Orphanet
Información gratuita sobre enfermedades raras, ensayos clínicos, medicamentos y enlaces a asociaciones y grupos de apoyo en Europa
www.orpha.net

EuroGentest
Información gratuita sobre pruebas genéticas y enlaces a asociaciones y grupos de apoyo en Europa
www.eurogentest.org

Elaborado a partir de los folletos originales de Guy's & St. Thomas's Hospital. The Royal Collage of Obstetricians and Gynaecologists. http://www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 y el Parque Tecnológico de Genética IDEAS, Londres, Inglaterra

Enero de 2008

Este trabajo se ha realizado bajo el auspicio de EuroGentest, Contrato Nº 512148 del Sexto Proyecto Marco Europeo.

Traducido por: Úrsula Muñoz, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid, España.

Ilustración: Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com

EuroGentest

Genetic Alliance UK
Supporting. Campaigning. Uniting.

La Amniocentesis

Información para Pacientes y Familiares

La amniocentesis

Esta información sobre la amniocentesis explica en qué consiste, cómo se realiza, así como los posibles beneficios y riesgos de someterse a esta prueba. Este folleto está diseñado para ayudarle a preguntar a su médico las cuestiones que le preocupan.

¿Qué es la prueba de la amniocentesis?

La bolsa amniótica contiene el líquido donde flota el bebé en la matriz de la madre. La amniocentesis es el procedimiento que se utiliza para extraer parte de este líquido para realizar análisis genéticos durante el embarazo. Sirve fundamentalmente para detectar anomalías en los genes o en los cromosomas del bebé. Le pueden aconsejar que se someta a esta prueba por diversas razones:

- Debido a una avanzada edad de la madre.
- Ud. o su pareja son portadores de una anomalía genética que le pueden transmitir al bebé.
- Existen antecedentes en su familia o en la de su pareja.
- Ha tenido previamente un hijo con una anomalía genética.
- Alguna de las pruebas que le han hecho durante el embarazo (ecografía, examen del pliegue nucal, análisis de sangre) sugieren un riesgo elevado de que su bebé tenga una anomalía genética.

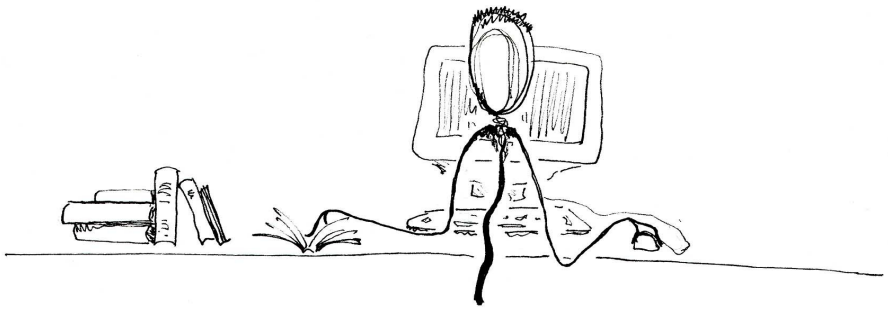
¿Cómo se realiza la amniocentesis?

La amniocentesis consiste en extraer un poco del líquido amniótico que rodea al bebé dentro de la matriz. En primer

- Cómo puede afectarles emocionalmente a Ud. y a su pareja esta experiencia.

Éstas son alguna de las cuestiones que debe considerar antes de tomar la decisión de someterse a la amniocentesis. Puede leer también el folleto “Preguntas Más Frecuentes”. En él encontrará alguna de las preguntas que puede hacerle a su médico. Este folleto se ha confeccionado con la ayuda de personas que han pasado antes por su misma situación.

Lleve a su cita sus preguntas por escrito, y si necesita un intérprete comuníquelo en el departamento o servicio correspondiente.



Ésta es sólo una guía breve sobre la amniocentesis. **Puede encontrar mas información en:**

March of Dimes
Información gratuita sobre el embarazo y amniocentesis
www.nacersano.org

La Genética al Alcance de Todos
Información gratuita y fácil de entender sobre la genética en general y sobre las enfermedades genéticas.
www.lagenetica.info

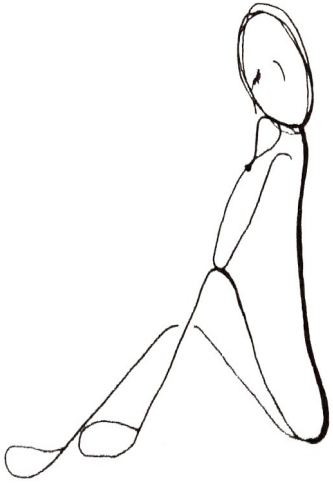
muy importante que le informe a su médico acerca de su situación, a fin de que tome las medidas pertinentes para minimizar el riesgo de transmisión del VIH a su bebé.

Tomar la decisión de someterse o no a la aminocentesis

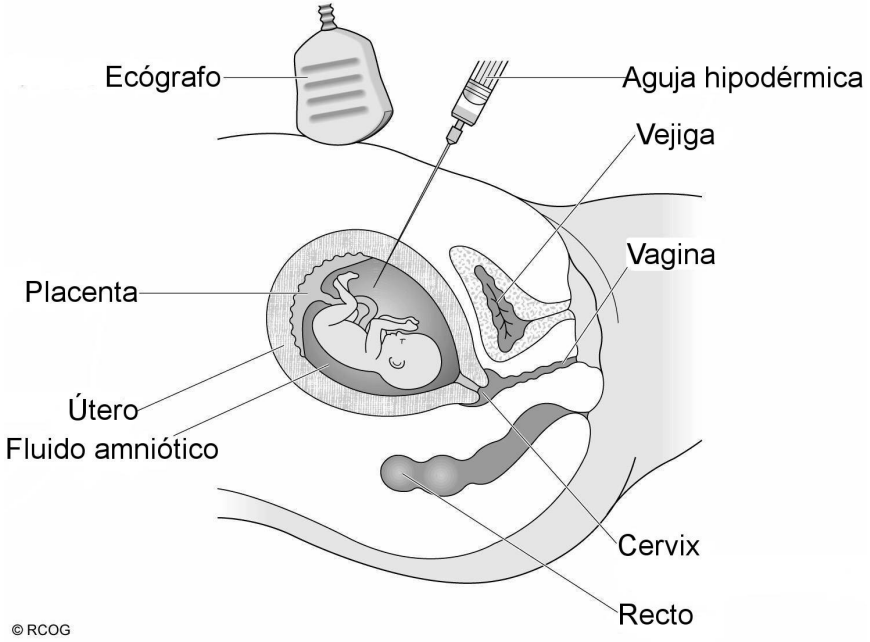
Pude resultarle difícil decidir si debe someterse a la amniocentesis. Es importante que recuerde que no está obligada a hacerlo si no lo desea. Considere la posibilidad solamente cuando Ud. y su pareja piensen que les conviene conocer la información que resultará del análisis y que los riesgos que conlleva son pequeños.

Para tomar la decisión acertada, hable con su médico de las siguientes cuestiones:

- Información sobre el estudio genético en cuestión.
- La probabilidad de que el bebé sea portador de una anomalía genética.
- Información sobre la fiabilidad de los resultados.
- La probabilidad de resultados no concluyentes que implicasen la repetición de la amniocentesis.
- Riesgo de aborto espontáneo.
- El tiempo que tardará en conocer los resultados.
- Las opciones que dispone en el caso de que el bebé sea portador de un defecto genético.



lugar, se realiza una ecografía para verificar la posición del bebé y de la placenta. Después de limpiar la piel del abdomen (tripa) con una solución antiséptica, se inserta una jeringa hipodérmica hasta la matriz para sacar una muestra de líquido (15 ml, aproximadamente tres cucharillas). Este líquido contiene algunas células de la piel del bebé, que son las que se van a utilizar en el laboratorio para el análisis de los genes y cromosomas. Aunque no es frecuente, en algunas ocasiones, se falla en el primer intento y hay que volver a pinchar.



¿Cuándo se realiza la amniocentesis?

La prueba se lleva a cabo después de la semana 15 del embarazo.

¿Es dolorosa la amniocentesis?

La mayoría de las mujeres consideran la prueba incómoda, pero no dolorosa. La prueba dura sólo unos minutos. Algunas

mujeres sienten cierta tensión y molestias en la matriz al día siguiente. Esto es normal.

¿Qué sucede después de la amniocentesis?

La prueba se realiza en unos pocos minutos, pero conviene que le acompañe una persona de su confianza que le apoye durante y después de la prueba. Tómese las cosas con calma durante un par de días, no levante peso ni haga ejercicio intenso. Si tiene dolores de las 24 horas, fiebre, pérdida de flujo o de sangre, acuda al médico.

¿Cuáles son los riesgos de la amniocentesis?

Aproximadamente una de cada 100 (1%) mujeres sufre un aborto espontáneo después de someterse a la aminocentesis (la estadística puede variar ligeramente dependiendo del departamento al que consulte), sin que se conozca la causa. Sin embargo, 99 de 100 (99%) embarazos continúan con normalidad. No hay ninguna evidencia de que la amniocentesis sea peligrosa para el bebé.

¿Es fiable la amniocentesis?

Consulte con su médico la fiabilidad del estudio genético que está considerando, ya que la fiabilidad varía dependiendo del tipo de anomalía génica o cromosómica que se estudie. En algunas ocasiones (1%) no se obtiene un número suficiente de células durante la amniocentesis que permita realizar los análisis genéticos. En este caso, le ofrecerían la posibilidad de hacerle otra prueba.

¿Pueden detectarse todas las enfermedades genéticas con la amniocentesis?

Normalmente, los resultados se refieren a la anomalía genética que se está estudiando. Ocasionalmente, puede desvelar otras

alteraciones. No existe un análisis global para todas las anomalías genéticas conocidas.

¿Cuánto tardaré en conocer los resultados?

Depende del tipo de estudio. En algunos caso, se tarda tres días, pero en otros casos se necesita 2-3 semanas. No debe preocuparse si tardan algo más de tiempo en comunicarle los resultados. Generalmente, no se trata de que algo vaya mal, si no de que las células tardan más en crecer.

Consulte con su médico cuando le darán a Ud. los resultados.

Pregunte, el día de la prueba, en qué forma (personalmente o por correo) recibirá los resultados.

¿Qué pasa si los resultados revelan que mi bebé tiene un defecto genético?

En este caso, su médico le explicará la naturaleza de la anomalía genética y cómo podría afectarle al bebé. Le dirán si hay cura o tratamiento disponible. Le hablarán de las distintas opciones que puede Ud. considerar, incluida la de interrumpir el embarazo. Le ayudarán a decidir lo que le conviene a Ud. y a su bebé. Muy rara vez, los resultados muestran una reorganización cromosómica cuyas consecuencias se desconocen.

Infección por VIH

Si Ud. es VIH positivo, debe saber que existe un cierto riesgo de que su bebé se infecte durante la amniocentesis. Por lo tanto, es