

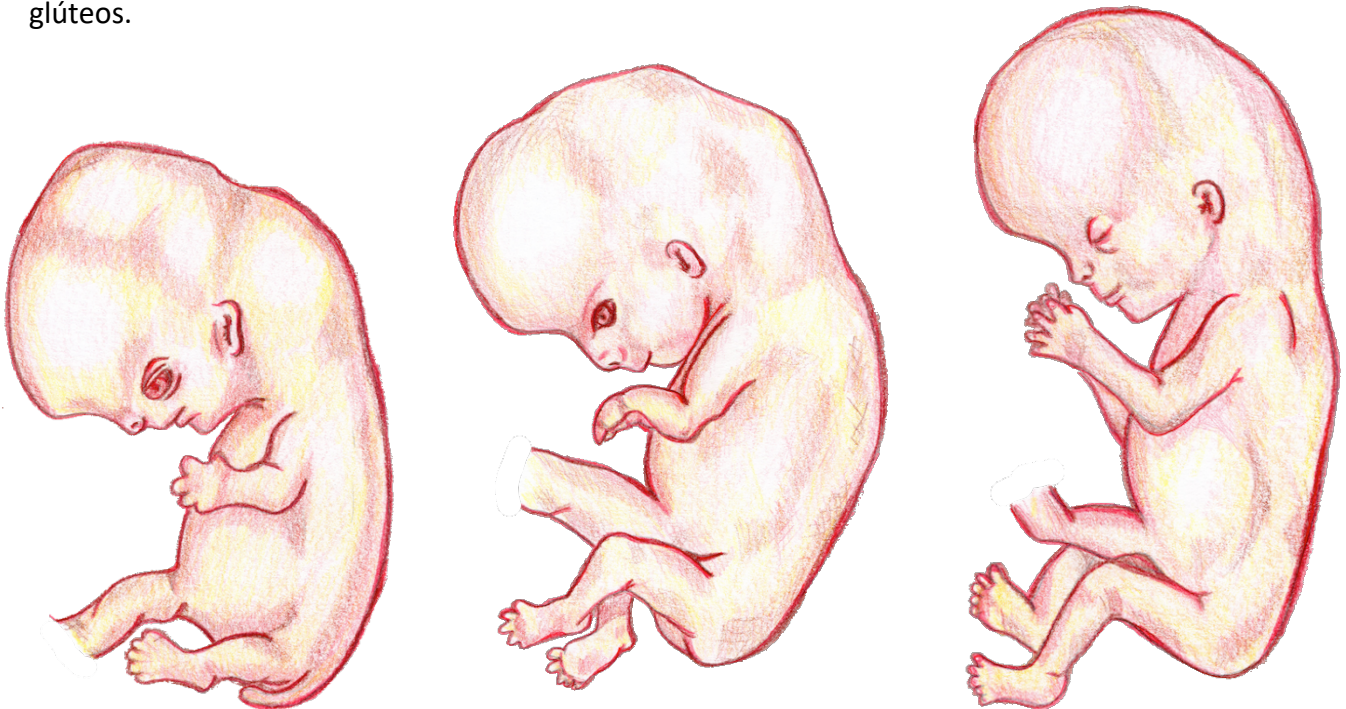
MES 3: PRUEBAS DE SCREENING (ÁREA MUJER)

El embarazo es una etapa más en la vida de muchas mujeres, que debe disfrutarse sin miedo. Aunque no debe considerarse una enfermedad, es recomendable hacer un seguimiento adecuado, para detectar posibles alteraciones. El control durante el embarazo debe de ser temprano, respetando los tiempos y si es posible, completando todos los controles. Es imprescindible comprender que aunque se realice un control adecuado, no puede garantizarse un hijo perfecto. Durante las consultas de seguimiento, debes aprovechar para aclarar cualquier duda que surja sobre el embarazo.

DESARROLLO DEL BEBÉ

En estas semanas, los órganos del bebé siguen desarrollándose y madurando. También se observa un rápido crecimiento corporal. La cabeza del feto es inicialmente grande, pero va reduciendo su proporción a medida que avanzan las semanas. La cara empieza a adquirir un aspecto más humano, con los ojos, que estaban separados, y van moviéndose hacia el centro del rostro.

SÉPTIMA SEMANA. En la novena semana de embarazo, o siete semanas después de la concepción, los brazos del bebé se alargan y aparecen los codos. Los dedos de los pies se vuelven visibles y los párpados comienzan a formarse. La cabeza sigue siendo grande, con un mentón apenas desarrollado. Al final de esta semana, el bebé podría medir entre 16 y 18 milímetros desde la coronilla hasta los glúteos.



OCTAVA SEMANA. Hacia la décima semana de embarazo, u ocho semanas después de la concepción, la cabeza del bebé se vuelve más redondeada y ya puede flexionar los codos. Los dedos de las manos y los pies se separan y alargan, mientras los párpados y el oído externo continúan formándose. El cordón umbilical se hace claramente visible.

NOVENA SEMANA. Al inicio de la undécima semana de embarazo, o novena semana después de la concepción, la cabeza del bebé sigue siendo la mitad de su longitud total. Sin embargo, el cuerpo comenzará a crecer notablemente. En esta etapa, el bebé ya se considera un feto. La cara es ancha,



con ojos muy separados, párpados cerrados y orejas bajas. Aparecen los brotes dentarios para los futuros dientes y el hígado empieza a formar glóbulos rojos. Al final de esta semana, los genitales externos comienzan a desarrollarse en un pene o un clítoris y labios mayores. En este punto, el bebé puede medir unos 5 centímetros y pesar cerca de 8 gramos.

DÉCIMA SEMANA. Comienzan a crecer las uñas del bebé. El rostro adquiere un perfil mejor definido y los intestinos se encuentran en el abdomen. Al finalizar este mes, en la semana 12 desde la última regla (semana 10 de vida del embrión), el bebé medirá unos 6 centímetros y pesará aproximadamente 14 gramos.

PRIMERA ANALÍTICA

La analítica del primer trimestre es una prueba fundamental porque nos permite evaluar ciertos parámetros cruciales. En caso de estar alterados, es importante conocerlos para aplicar los tratamientos correctos y mejorar el pronóstico tanto materno como fetal.

HEMOGRAMA: En primer lugar, evaluamos el hemograma, que incluye glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas, es decir, las células de la sangre. También evaluamos la cifra y concentración de hemoglobina, que permite diagnosticar anemia si está reducida. Es importante saber que los parámetros de normalidad varían durante el embarazo. Por ejemplo, el límite inferior de hemoglobina en una mujer embarazada en el primer trimestre es 11 g/dL, mientras que en una no embarazada es 12 g/dL. Por lo tanto, una cifra de 11.3 g/dL en una embarazada sería normal.

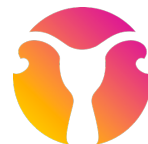
Durante el embarazo, hay un aumento del volumen sanguíneo y un aumento menor de células sanguíneas y producción de hemoglobina, lo que resulta en una menor concentración detectada. Interpretar erróneamente esta situación como anemia y tratarla con hierro podría causar problemas como estreñimiento e incluso afectar al desarrollo y crecimiento del feto. Por eso, es esencial evaluar siempre estos parámetros con el obstetra.

GRUPO SANGUÍNEO Y COOMBS: Además del hemograma, evaluamos el grupo sanguíneo y la prueba de Coombs indirecto para detectar posibles problemas de isoinmunización, especialmente en madres RH negativas. Si el bebé es RH positivo y la madre RH negativo, la madre puede producir anticuerpos contra el grupo sanguíneo del bebé, afectándolo. Este riesgo aumenta en embarazos sucesivos. En estos casos, administramos una inyección de inmunoglobulina anti-D en la semana 28 para proteger al feto. (Hablaemos más adelante de este problema).

Conocer el grupo sanguíneo también es crucial en casos de hemorragia obstétrica durante el parto, permitiendo una transfusión rápida si es necesario.

PARÁMETROS BIOQUÍMICOS: En esta analítica también evaluamos parámetros bioquímicos, siendo la glucemia uno de los más importantes. Evaluamos la glucemia basal y, en casos de riesgo de diabetes gestacional, realizamos la curva de tolerancia a la glucosa (Test de O'Sullivan).

Se consideran factores: un IMC elevado (superior a 30), edad materna superior a 35 años, antecedentes familiares de diabetes y antecedentes de diabetes gestacional o macrosomía fetal. Si se cumple alguno de estos factores de riesgo haremos la prueba de O'Sullivan, que dura una hora.



Tener una prueba de O'Sullivan alterada no es diagnóstico de diabetes gestacional. Si la esta prueba muestra valores anormales, realizamos una prueba más extensa, de 4 horas, para confirmar el diagnóstico de diabetes gestacional y aplicar el tratamiento adecuado.

HORMONAS TIROIDEAS: También valoramos la TSH y la T4 libre, ya que el embarazo puede inducir hipotiroidismo. Si se detectan niveles anormales, iniciamos tratamiento con hormonas tiroideas para prevenir problemas en el desarrollo fetal. Esta evaluación es fundamental realizarla al principio del embarazo, ya que una disfunción tiroidea puede afectar negativamente al desarrollo neurológico del feto.

SEROLOGÍAS MATERNAS: Una serología es la prueba que nos ayuda a conocer la presencia de anticuerpos frente a algunas de las enfermedades. La serología puede ser positiva por enfermedades que tuviste en el pasado, por enfermedades presentes o por haber sido vacunada.

Haber pasado algunas enfermedades como el citomegalovirus o la varicela te proporciona defensas (mediante anticuerpos) para el futuro. También las vacunas generan esta defensa y te ayudan a protegerte de enfermedades, y esto es importante porque algunas de estas defensas pueden pasar al bebé, ayudándole a él también a defenderse en los primeros meses de vida, hasta que su sistema de defensa se haga fuerte y podamos administrarle a él las vacunas.

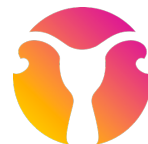
Durante el embarazo, evaluamos las serologías maternas para detectar infecciones peligrosas como VIH, hepatitis B, rubéola y sífilis. En algunos centros, también cribamos toxoplasmosis y citomegalovirus, aunque no es obligatorio, debido a la limitada eficacia de los tratamientos disponibles. En algunas mujeres, si hay factores de riesgo, (sobre todo dependiendo de la región), se realizará también control de enfermedad de Chagas y Zika.

ANÁLISIS DE ORINA: Finalmente, realizamos un análisis de orina para evaluar la función renal y detectar posibles infecciones urinarias. Realizaremos también un urocultivo que nos ayuda a identificar infecciones asintomáticas y a aplicar tratamiento antibiótico si es necesario. También buscamos la presencia de estreptococo del grupo B, una bacteria que puede afectar al bebé durante el parto y que requiere tratamiento antibiótico en el momento del nacimiento si se detecta. Además, buscaremos proteínas en la orina, que son otro indicador de la función renal. Este análisis se repite en cada trimestre.

ECO DEL PRIMER TRIMESTRE

La ecografía del primer trimestre, también conocida como ECO-12, es una prueba esencial durante el embarazo. Se realiza entre las semanas 11 y final de la 13, cuando el bebé mide entre 45 y 84 mm de longitud. Esta ecografía tiene varios objetivos importantes:

- Confirmar el embarazo intrauterino y el latido cardíaco fetal.
- Determinar el número de fetos y, en casos de embarazo múltiple, la corionicidad (ver si los embriones comparten o no placenta).
- Calcular la edad gestacional del embarazo.
- Detectar marcadores de aneuploidía, que son anomalías cromosómicas.
- Evaluar la anatomía del bebé de manera temprana.
- Medir el índice de pulsatilidad de las arterias uterinas para calcular el riesgo de preeclampsia.



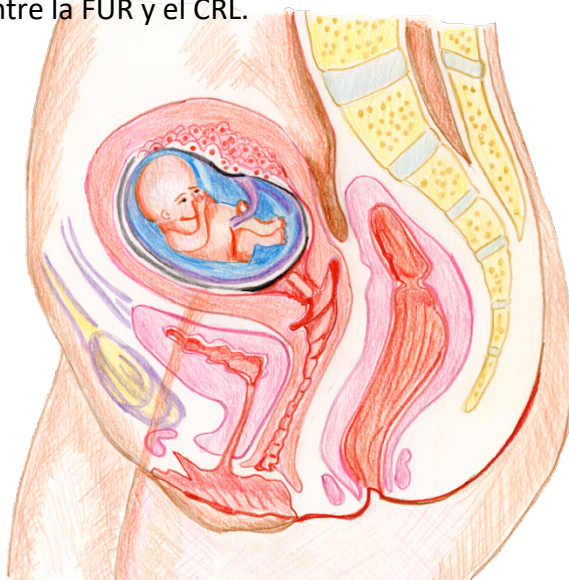
- Identificar posibles problemas en el útero y los ovarios.

La ecografía puede realizarse por vía abdominal y, si es necesario, complementarse por vía transvaginal para obtener una mejor visualización.

DATACIÓN DEL EMBARAZO: Para calcular la edad gestacional se utiliza la longitud cráneo-caudal (CRL). Este método es más preciso que basarse únicamente en la fecha de la última regla (FUR), especialmente si no se recuerda con exactitud o si el ciclo menstrual no es regular. Algunas guías, como la de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, recomiendan reasignar una nueva edad gestacional solo si hay una diferencia significativa entre la FUR y el CRL.

CRIBADO COMBINADO DE ANEUPLOIDÍAS:

Durante esta ecografía, se calcula el riesgo de anomalías cromosómicas comunes, como el síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Edwards (trisomía 18) y el síndrome de Patau (trisomía 13). Este cálculo combina la edad materna, factores bioquímicos (PAPP-A y B-HCG) y marcadores ecográficos (translucencia nuchal, ductus venoso, hueso nasal y flujo a través de la válvula tricúspide). Si el riesgo es alto, puede recomendarse una prueba invasiva como la biopsia corial o la amniocentesis para confirmar el diagnóstico.



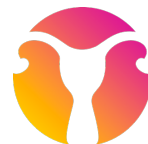
MARCADORES ECOGRÁFICOS: Como hemos dicho, para estimar el riesgo de aneuploidías, se utilizan una serie de marcadores ecográficos. El más importante es el pliegue nuchal o translucencia nuchal, pero existen otros:

- **Translucencia Nuchal (TN):** Es un espacio líquido en la nuca del feto. Un aumento en la TN puede indicar un mayor riesgo de cromosomopatías.
- **Hueso Nasal:** La ausencia o hipoplasia del hueso nasal se asocia con un mayor riesgo de trisomía 21.
- **Regurgitación Tricúspidea:** Es el flujo retrógrado de sangre a través de la válvula tricúspide del corazón. Este marcador está presente en un pequeño porcentaje de fetos normales, pero es más común en fetos con trisomías.
- **Ductus Venoso:** Un flujo anormal en el ductus venoso puede indicar problemas cromosómicos o cardíacos.

CRIBADO DE PREECLAMPSIA: Esta prueba busca identificar a las mujeres embarazadas con riesgo de desarrollar preeclampsia antes de las 37 semanas. La preeclampsia se relaciona con la hipertensión durante el embarazo. El cribado combina características maternas, presión arterial, flujo sanguíneo en las arterias uterinas y factores bioquímicos en la sangre materna (PAPP-A y PIGF). En caso de riesgo elevado, se puede administrar aspirina en dosis bajas para tratar de prevenir la preeclampsia.

TEST DE DNA FETAL

El test de ADN fetal no invasivo es una de las técnicas de diagnóstico prenatal. Al igual que la ecografía, es una prueba de screening, no diagnóstica. Por lo tanto, en caso de sospecha de



enfermedad se necesita de una prueba invasiva, como la amniocentesis, para confirmar el diagnóstico.

¿QUÉ ES? Se trata de una prueba capaz de detectar ADN fetal circulante en la sangre materna. Mediante esta prueba, con un simple análisis de sangre, se puede realizar una secuenciación de este ADN fetal, obteniendo así un diagnóstico. La fiabilidad de estos test es muy alta y son una muy buena opción. Un resultado negativo nos hace estar muy tranquilos y nos evitará el riesgo que suponen las pruebas invasivas. Un resultado positivo, aunque también es muy fiable, requerirá de una confirmación.

¿CÓMO FUNCIONA? El ADN fetal libre en la circulación materna procede de la unidad fetoplacentaria. De hecho, el origen principal son las células placentarias (sincitiotrofoblasto), que pasa a la circulación materna. La fracción fetal es la cantidad de ADN libre fetal que se encuentra en sangre materna, que se deriva de la unidad feto-placentaria. Se puede detectar desde las 5 semanas, y casi siempre a las 9 semanas. La concentración va aumentando cada semana según la edad. Se necesita un 3-4% de ADN fetal en la muestra, para que se pueda hacer el análisis.

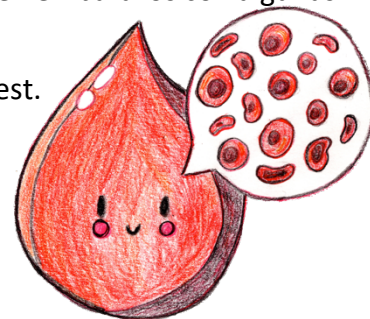
FALSOS NEGATIVOS: Algunos factores pueden reducir la fracción fetal, estos son:

- Edad gestacional temprana. Se suele recomendar hacer la prueba con más de 10 semanas.
- Recogida y procesamiento de muestra subóptima. La muestra se debe recoger y estabilizar adecuadamente por el laboratorio.
- Obesidad. La fracción fetal disminuye a medida que aumenta el peso materno. En estas pacientes el ADN fetal está más diluido en el plasma, y existe mayor ADN materno libre por la apoptosis del tejido adiposo. Con un peso mayor de 81 Kg, la posibilidad de fallo o resultado inexacto es 3-4 veces mayor.
- Tipo de alteración cromosómica fetal. La fracción fetal es más baja en embarazos con algunas aneuploidías.

*Es importante conocer la fracción fetal para interpretar la fiabilidad del test.

CAPACIDAD DIAGNÓSTICA: Esta prueba es muy fiable para las trisomías más frecuentes:

- Trisomía 21: detección 99,5%, falsos positivos 0,05%
- Trisomía 18: detección 97,7%, falsos positivos 0,04%
- Trisomía 13: detección 96,1%, falsos positivos 0,06%



El valor predictivo positivo es aproximadamente del 90%, lo que significa que el 10% con resultado positivo, no tendrá un embarazo afectado. Por ello, si se quiere confirmar el diagnóstico, se hará mediante pruebas invasivas.

¿CUÁNDO REALIZARLA? Normalmente, a todas las pacientes se les ofrece la prueba combinada de detección de cromosopatías en el primer trimestre, (como hemos explicado anteriormente, mediante ecografía). Ante un triple screening de riesgo intermedio se suele ofrecer la prueba de DNA fetal.

También pueden utilizarlo aquellas pacientes que deseen aumentar algo la fiabilidad del triple screening, aunque es importante recordarles que con un cálculo de riesgo muy bajo, esta prueba resulta muy fiable.



Es posible que, con el tiempo, las mejoras técnicas y la reducción de costes, hagan que esta prueba se realice de rutina en todos los embarazos. Sin embargo, por el momento, un triple screening de muy bajo riesgo es tan tranquilizador como la prueba de DNA fetal, siendo mucho más económico.

AMNIOCENTESIS

La amniocentesis es una prueba prenatal invasiva que se realiza generalmente entre las semanas 15 y 20 de gestación. Consiste en extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico del saco que rodea al feto para su análisis.

OBJETIVOS DE LA AMNIOCENTESIS: Se utiliza principalmente para confirmar el diagnóstico de anomalías cromosómicas como el síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Edwards (trisomía 18) y el síndrome de Patau (trisomía 13). También sirve para identificar defectos del tubo neural, (como la espina bífida), diagnosticar infecciones fetales y determinar la madurez pulmonar del feto en casos de riesgo de parto prematuro.

PROCEDIMIENTO: Mediante ultrasonido se guía una aguja delgada a través del abdomen y el útero hasta el saco amniótico. Se extrae aproximadamente 20 ml de líquido amniótico para su análisis. El líquido amniótico se envía a un laboratorio donde se analizan las células fetales y otras sustancias.

RIESGOS: El principal riesgo es el de pérdida fetal, habitualmente por una rotura de la bolsa amniótica, que suele conllevar la muerte del feto. Esto ocurre entre 1/200 y 1/500 casos. También existe riesgo de infección uterina o de lesionar directamente al feto con la aguja.

BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIALES

La biopsia de vellosidades coriales es otra prueba prenatal invasiva que se realiza entre las semanas 10 y 13 de gestación. Consiste en tomar una muestra de tejido de la placenta para su análisis.

OBJETIVOS DE LA BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIALES: Al igual que la amniocentesis, el objetivo principal de esta prueba es confirmar el diagnóstico de anomalías cromosómicas como el síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Edwards (trisomía 18) y el síndrome de Patau (trisomía 13). También se utiliza para diagnosticar enfermedades genéticas específicas, como la fibrosis quística o la enfermedad de Tay-Sachs.

PROCEDIMIENTO: También se utiliza el ultrasonido (ecografía) para guiar la inserción del catéter o la aguja. La muestra de tejido se puede obtener a través del cuello uterino (transcervical) o del abdomen (transabdominal). La muestra de vellosidades coriales se envía a un laboratorio para su análisis genético.

RIESGOS: De nuevo, el riesgo más importante es el de pérdida fetal, (aproximadamente 1 en 100 a 1 en 200 casos). También puede producirse una infección uterina o un sangrado vaginal. Por lo tanto, la biopsia de vellosidades coriales permite un diagnóstico más temprano, pero la amniocentesis tiene un riesgo ligeramente menor de complicaciones.