a la familia, con oído empático, con buena disposición, con tiempo para preguntas, con paciencia.

- Crear un plan de parto...
- Se debe sugerir a la familia crear una lista de deseos y discutirla con ellos.
- 1. Via de Parto, generalmente es por vía vaginal y sin monitoreo para no tener que realizar una cesarea.
- 2. Reanimación , se debe explicar los pasos de la reanimación, cuales se realizarían y cuales no.

- 3. Manejo de síntomas del bebe... si hubiera dolor, si se usaría una sonda orogástrica, una vía endovenosa, que se dejaría de hacer también.
- 4. Consideraciones espirituales... si se desea el bautizo, y buscar facilitar el acceso al sacerdote.
- 5. Poder tomar fotografías o filmar a su bebe recién nacido.
- 6. Algún otro tipo de recuerdo, moldes de sus manos o pies, huellas, un mechón de pelo.

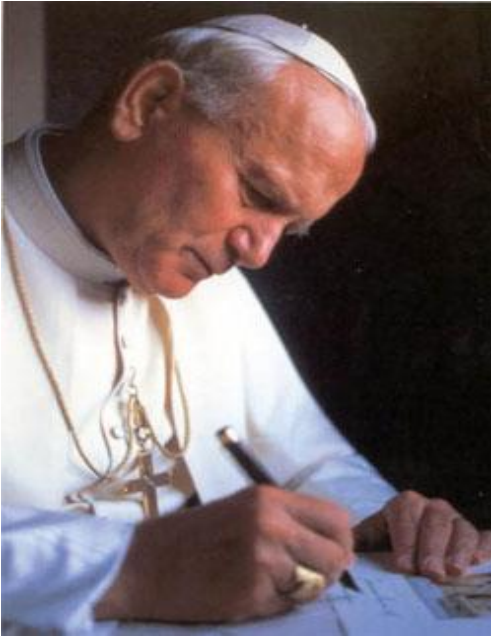
- 7. Permitir que la familia participe en el cuidado del bebe, en su baño, en su limpieza, en su vestido...permitir que sea cargado en brazos por ellos...si es que ellos así lo desean ...no forzar a hacerlo
- Luego de la muerte del bebe considerar otros estudios a realizar para facilitar o continuar con la asesoría genética .



- “En las modernas unidades de cuidado intensivo neonatal existe el peligro que se pierda el carácter de persona en un paciente que no puede hablar , que esta lleno de tubos y electrodos y alejado del ambiente natural donde se desarrolla su intimidad : la familia. En el caso de un neonato enfermo, la familia es la que esta privada de la presencia de este, hecho que es fuertemente sentido y sufrido por la madre y el padre.”

Dr. Patricio Ventura Junca

Manual de Neonatología . Jose Luis Tapia



- Las técnicas de diagnóstico prenatal...son lícitas cuando están exentas de riesgos desproporcionados para la madre y el feto y lo que busca es orientar una terapia precoz o favorecer una serena y conciente aceptación del niño por nacer y no ...

...abrir el camino a la legitimización del infanticidio y de la eutanasia...prevaleciendo la tendencia a apreciar la vida solo en la medida que da placer y bienestar, y el sufrimiento aparece como una amenaza insoportable de la que es preciso librarse a toda costa.”

Evangelium Vitae.

Juan Pablo II

