



TÉCNICAS INVASIVAS EN DIAGNÓSTICO PRENATAL

Guía de Asistencia Práctica de la Sección de Ecografía Obstétrico-Ginecológica de la SEGO, publicada en abril de 2022

Grupo de expertos que han realizado el documento: Dr. Antoni Borrell Vilaseca, Dra. María del Mar Gil Mira, Dra. Francisca Molina García, Dr. Walter Plasencia Acevedo, Dra. Belén Santacruz Martín.

Revisión: Junta SESEGO. Dr. Juan Luis Alcázar Zambrano, Dra. Eugenia Antolín Alvarado, Dr. Javier Arenas Ramírez, Dra. Nerea Maiz Elizaran, Dr. José Manuel Puente Águeda, Dr. José Antonio Sainz Bueno

ÍNDICE

Introducción	2
Requerimientos generales para la realización de técnicas invasivas	3
Estudios genéticos en muestras fetales	5
Técnicas invasivas	6
Biopsia vellosidades coriales	6
Amniocentesis	17
Cordocentesis	23
Formación y auditorías	27
Adendum:	
Consentimientos informados de técnicas invasivas en diagnóstico prenatal	28
Bibliografía	49

INTRODUCCIÓN

Para poder realizar un diagnóstico genético o microbiológico del feto se ha de proceder a la toma de muestras de origen fetal y/o placentario. Estas se pueden obtener de la placenta, mediante una biopsia de vellosidades coriales (BVC); de células fetales presentes en el líquido amniótico mediante una amniocentesis (AC); o directamente de sangre fetal, habitualmente mediante el acceso a vasos del cordón umbilical o cordocentesis (CC).

Todas ellas tienen un carácter invasivo por lo que generalmente se conocen en conjunto como técnicas invasivas (TI) ya que hay que acceder al medio interno fetal, lo que conlleva ciertos riesgos, siendo el más importante la pérdida fetal.

El riesgo de pérdida de la gestación debido a la realización de una BVC o AC ha sido muy debatido en los últimos años, y la evidencia indica que la etiología por la que se realiza la TI es la responsable de la mayoría de las muertes fetales (1,2). Así, aunque el riesgo global de pérdida gestacional tras una TI es de 1 en 100, las pérdidas debidas a la propia técnica, BVC o AC, es de 1 en 500.

El objetivo de las TI no es solo obtener material para estudio; además hay que hacerlo con el menor riesgo de complicaciones y la mayor tasa de muestras aptas para estudio posible. Estos dos objetivos son operador/a dependiente. La aplicación de modelos contingentes en el cribado de anomalías del primer trimestre, como el presentado en la GAP de la SEGO de 2017 (3), mediante cribado combinado del primer trimestre (CCPT) y test de ADN libre circulante (test ADN-Ic), ha ocasionado una reducción de entre un 80% y 90% (4-5) de las TI realizadas, por lo que la formación en TI va a verse amenazada en un futuro próximo. Para mantener la capacitación ante este escenario, consideramos fundamental un conocimiento completo y adecuado de la técnica y la práctica en modelos de simulación lo más similares posible a las situaciones reales.

Las TI son solo la forma de obtener las muestras y los estudios que se pueden realizar sobre ellas son muy diversos (tipos diferentes de test genéticos, bioquímicos y microbiológicos); debemos conocer, dependiendo de los objetivos y las indicaciones, qué tipo de muestra es la mejor en cada caso y mediante qué técnica la debemos obtener.

Desde la SEGO-SESEGO consideramos que es de especial interés hacer una guía actualizada de las diferentes indicaciones, requerimientos técnicos y de las evaluaciones que se deberían seguir en los centros en donde se realizan. Esta guía pretende ser muy práctica y hemos prestado especial atención en cada uno de los pasos que deben seguirse desde la asepsia, el material, los métodos de introducción y control ecográfico.

En la guía se recogen en primer lugar una serie de consideraciones generales que deben tenerse en cuenta antes y después de la realización de cualquier TI. Posteriormente, se analizan las indicaciones específicas de cada una de ellas y las recomendaciones técnicas paso a paso. Así mismo, abordamos las recomendaciones en caso de gestación gemelar. Está pensada para que se pueda leer como un todo o consultar por capítulos independientes, de manera que si se quiere obtener información de una técnica específica esta esté a su disposición en un solo epígrafe. Por este motivo, al inicio de todos los capítulos aparecen indicaciones muy similares con las diferencias específicas de cada técnica.

En las gestaciones interrumpidas de forma precoz, especialmente en casos recurrentes, se debería realizar un estudio genético. Aunque se ha descrito la posibilidad de hacerlo en sangre materna (6), en el momento actual la recogida de material de origen placentario sigue siendo la mejor opción, por lo que la guía también incluye las diferencias técnicas en la obtención de muestras en estas pacientes.

Existe una indicación común a la BVC y a la AC que es el estudio genético en casos de alto riesgo de cromosomopatías. El alto riesgo es un concepto relativo y modificable según

las guías de práctica clínica y la disponibilidad de test de cribado avanzados, como es el test de ADN-Ic.

En el momento actual, en la GAP vigente de la SEGO, el punto de corte de alto riesgo para trisomía 21 es de 1/250; si se dispone del test de ADN-Ic, se ofertará TI si el riesgo es $> 1/50$ y la posibilidad de ADN-Ic entre 1/51-1/250 (o TI si la mujer así lo desea); si no se dispone de ADN-Ic, se ofrecerá TI si el riesgo es $> 1/250$. Por este motivo, cuando en esta guía hablemos de alto riesgo tras CCPT, nos referiremos a estos puntos de corte, pero en cualquier caso puede adaptarse al criterio clínico vigente en cada Comunidad Autónoma en ese momento (3).

Para finalizar, hemos realizado una actualización de los consentimientos informados publicados en la GAP de cribado y diagnóstico de anomalías genéticas de 2017, acordes a la última evidencia disponible, añadiendo uno específico para la toma de muestras en gestaciones interrumpidas de forma precoz.

Esperamos que os sea útil.

REQUERIMIENTOS GENERALES PARA LA REALIZACIÓN DE TÉCNICAS INVASIVAS

Las TI (BVC, AC y CC) son técnicas ambulatorias.

Hay una serie de requisitos comunes a todas ellas y que debemos tener en cuenta:

- **Verificación del motivo de la TI:** es crucial ser consciente de cuál es la indicación durante todo el procedimiento y del grado de riesgo que la mujer (y/o la pareja) esté dispuesta a asumir.
- **Asesoramiento genético:** en el momento de la programación de la TI se debe realizar el asesoramiento genético por parte de un médico, genetista clínico u obstetra, sobre la probabilidad de anomalía fetal (cromosómica o monogénica) y sobre el alcance y limitaciones de los estudios genéticos que se vayan a llevar a cabo. De cada test genético deben informarse de las posibilidades de no obtener resultado; de los falsos positivos (FP), falsos negativos (FN) y no concluyentes (NC). Debe decidirse qué prueba genética se practicará: la “prueba rápida” (QF-PCR o FISH), el cariotipo, el microarray (cariotipo molecular) o un panel génico, exoma clínico, exoma completo u otros test específicos. Se deben comentar las limitaciones de cada técnica: la “prueba rápida” solo determina el número de 5 cromosomas (13, 18, 21, X e Y), el cariotipo no detecta cambios submicroscópicos, el array-CGH no detecta las anomalías equilibradas y ninguna de ellas detecta los defectos monogénicos. A mayor complejidad de la técnica también se detectan más variantes de significado incierto y más hallazgos incidentales,
- **Consentimiento informado (anexos):** se debe proporcionar a la gestante información sobre el procedimiento, las posibles complicaciones y las medidas de precaución que debe seguir. La información sobre el procedimiento y sobre el procesamiento de la muestra debe incluirse en el consentimiento informado. Idealmente debe firmarse con un plazo mínimo de 24 horas antes de la realización del procedimiento y leerse conjuntamente entre la gestante y el/la especialista que le asesore.
- **Conocimiento del RhD:** en caso de que la gestante sea RhD negativa se pautará gammaglobulina anti-D (300 μ g o 1.500 unidades internacionales [UI] intramuscular [IM]) antes de las 72 horas posprocedimiento, excepto si se ha realizado un genotipado prenatal no invasivo con resultado de feto RhD negativo. Como norma general, el RhD de la pareja no se tomará en consideración.
- **Conocimiento de serologías:** virus de inmunodeficiencia humana (VIH), hepatitis B (VHB) y, en casos de riesgo, virus de la hepatitis C (VHC). La decisión de realizar una

TI en caso de infección materna por VIH, VHB y VHC debe ser consensuada con la paciente informando del aumento del riesgo de transmisión vertical y confirmando previamente en la medida de lo posible la carga viral indetectable. La AC sería la técnica de elección sobre la BVC ante infección activa materna, aunque habrá que individualizar en función del riesgo de alteración genética. Se deberá administrar gammaglobulina anti-VHB en gestantes con HBsAg positivo. En caso de HBeAg positivo, carga viral positiva (ADN-VHB), en punción transplacentaria inevitable o AC de tercer trimestre, se administrará inmunoglobulina específica VHB postprocedimiento (600 UI IM, dosis única en las primeras 24 horas) (7).

• **Valorar las contraindicaciones relativas al procedimiento:**

- Mujeres seropositivas para VHB, VHC o VIH con carga viral alta.
- Isoinmunización.
- Fiebre y/o infección materna activa.
- Amenaza de aborto y sangrado genital reciente no filiado.
- Gran hematoma intracavitario.
- Alteración de la coagulación materna o tratamiento anticoagulante (Tabla I) (8).

Tabla I.

Manejo anticoagulante para la biopsia de vellosidades coriales (8)

Tratamiento anticoagulante	Suspensión antes del procedimiento	Reinicio después del procedimiento
Aspirina (dosis de antiagregante 75-300 mg/ día)	No precisa	
HBPM profiláctica	10-12 h	6-8 h
HBPM Terapéutica	24 h	24 h
Dicumarínicos *	INR \leq 1,4	Inmediato

HBPM: heparina de bajo peso molecular; INR: international normalised ratio.
* *Excepcional en gestantes*

- **Valoración fetal y placentaria:** es necesaria la realización de una ecografía detallada, con estudio anatómico completo del feto si previamente no se ha hecho, en la que también debemos localizar y valorar la placenta y la inserción placentaria del cordón umbilical para posteriormente seleccionar la zona más adecuada para el acceso según la técnica que vayamos a realizar.

Recomendaciones posrealización de las técnicas invasivas

- Administración de gammaglobulina (300 μ g o 1.500 UI IM) en mujer RhD negativa.
- No existe evidencia de que la realización de reposo relativo o absoluto tras las TI estén relacionadas con la disminución de las complicaciones. No obstante, recomendamos evitar la actividad física intensa durante las 24 horas posteriores a la realización de la prueba, dada la falta de estudios al respecto.
- Signos de alarma para acudir a urgencias: sangrado igual o superior a una menstruación, dolor abdominal intenso, fiebre o pérdida de líquido amniótico.

- La realización de una ecografía de seguimiento posprocedimiento coincidiendo con la entrega de los resultados es una opción a considerar por cada centro

ESTUDIOS GENÉTICOS EN MUESTRAS FETALES

Como hemos comentado en la introducción, las diferentes TI son la forma en la que accedemos a las muestras placentarias o fetales; los estudios genéticos que se realizan sobre ellas son muy diversos, el tiempo de espera para obtener un resultado será muy diferente en función de las pruebas y técnicas a realizar. En este apartado exponemos qué podemos esperar de los principales estudios genéticos y el tiempo estimado de respuesta, que puede ser variable en función de los laboratorios o de la organización del procesamiento de las muestras:

- QF-PCR: cuantifica el número de cromosomas 21, 18, 13, X e Y mediante el estudio de regiones polimórficas del ADN con repeticiones cortas en tándem (STR). Diagnostica las aneuploidías de estos 5 cromosomas y las triploidías. Detecta la contaminación materna y es especialmente recomendable antes de procesar un array-CGH.
- Cariotipo por cultivo corto o método semidirecto en vellosidades coriales: aunque actualmente esta técnica ha sido sustituida por la QF-PCR, permite un cariotipo en 2-7 días a partir de las células del trofoblasto, las cuales se replican espontáneamente. No hay riesgo de contaminación materna, pero presenta un cierto riesgo de detectar anomalías confinadas a la placenta (2% de resultados NC).
- Cariotipo por cultivo largo: con resultado a las 3 semanas. Tiene riesgo de contaminación materna (decidua/sangre materna), pero la posibilidad de detectar una anomalía confinada a la placenta es baja y la tasa de falsos negativos es inferior a la del cultivo corto. Se recomienda realizar un cultivo largo siempre que no se haga microarray, después de QF-PCR o cultivo corto.
- Microarray (cariotipo molecular): permite el diagnóstico de microdeleciones y microduplicaciones crípticas para el cariotipo (< 10 Mb) además de las aneuploidías, deleciones y duplicaciones diagnosticables con el cariotipo. No detecta las anomalías equilibradas ni algunas triploidías. Está especialmente indicado en malformaciones fetales, crecimiento intrauterino retardado (CIR) precoz y translucencia nucal (TN) mayor al percentil 99. Cuando se diagnostica una T21 o T13 por QF-PCR, se cancelará el microarray y se realizará un cariotipo en cultivo largo para descartar una trisomía por translocación.
- Estudios moleculares específicos: para el diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas es necesario tener identificada la mutación en el caso índice y contactado el laboratorio que realiza estos estudios.
- Reserva de ADN: en el caso de un feto con anomalías estructurales y con estudio mediante microarray normal, existe la posibilidad de conservar ADN para la realización de otros estudios genéticos como:
 - Panel génico NGS (next generation sequencing): estudia los exones de los genes relacionados con una patología fetal específica, por ejemplo, pliegue nucal persistente (panel RASopatías), CAKUT (en riñones hipercogénicos), hidrops o displasias esqueléticas.
 - Exoma: estudia todos los exones de los genes OMIM (exoma clínico) o de todos los genes (exoma completo), indicado en anomalías estructurales multisistema y anomalías recurrentes.

TÉCNICAS INVASIVAS

Cuando sea necesario tomar una muestra para realizar análisis genéticos podemos recurrir a diferentes TI para conseguirla. Las indicaciones que presentamos en esta guía para las diferentes técnicas son las establecidas por las principales guías internacionales, pero estas pueden variar al adaptarse a los protocolos locales o regionales.

BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIALES

1. Indicaciones de la biopsia de vellosidades coriales

- Alto riesgo de aneuploidía en el cribado de primer trimestre.
- Alto riesgo de aneuploidía en test de ADN-Ic.
- Translucencia nucal aumentada > percentil 99.
- Anomalía cromosómica en gestación previa (en trisomías autosómicas se puede recalcular el riesgo, en otras anomalías el riesgo de recurrencia es muy bajo). En algunos protocolos regionales se ofrece el test de ADN-Ic con esta indicación.
- Anomalía cromosómica parental.
- Anomalía estructural fetal detectada en la ecografía de primer trimestre.
- Confirmación de un diagnóstico preimplantacional (error < 5% si realizado por FISH y < 1% si realizado por PCR, microarray o NGS).
- Pérdidas gestacionales precoces en las que se desee estudio genético (pérdida gestacional recurrente o según protocolos específicos). En edades gestacionales menores de 10 semanas se recomienda BVC transcervical.
- Enfermedad monogénica con diagnóstico molecular o bioquímico disponible.

2. Edad gestacional

La BVC –tanto vía transcervical como transabdominal– se podrá realizar entre las 10+0 y las 14+6 semanas, aunque es preferible entre las 11+0 y 13+6 semanas. Se ha descrito la reducción de extremidades en la BVC antes de las 10 semanas (9). En placentas de inserción baja, la BVC transcervical es factible hasta la semana 15. La transabdominal no presenta un límite claro, pero a partir de las 15 semanas el tamaño de las vellosidades suele obliterar la aguja, por lo que quedaría reservada a aquellos casos en los que no es posible el abordaje mediante otra técnica.

3. Técnica

1. *Biopsia transcervical de las vellosidades coriales*

A. PREPARACIÓN DE LA BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIALES TRANSCERVICAL

Es recomendable que en el momento de la BVC la gestante tenga una repleción vesical media, que permita la visualización ecográfica del cérvix, ya que una mayor o menor repleción pueden dificultar el procedimiento.

Los requerimientos de personal y material son los siguientes:

- Habitualmente es necesaria la presencia de un ecografista para guiar al operador durante el procedimiento. En procedimientos complejos la experiencia del especialista que realiza el control ecoguiado puede ser tan importante como la del operador. En equipos de muy alta experiencia, el ecografista y el operador pueden ser la misma persona.

En cuanto al instrumental, los requerimientos mínimos son:

- Ecógrafo.
- Camilla ginecológica.
- Fuente de luz directa.
- Espéculo vaginal de Collins con mecanismo de apertura lateral.
- Pinza de BVC (tipo snake).
- Gasas y material para realizar asepsia (clorhexidina en base acuosa).
- Pinza de Pean para realizar asepsia.
- Contenedor con medio de transporte de muestras.

B. VALORACIÓN Y PLANIFICACIÓN

La valoración ecográfica transabdominal previa deberá realizarla el operador con tres cortes básicos por vía transabdominal:

- Sagital medio: permite definir la localización anterior o posterior del corion, así como la distancia entre este y el orificio cervical interno (OCI).
- Transversal: define la lateralidad del corion, que puede ser central, izquierdo o derecho.
- Sagital del cérvix: localización del trayecto del canal cervical.

Durante la ecografía previa, el operador localiza el canal cervical, planifica la vía de acceso al corion y selecciona la zona del corion ideal para la toma de la muestra. Cuando es anterior se debe prever una vía alternativa de acceso por pared posterior.

C. PREPARACIÓN DE LA GESTANTE

- La gestante se coloca en posición de litotomía dorsal, con las caderas bien apoyadas y lo más cerca posible al borde de la camilla, para permitir una mayor maniobrabilidad con la pinza.
- El operador realiza asepsia de la zona vulvar y vaginal con clorhexidina acuosa. La colocación del espéculo ha de ser especialmente cuidadosa para evitar una acción reactiva de la gestante y, si esta se produce, se tendrá que esperar el tiempo necesario para que se vuelva a relajar. Se inserta el espéculo vaginal procurando realizar una apertura no excesiva, que permita que el cérvix quede fijado entre sus 2 palas. Posteriormente, se realiza asepsia del exocérvix.

D. TRAYECTO POR EL CANAL CERVICAL (DESDE ORIFICIO CERVICAL EXTERNO HASTA ORIFICIO CERVICAL INTERNO)

La realización de la BVC tiene 3 tiempos: el primero consiste en avanzar la pinza hasta el OCI, el segundo llegar hasta el corion y el tercero realizar la extracción de vellosidades coriales (10,11).

Para realizar el primer paso:

- El operador toma la pinza, comprueba que se abra y cierre correctamente y que su curvatura sea la adecuada.
- El operador introduce la pinza en la vagina, cuidando de no contactar con la pared vaginal y la inserta por el orificio cervical externo (OCE).

- Se presiona ligeramente para iniciar el trayecto por el canal cervical y se avanza con control ecográfico continuo. En múltiples casos el canal es más corto y está más dilatado y, por tanto, hay poca resistencia al paso. En caso de resistencia a la entrada, se debe ir girando progresivamente la pinza 360°, hasta encontrar un punto de entrada. Como última opción, se coloca una pinza de Pozzi para traccionar y reorientar el cérvix.
- Todo cambio de orientación del avance de la pinza en sentido anteroposterior y lateral se realiza mediante el movimiento correspondiente del espéculo.
- En un gran número de casos el canal tiene un trayecto en forma de “J”, haciéndose necesario avanzar la pinza en dirección posterior (dorsal) y posteriormente reorientarla hacia arriba (ventral) para alcanzar el OCI.
- En úteros en retroversión, la introducción de la pinza se inicia con una rotación del mango de 180 grados, para aprovechar la curvatura de la pinza en sentido posterior.

E. TRAYECTO DESDE ORIFICIO CERVICAL INTERNO HASTA EL CORION

- Una vez en el OCI, se reevaluará la vía de progresión hasta el corion, ya que la localización del OCI no siempre es predecible por ecografía. Si el corion es de inserción baja esta fase no es necesaria.
- Para reevaluar la vía de progresión que vamos a seguir se realiza en un corte sagital; valoraremos la distancia desde el OCI hasta el borde proximal del corion, tanto por la pared posterior si el corion es posterior, como por la pared anterior y posterior si el corion es anterior. Se fija el extremo inferior de la sonda en el OCI y se desplaza lateralmente el extremo superior de la sonda hacia la derecha o izquierda (movimiento en “limpiaparabrisas”), buscando la zona del corion de mayor grosor y ecogenicidad.
- Una vez se decide la vía a seguir, se avanza la pinza por el espacio virtual entre la decidua y la membrana corial (corion liso). Cuando se accede por la pared posterior y el útero está en anteversión, se debe ir rozando tangencialmente la pared uterina posterior, con escaso riesgo de romper las membranas. Durante todo el procedimiento se deberá visualizar la pinza en toda su longitud y especialmente la punta (pero nunca solo la punta). **No se debe avanzar ni un milímetro la pinza sin localizarla correctamente.**
- La entrada en el espesor del corion debe realizarse por su cara materna, para evitar una falsa entrada. Una entrada incorrecta será identificada por el operador por la imagen ecográfica (la punta de la pinza deforma la cara fetal de la placenta presionándola hacia la cavidad) o por una sensación táctil (mayor resistencia, como si se empujase una pelota de goma).
- Cuando se avanza por la pared anterior en un útero en marcada anteversión, existe un mayor riesgo de crear una falsa vía. Por lo tanto, el avance de la pinza debe realizarse de manera muy cautelosa, rozando la pared uterina anterior, angulando de manera forzada la pinza hacia arriba, mediante un movimiento forzado del espéculo hacia abajo al mismo tiempo que se presiona con el transductor para disminuir la flexión uterina.
- En un útero en anteversión, el ángulo de acceso puede ser corregido aplicando una cierta presión con la sonda ecográfica sobre la pared uterina anterior. Esta presión suele dar una falsa imagen de que las paredes anterior y posterior del útero parecen contactar. No debe utilizarse este “falso atajo” ya que se atravesaría la cavidad amniótica.
- Cuando el corion es anterior y es imposible avanzar la pinza rozando la pared uterina anterior debido a la anteversoflexión marcada, una vía alternativa es una pared lateral, si el corion está lateralizado a la derecha o izquierda, y cuando se llega a fundus se puede centrar un poco la pinza.

- Cuando el útero está en retroversión, las mismas maniobras se aplican de manera inversa (pinza hacia abajo, espéculo hacia arriba), especialmente cuando el corion es posterior.

F. EXTRACCIÓN DE LA MUESTRA DE VELLOSIDADES CORIALES

- Una vez se alcanza el corion, se avanza la pinza a través de su espesor hasta la zona más ecogénica y cercana a la placa corial (cara fetal del corion), pero sin llegar al límite del saco gestacional. La pinza se orientará siempre que sea posible paralelamente a la placa corial.
- Para la toma de la muestra, se abre la pinza y se avanza unos 10-20 mm siguiendo el trayecto paralelo a la placa corial, cerrándola posteriormente antes de retirarla (Fig 1A y B).
- Si al retirarla se nota resistencia o se observa una retracción importante de la placa corial, debe abrirse la pinza, retroceder unos centímetros, cerrarla y reiniciar la extracción de la muestra.
- Se retirará la pinza con la muestra siguiendo la misma ruta de entrada, manteniéndose bien cerrada en todo.
- Una vez extraída la muestra de vellosidades, se coloca en el contenedor que contenga medio de transporte (RPMI), o alternativamente suero fisiológico.
- La muestra debe evaluarse macroscópicamente, utilizando la fuente de luz y realizando un movimiento de agitación suave del contenedor, para confirmar que la cantidad y la calidad sean adecuadas. Las vellosidades coriales son blanquecinas y de aspecto coraliforme. La decidua tiene un aspecto de piel de color rojizo oscuro y normalmente flota en el medio de transporte (Fig. 2).

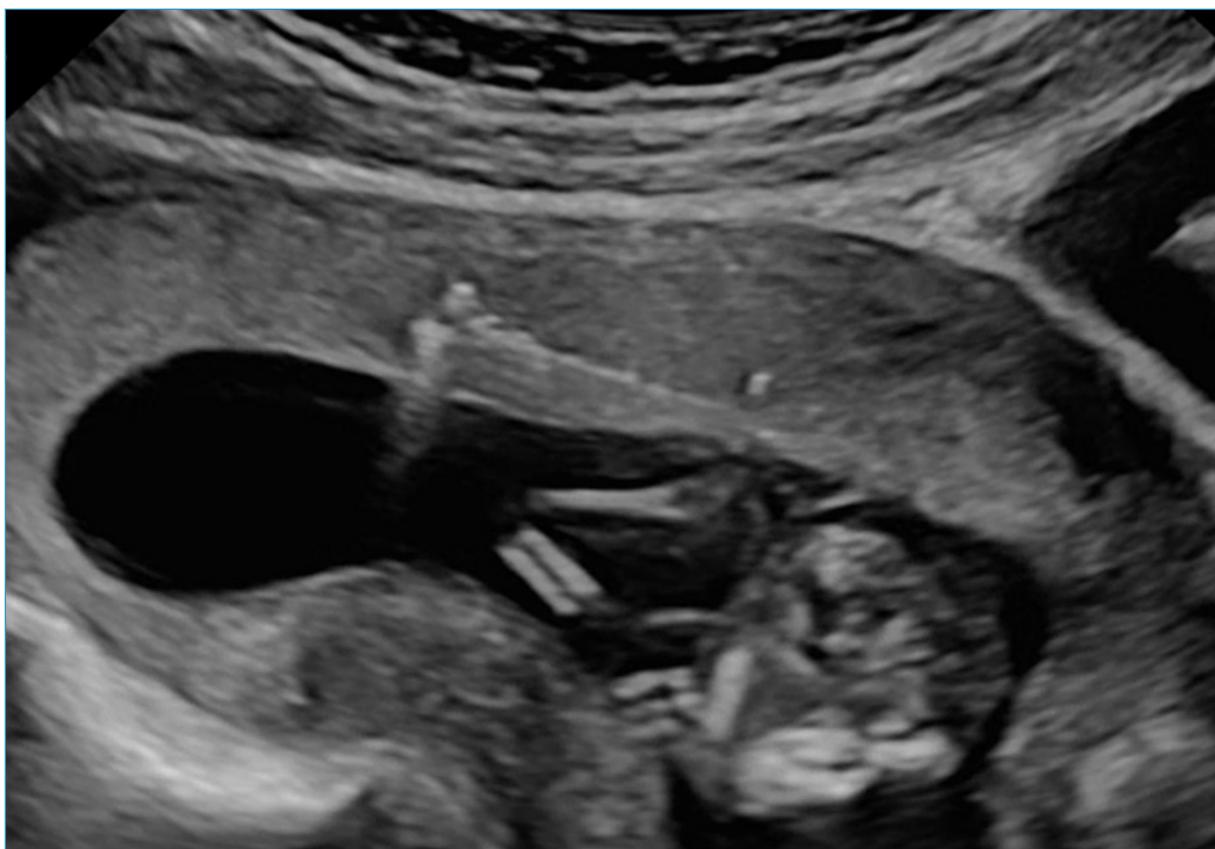


Figura 1A. Seguimiento ecográfico de la pinza de biopsia en el momento de su apertura en corion anterior.



Figura 1B. Seguimiento ecográfico de la pinza de biopsia y apertura en el espesor del corion, en una en biopsia transvaginal con placenta en cara posterior.



Figura 2. Vellosidades coriales extraídas vía transvaginal

- En caso de requerir una segunda muestra, se repiten los mismos pasos, procurando seleccionar una zona en la que el corion tenga un mejor aspecto ecográfico (mayor espesor y ecogenicidad).
- En condiciones normales deben realizarse un máximo de 2 introducciones por sesión y si es necesario se programará una segunda sesión una semana más tarde. Es muy importante tener en mente la indicación del procedimiento, especialmente el riesgo de la anomalía cromosómica/genética, así como la historia reproductiva materna y la opinión de la pareja. En los casos de muy alto riesgo de anomalía cromosómica, podría contemplarse una tercera introducción en la misma sesión para obtención de la cantidad adecuada de material. En el resto de los casos, debemos posponer el procedimiento tras dos introducciones
- La muestra debe llegar al laboratorio idealmente en el mismo día y debe conservarse mientras tanto a temperatura ambiente, nunca en un frigorífico, ni cerca del aire acondicionado.

II. Biopsia transabdominal de las vellosidades coriales

A. PREPARACIÓN DE LA BIOPSIA DE LAS VELLOSIDADES CORIALES TRANSABDOMINAL

Es recomendable que en el momento de la BVC la gestante tenga una repleción vesical media, que permita la visualización ecográfica del útero en posición más o menos indiferente y permita evaluar si es preferible una repleción completa o, por el contrario, una vejiga completamente vacía para la realización del procedimiento.

Los requerimientos de personal y material son los siguientes:

- El operador y el ecografista son la misma persona, por lo que se requiere personal con experiencia capaz de guiarse en estos procedimientos. El ayudante, quien realizará la conexión al sistema de vacío, no será necesariamente facultativo, sino que estas funciones las puede realizar un/a enfermero/a o auxiliar si ha sido adecuadamente entrenado/a para ello.

En cuanto a instrumental, los requerimientos mínimos son:

- Ecógrafo.
- Camilla (idealmente regulable en altura).
- Fuente de luz indirecta.
- Gasas y clorhexidina para realizar asepsia.
- Sobre con gel de ultrasonidos estéril.
- Desinfectar el transductor o usar funda o protector de sonda estéril.
- Aguja y jeringa de 5 ml para administración de anestesia local (se puede usar subcutánea o IM según las características de la paciente) adecuadamente etiquetada.
- Anestesia local (lidocaína al 2% o 5% es una buena opción).
- Jeringa de 10-20 ml con heparina (con punta de rosca si se usa conector con rosca) adecuadamente etiquetada.
- Conector (puede ser un pequeño conector con vía de tres pasos a rosca o a click) que también tendrá heparina en todo su recorrido y se dejará conectado a la jeringa con heparina para la aspiración de vellosidades coriales.
- Heparina o, en caso de no disponer de ella, se puede emplear el propio medio de transporte en el que se conservará la muestra posteriormente.

- Aguja de biopsia corial de 18G-20G (idealmente con punta Chiva y refuerzo sonográfico también en la punta).
- Placa de Petri o similar con un poco de medio de cultivo para verificación de la muestra.
- Pipeta o similar para transferir la muestra de la placa al contenedor.
- Contenedor con medio de transporte de muestras (si no se dispone de él y no se puede demorar el procedimiento, puede remplazarse por suero fisiológico) adecuadamente identificado.
- Tirita o apósito pequeño.

B. VALORACIÓN Y PLANIFICACIÓN

La valoración ecográfica transabdominal previa deberá realizarla el operador con dos cortes básicos:

- Sagital medio: permite definir la localización anterior o posterior del corion, así como el fondo uterino, el OCI, vejiga y las asas intestinales.
- Transversal: define la lateralidad del corion, pudiendo este ser central, izquierdo o derecho.

Durante esta ecografía previa, el operador localiza el mejor punto de acceso. Para ello, primero localiza el centro del útero como el punto de intersección entre el plano sagital y transversal previamente obtenidos. En segundo lugar, coloca la sonda sobre este punto y, fijando uno de los dos extremos cada vez, realiza movimientos en sentido y en contrasentido de las agujas del reloj desde las espinas iliacas hasta unos 30-40 grados con respecto a línea media materna. En algunos casos de placentas posteriores o fúndicas se puede requerir un acceso suprapúbico en línea media. Una vez localizado el mejor punto de acceso, se magnificará la imagen hasta que el fondo uterino quede al fondo del sector de visualización ecográfica, se ajustará la ganancia para permitir una correcta diferenciación del miometrio y del corion y se colocará la sonda de tal manera que permita visualizar toda la vía de acceso desde tejido celular subcutáneo hasta la placenta. Habitualmente, el punto de entrada en el útero suele localizarse en el centro de la pantalla. Es importante mantener una verticalidad absoluta de la sonda, la cual debe siempre permanecer perpendicular a la espalda materna para evitar errores.

C. PREPARACIÓN DE LA GESTANTE

- Se coloca a la gestante en decúbito supino (puede elevarse levemente la cabeza para su confort), sin cruzar las piernas y lo más cerca posible al borde de la camilla próximo al operador.
- Se procede a lavado con agua jabonosa del vientre materno y con gel desinfectante de la sonda y del cable.
- Se cubre la sonda con un protector estéril con gel estéril en su interior.
- Se coloca un paño estéril sobre la pelvis y miembros inferiores maternos.
- El operador realiza asepsia de la piel con clorhexidina preferentemente. Se administra anestésico local en el punto de entrada sin necesidad de alcanzar miometrio (de hecho, es preferible no hacerlo para evitar su contracción posterior). Es conveniente aprovechar este momento para visualizar la aguja, comprobar la adecuación del plano y verificar el ángulo con el que se anticipa que se incidirá en la piel.

D. TRAYECTO DE LA AGUJA (DESDE PIEL HASTA PLACENTA Y VICEVERSA)

La realización de la BVC transabdominal tiene 3 tiempos: el primero consiste en avanzar la aguja desde la piel del abdomen materno hasta la placenta; el segundo, tras retirar la guía del interior de la aguja, en aspirar las vellosidades coriales y, el tercero, en el que se lleva a cabo la salida de la aguja. Para ello se deben realizar los siguientes pasos:

- Se introduce la aguja de biopsia, asegurando su visualización ecográfica en todo momento para evitar el daño de estructuras maternas o la entrada en cavidad amniótica. Un ángulo de entrada de 45 grados con respecto a la piel permite una visualización y manejabilidad de la aguja óptima; ángulos mayores dificultarán o incluso imposibilitarán la identificación de la aguja y ángulos menores su manejabilidad, por lo que deben ser evitados excepto en los casos en los que, según la experiencia del operador, no se pueda acceder de mejor manera (incluyendo la vía transcervical) (Fig. 3).

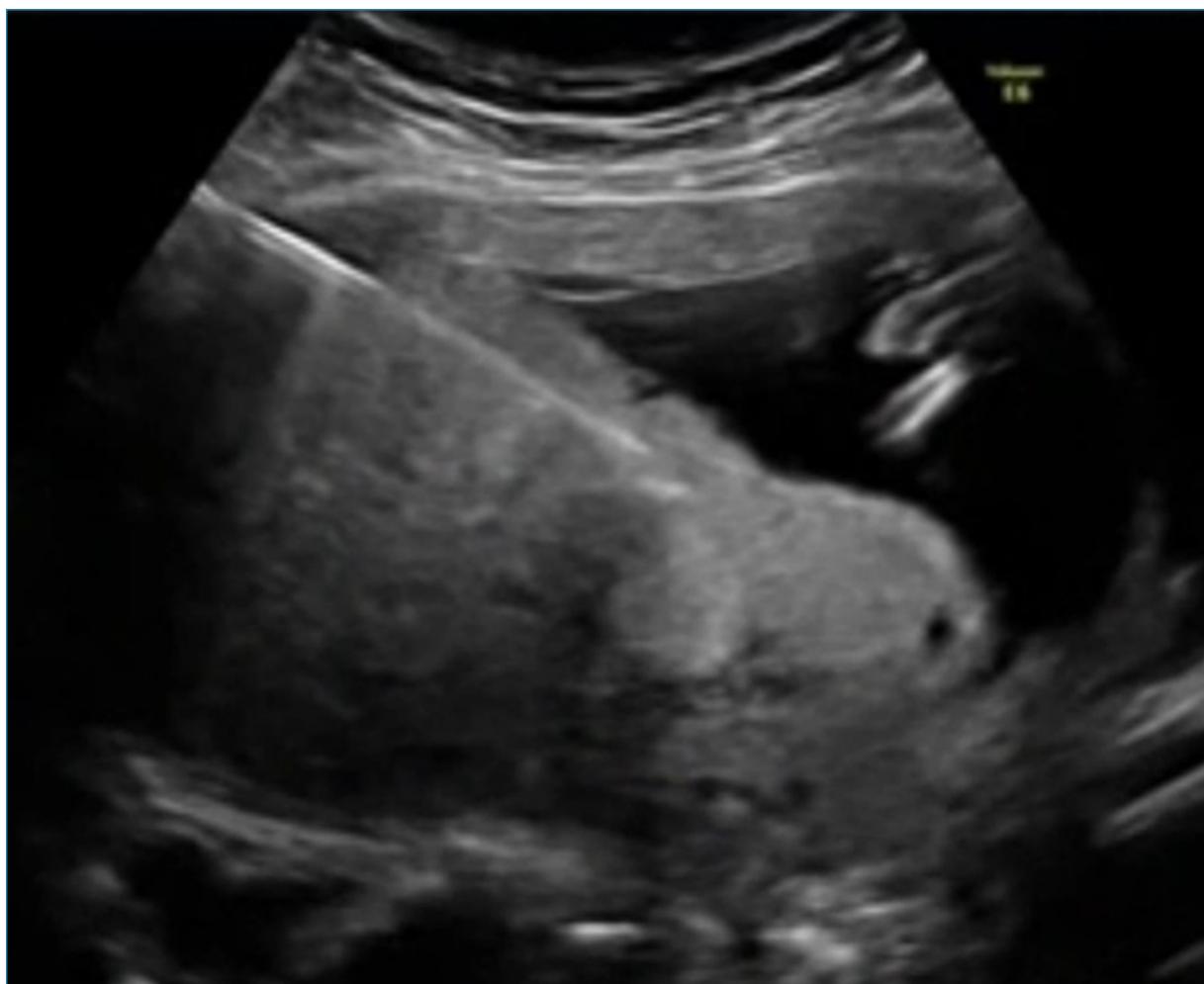


Figura 3. Seguimiento ecográfico de la aguja en biopsia transabdominal, en el momento de su trayecto en el interior del corion.

- Una vez en la placenta, el ayudante retirará la guía de la aguja y conectará esta a la aguja a través del conector. Se procederá al aspirado comprobando así el correcto sistema de vacío.
- El operador procederá a avanzar y retroceder la aguja por todo el recorrido placentario posible dentro de su plano de visualización ecográfica para asegurar el muestreo correcto de la misma. Al mismo tiempo, el ayudante mantendrá un aspirado constante.

- Una vez realizado un muestreo adecuado, y siempre tras asegurar que existe material hemático visible en el conector, se puede proceder a la retirada de la aguja con control ecográfico. De la misma manera que durante su introducción, durante el recorrido de salida la aguja debe ser visible en todo momento, siendo especialmente cuidadosos en no realizar cambios de ángulos de esta que puedan provocar daños en las estructuras maternas. El ayudante debe mantener la aspiración durante todo este tiempo hasta que, con la salida de la aguja de la cavidad abdominal, penetre aire en el sistema.
- Tras la retirada de la aguja se puede comprimir suavemente el punto de punción y colocar una tiritita o apósito sobre el mismo, de manera similar a una extracción de sangre convencional.

E. PREPARACIÓN DE LA MUESTRA DE VELLOSIDADES CORIALES

- Una vez retirada la aguja del abdomen materno, se deposita su contenido sobre una placa de Petri previamente rellena con una pequeña cantidad de medio de transporte para vellosidades coriales. Se debe prestar especial cuidado en asegurar un vaciamiento completo del posible material retenido en el interior de la aguja.
- Se comprobará que la muestra sea adecuada, retirando posibles coágulos de sangre materna para evitar contaminación y asegurando una cantidad de material suficiente para la realización del o de los análisis necesarios. La mejor forma de valorar la muestra es colocando la placa sobre el foco de luz de un microscopio y mirando a través de este; sin embargo, un pequeño foco de luz colocado bajo la placa puede ser suficiente para su evaluación macroscópica al igual que con la BVC transcervical (Fig. 4). Las vellosidades coriales son blanquecinas y de aspecto coraliforme. La decidua tiene un aspecto de piel de color rojizo oscuro y normalmente flota en el medio de transporte.
- Con la ayuda de una pipeta se depositará la muestra en el interior del contenedor con medio de transporte que habrá sido previamente etiquetado con los datos de la paciente y el procedimiento.
- Se recomienda la comprobación del etiquetado, así como de cualquier documento identificativo que se envíe al laboratorio antes de su colocación en un sobre o contenedor que permita un cierre seguro que evite su apertura antes de su llegada al laboratorio.
- Una vez extraída la muestra de vellosidades, se coloca en el contenedor con medio de transporte (RPMI), o alternativamente con suero fisiológico.
- La muestra debe evaluarse macroscópicamente, utilizando la fuente de luz y realizando un movimiento de agitación suave del contenedor, para confirmar que la cantidad y la calidad sean adecuadas.
- En caso de requerir una segunda muestra, se repiten los mismos pasos, procurando seleccionar una zona corial de mejor calidad, aunque en condiciones normales no debería ser necesario. En cualquier caso, deben realizarse un máximo de 2 punciones por sesión y si es necesario se programará una segunda sesión unos días e incluso una semana más tarde. Es muy importante tener en mente la indicación del procedimiento, especialmente el riesgo de la anomalía cromosómica/genética, así como la historia reproductiva materna y la opinión de la pareja. En casos de muy alto riesgo y siempre individualizando el riesgo-beneficio, puede forzarse una tercera punción.
- La muestra debe llegar al laboratorio idealmente en el mismo día y debe conservarse mientras tanto a temperatura ambiente, nunca en un frigorífico, ni cerca del aire acondicionado.



Figura 4. Aspecto de las vellosidades coriales extraídas vía transabdominal con aguja de biopsia

4. Complicaciones de la biopsia de vellosidades coriales

- Pérdida fetal: existe un riesgo similar al de la AC cuando la BVC se realiza por parte de un operador experimentado, aproximadamente de 1/100 de forma general, si bien el atribuible a la técnica es de 1/500. El resto de las pérdidas estarán relacionadas con la indicación de la BVC.
- Corioamnionitis: muy poco frecuente después de BVC con una incidencia $< 1/1.000$ (9).
- Rotura prematura de membranas (RPM): muy poco frecuente después de una BVC transcervical, y con clínica muy leve por la cantidad escasa de líquido amniótico en una edad gestacional temprana. Su incidencia es $< 1/1.000$.
- Hematoma placentario: de escasa relevancia cuando no es masivo o retrocorial. Debe documentarse la presencia de un hematoma previo al procedimiento.
- Despegamiento corial: de escasa relevancia cuando no es masivo. Debe documentarse su existencia previa al procedimiento.
- Muestra insuficiente o inadecuada: la tasa de “no-resultado” debe ser inferior al 3% (12), por lo que conviene monitorizar al centro y al laboratorio.

5. Biopsia de vellosidades coriales en gestaciones gemelares

- La BVC es el procedimiento de elección en la gestación bicorial, ya que una eventual interrupción selectiva de uno de los gemelos comportará menos complicaciones

cuanto más precozmente se realice (13). El mayor inconveniente de la BVC en gestaciones bicoriales es la confusión de muestras entre 2 coriones adyacentes. Por este motivo, puede considerarse conveniente que el/la médico más experto realice la guía ecográfica.

- En la planificación de la BVC en una gestación múltiple es indispensable realizar un mapeado documentado de los sacos gestacionales, fetos y coriones existentes. Se ha recomendado que estos procedimientos se realicen preferentemente en centros que ofrezcan la reducción selectiva, para facilitar la correcta identificación de los fetos cuando esta es la opción que decide la pareja en caso de un gemelo afecto.
- En gestaciones bicoriales con dos placentas adyacentes es indispensable delimitar con precisión el territorio de cada una. En estos casos la recomendación es tomar la muestra cerca a la inserción del cordón de cada gemelo.
- En la **vía transvaginal**, se recomienda tomar la muestra de cada placenta con pinzas diferentes, evitando así la contaminación entre ellas. Cuando solo se disponga de una pinza debe asegurarse de que no queden restos de la primera muestra antes de acceder al segundo corion. No es necesario evitar el paso a través del corion del gemelo A en el momento de la toma de la muestra del gemelo B. Si un corion no es accesible por vía transcervical, puede realizarse una BVC vía transcervical y la otra por vía transabdominal.
- Si las muestras se van a tomar **vía transabdominal**, puede realizarse con dos punciones distintas, con una sola punción realizada con una aguja de biopsia especial para gemelares (tiene una “doble aguja” que evita la contaminación con el material extraído en primer lugar) o con una punción para biopsia abdominal y una biopsia transcervical para el cogemelo. El mejor método debe ser evaluado individualmente para cada paciente y debe ser explicado siempre al ayudante antes de su comienzo (*briefing*). Durante el procedimiento debe confirmarse en voz alta y con comunicación (*feedback*) continua entre el operador y el ayudante. No es necesario evitar el paso a través del corion del gemelo A en el momento de la toma de la muestra del gemelo B siempre que la guía esté correctamente introducida en la aguja.

Para evitar confusiones, es recomendable realizar de manera sistemática primero la BVC del gemelo A y en segundo lugar la del gemelo B.

En general, se recomienda obtener muestras de los 2 coriones, aunque se trate de una anomalía discordante, ya que es preferible disponer de un resultado normal en el feto aparentemente sano, antes de realizar una interrupción selectiva.

En las gestaciones monocoriales se recomienda actuar como en la gestación única. En caso de fetos monocoriales diamnióticos discordantes para una anomalía, es preferible posponer el procedimiento y realizar dos AC.

6. Biopsia de vellosidades coriales en pérdidas gestacionales precoces

En una pérdida gestacional precoz, la BVC presenta una tasa superior de obtención de un cariotipo, en comparación con el análisis de los restos ovulares posevacuación uterina. Con respecto a los requisitos comunes a las TI, la BVC en la pérdida gestacional precoz presenta ciertas particularidades:

- No hay contraindicaciones.
- Edad gestacional: entre 5 y 15 semanas.
- Se debe obtener un consentimiento informado específico para este tipo de BVC,

explicando para qué se van a procesar las muestras y las expectativas de conseguir resultados en función de la indicación y la posibilidad de no resultado.

- No es necesario conocer las serologías, pero sí el RhD.

Existen algunas variaciones en la realización de la técnica de la BVC en estos casos:

- Al haber menor cantidad de corion y este ser de peor calidad, la obtención de vellosidades es más dificultosa.
- La muestra se debe tomar aún más próxima al saco gestacional, para disminuir la posibilidad de contaminación con la decidua materna.
- Podrán realizarse hasta 5 introducciones, para asegurar el resultado.
- Remitiremos muestra de enjuague bucal materno para descartar contaminación materna en caso de cariotipo 46,XX.

No hay ninguna variación en la realización de la BVC transabdominal para este supuesto, pues la edad gestacional a partir de la cual puede ser apropiado elegir esta vía es la misma que en gestaciones evolutivas. Antes de la semana 10 de gestación, la vía transcervical es de elección y la vía abdominal debe quedar únicamente para casos muy excepcionales.

AMNIOCENTESIS

La AC es un procedimiento invasivo que consiste en la introducción de una aguja a través de la pared abdominal materna, hasta alcanzar la cavidad amniótica bajo guía ecográfica continua, con la finalidad de aspirar una muestra de líquido amniótico y poder realizar estudios con fines diagnósticos.

Son raros los casos de fracaso de cultivo (< 1%) o de contaminación materna. Proporciona cariotipos de buena calidad y fácil interpretación y la tasa de mosaicismos es menor que para la BVC (13). Además, es útil para el diagnóstico de un espectro más amplio de enfermedades fetales, como la infección fetal y los estudios bioquímicos de las enfermedades metabólicas.

1. Indicaciones de amniocentesis

- Alto riesgo de aneuploidía en test de ADN-Ic cuando no se ha realizado previamente una BVC.
- Alto riesgo de trisomía 18, 13 y aneuploidías sexuales en ADN-Ic en fetos en los que no se objetiva malformación fetal sugestiva de alteración cromosómica, dada la posibilidad de mosaicismo placentario (14-18).
- Por norma general, para confirmar un test positivo de T21 se puede usar la QF-PCR tanto en vellosidad corial como líquido amniótico. Sin embargo, si el resultado de la QF-PCR se ha realizado sobre tejido placentario y es positivo para T18, y especialmente para T13 y monosomía X sin hallazgos ecográficos, se debe esperar al resultado del cultivo largo de vellosidad corial. Aun así, un 3% de esos casos requerirá realización de AC posterior, por lo que la elección de la TI se debe hacer de forma individualizada en función de los resultados, la edad gestacional y los hallazgos ecográficos.
- Cribado de aneuploidías de alto riesgo para trisomías (por CCPT o cribado triple o cuádruple de 2.º trimestre) cuando no se ha realizado BVC y no se realice test de ADN-Ic.
- Translucencia nucal > p99 cuando no se ha realizado previamente una BVC.
- Anomalía cromosómica en gestación previa (en trisomías autosómicas se puede recalcular el riesgo, en otras anomalías el riesgo de recurrencia es muy bajo) cuando no

se ha realizado previamente BVC. En protocolos regionales para esta indicación se recomienda test de ADN-Ic.

- Anomalía cromosómica parental.
- Malformaciones fetales ecográficas (detectadas en ecografía morfológica).
- Despistaje de anomalías monogénicas con diagnóstico molecular o bioquímico disponible en líquido amniótico.
- Despistaje de infección fetal con diagnóstico disponible por PCR en líquido amniótico (CMV, toxoplasma, parvovirus-B19, varicela, rubeola, herpes (9-10), enterovirus).
- Confirmación de un resultado no concluyente en BVC.
- CIR severo precoz (< 24 semanas)
- CIR severo < 28 semanas con presencia de: marcadores ecográficos (excluyendo oligoamnios), anomalía menor o biometrías (LF o PC) < -3DE.
- Marcadores ecográficos de aneuploidía de segundo trimestre con riesgo resultante $\geq 1/250$ y no se realice ADN-Ic. (19)
- Anomalía discordante en gemelos monocoriales biamnióticos.
- Despistaje de corioamnionitis.

2. Edad gestacional

En base a la evidencia actual, se recomienda que este procedimiento no se realice antes de las 15 semanas de gestación (12,20,14,21), se hará preferiblemente a partir de la semana 16, cuando presumimos que se han fusionado las membranas corioamnióticas, hecho que facilita el acceso a la cavidad amniótica y minimiza por tanto el riesgo de pérdida gestacional.

Se ha demostrado que la AC precoz, previa a las 14 semanas, tiene una mayor tasa de pérdida gestacional, además de un incremento en la incidencia de tálipes fetal, morbilidad respiratoria, RPM posprocedimiento, así como fallo de cultivo (22-24).

3. Preparación de la amniocentesis

Los requerimientos de personal y material son los siguientes:

- El operador y el ecografista son la misma persona, por lo que se requiere personal con experiencia, capaz de guiarse en estos procedimientos. El ayudante, quien realizará la conexión al sistema de vacío, no será necesariamente facultativo, sino que estas funciones las puede realizar un/a enfermero/a o auxiliar si ha sido adecuadamente entrenado/a para ello (25-28).

En cuanto a instrumental, los requerimientos mínimos son:

- Ecógrafo con prestaciones acordes a la técnica y transductor abdominal.
- Camilla (idealmente regulable en altura).
- Fuente de luz indirecta.
- Guantes estériles.
- Gasas y clorhexidina alcohólica al 2% para realizar asepsia.
- Dispensador de gel de ultrasonidos estéril.
- Tallas o campos estériles.
- Desinfección del transductor o funda estéril para la sonda ecográfica.

- Aguja de AC de calibre 20G O 22G (14,29-31).
- Adaptador, alargadera con llave de 3 pasos (opcional).
- 1 jeringa de 3-5 ml para desechar los primeros 2 ml y minimizar la contaminación hemática materna.
- 2 jeringas 10-20 ml o tubos de succión de 10 ml sin ningún aditivo con adaptador para los mismos.
- Tapones de jeringa para su transporte en la misma o tubos de transporte sin aditivo.
- Apósito cutáneo pequeño.

4. Valoración y planificación

En la valoración ecográfica transabdominal previa se confirmará en primer lugar la viabilidad fetal y que la edad gestacional sea la adecuada para el procedimiento; y en segundo lugar se debe realizar un barrido de la totalidad de la cavidad uterina para localizar la ubicación placentaria, inserción del cordón umbilical y la laguna máxima de líquido amniótico, pudiendo así planificar la trayectoria de entrada más adecuada de la aguja.

El barrido se deberá realizar con la magnificación suficiente para que el fondo uterino quede en la parte inferior de la pantalla. Se ajustará a su vez la ganancia para permitir una correcta diferenciación de tejido subcutáneo, plano muscular, cavidad abdominal materna, miometrio, placenta y líquido amniótico. Se colocará la sonda de tal manera que permita visualizar toda la vía de acceso, desde tejido celular subcutáneo, hasta la cavidad amniótica. Habitualmente, el punto de entrada en útero debe localizarse en el centro de la pantalla. Es importante mantener una verticalidad absoluta de la sonda, la cual debe siempre permanecer perpendicular a la espalda materna, independientemente del contorno del abdomen para evitar errores.

5. Preparación de la gestante

Se coloca a la gestante en decúbito supino (puede elevarse levemente la cabeza para su confort), sin cruzar las piernas y lo más cerca posible al borde de la camilla próximo al operador.

Se colocará un campo estéril sobre la pelvis y miembros inferiores maternos y el operador llevará a cabo el procedimiento con guantes estériles. Se recomienda gel ecográfico estéril para evitar la contaminación bacteriana (30) previo a la asepsia de la piel preferiblemente con clorhexidina al 2% y se realizará desinfección del transductor o se usará funda estéril para la sonda ecográfica.

La AC genera una ansiedad considerable en las mujeres. La mayoría de las gestantes no refiere la AC como una técnica dolorosa si no que la califica como una incomodidad equivalente a la de la venoclisis. No se ha demostrado que el uso de anestésico local reduzca el dolor de este procedimiento (31), por lo tanto, no existe evidencia clínica actual que justifique el uso de analgesia en la AC (32).

6. Trayecto de la aguja (desde la piel hasta la cavidad amniótica):

- La aguja debe entrar lateralmente a la sonda, a unos 2-3 cm de distancia y coincidiendo con la mitad del ancho de la sonda. La presión de la sonda sobre la piel debe ser

leve ya que si se presiona demasiado será más difícil la visualización de la aguja en su recorrido por el tejido celular subcutáneo.

- La aguja deberá ser visualizada de forma continua (12,28-30), disminuyendo con ello el riesgo de lesión fetal o de lesión intestinal materna (Fig. 5).



Figura 5. Visualización ecográfica del trayecto de la aguja durante una amniocentesis

- La punción del útero puede ser dolorosa por lo que la entrada al mismo debe de ser decidida, sin dudar, con un movimiento firme hasta la cavidad amniótica y, aunque el ángulo de entrada no se ha relacionado con lesión en la membrana, la entrada lo más perpendicular posible disminuye el recorrido de la aguja a nivel miometrial y evita el despegamiento de la membrana de la pared del útero (30).
- Se recomienda, de manera rutinaria, evitar la entrada de la aguja a través de la inserción del cordón en la placenta y, si es técnicamente posible, evitar el paso transplacentario (especialmente en mujeres Rh negativo) (12,29-31,33) salvo que se trate del único acceso seguro hasta la laguna de líquido amniótico (contraindicado en isoimmunización o infección materna por VIH, VHC y VHB). Si fuera preciso el paso transplacentario (debe preferirse a una vía no transplacentaria con cierto riesgo al fracaso, por ser cercana al feto o por ser muy periférica en relación con la cavidad uterina), se recomienda realizar la punción a través de la parte más delgada de la placenta.

7. Aspiración del líquido amniótico

Una vez situada la aguja en la cavidad amniótica, se retira el estilete interno de la aguja y se conecta el adaptador unido a una jeringa y se aspira. La aspiración puede ser realizada

por el operador, por un asistente o utilizando un mecanismo de succión (34,35), debemos aspirar de 15 a 30 ml (dependiendo de la indicación) de líquido amniótico, idealmente sin contaminación con células hemáticas maternas (para minimizarla se ha recomendado eliminar los primeros 2 ml, utilizando una jeringa pequeña de 3-5 ml) (14).

En caso de una punción fallida, si decidimos retirar la aguja y localizar un nuevo punto de entrada, deberemos realizar un cambio de aguja. Si tras dos intentos de punción uterina no se ha logrado obtener la cantidad mínima de líquido amniótico adecuada para el análisis, se deberá programar una nueva punción en una semana. Si solo se obtienen 1-2 ml, se puede solicitar exclusivamente mediante una QF-PCR (36).

Antes de retirar la aguja se debe desconectar la jeringa del conector para minimizar contaminación en la salida y, al igual que se realizó con la entrada, se deberá visualizar la aguja en todo momento.

Debe confirmarse la viabilidad fetal, comprobar que no exista sangrado en el punto de entrada de la aguja en la cavidad uterina, cumplimentar los datos relevantes en la solicitud de laboratorio y etiquetar e identificar adecuadamente todas las muestras.

8. Complicaciones de la amniocentesis

A la hora de valorar complicaciones, los estudios han de incluir mujeres con riesgo similar para anomalía cromosómica en los grupos de intervención y control (29,37). Cuando esto se lleva a cabo, la tasa de complicaciones de la AC es baja o insignificante, especialmente cuando este procedimiento se realiza en centros especializados, por operadores con experiencia.

La tasa de complicaciones son las siguientes:

- Riesgo de pérdida fetal: de forma general el riesgo de la AC es aproximadamente de 1/100, pero al igual que sucede en la BVC, se ha estimado que el riesgo debido a la técnica es de 1 de cada 500 casos. El resto de las pérdidas estarán relacionadas con la indicación del procedimiento.
- Riesgo de RPM del 0,3% (3 de cada 1.000 procedimientos) que tiene mejor pronóstico que cuando ocurre de manera espontánea.
- El riesgo de corioamnionitis es < 0,1% (< 1 de cada 1.000 procedimientos) (12).
- Otras complicaciones como hemorragia placentaria, hematoma de la pared abdominal o traumatismo fetal, son excepcionales (14).
- Las complicaciones maternas severas, sepsis e incluso muerte materna han sido descritos en un pequeño número de casos (posible causa punción inadvertida de un asa intestinal).

Otros aspectos para tener en cuenta:

- El fallo en el cultivo de líquido amniótico ha sido descrito en aproximadamente 0,1% de las AC, riesgo que se incrementa cuanto mayor es la edad gestacional y cuando el líquido es hemático.
- Mosaicismo de células amnióticas. Ocurre en aproximadamente 0,25% de las AC.
- Remitiremos muestra de enjuague materno en caso de punción transplacentaria o líquido amniótico hemático.

9. Amniocentesis en casos especiales: consideraciones clínicas

Gestación múltiple

Los operadores que realizan la técnica en embarazos múltiples deben tener un alto nivel de experiencia en ecografía y realización de TI. Se debe estudiar detenidamente el número de sacos, colocación fetal y placentaria, para garantizar que se tomen muestras separadas de cada feto (38).

En gestaciones bicoriales es más frecuente utilizar dos punciones separadas, aunque puede realizarse con una sola punción, obteniéndose líquido del segundo saco amniótico a través de la punción de la membrana interamniótica, con baja tasa de complicaciones (39). Especialmente en estos casos deben desecharse los primeros 1-2 ml de muestra de líquido amniótico posterior al paso de membrana divisoria para evitar contaminación con el primer gemelo (40).

En gestaciones monocoriales, especialmente si se realiza por riesgo gestacional de aneuploidía, una punción única es suficiente (41). Ante una anomalía ecográfica discordante (sospecha de heterocariotipo), se deben obtener dos muestras; en estos casos, se deberá realizar siempre doble punción uterina ya que la punción de la membrana interamniótica está contraindicada por el riesgo de septostomía.

La tasa de aborto espontáneo en gestaciones gemelares es más alta, llegando a duplicar tasa de pérdida de los embarazos únicos (42-45).

Amniocentesis en el tercer trimestre

Las indicaciones más frecuentes para la realización de AC en tercer trimestre son: obtención de cariotipo tardío y el despistaje de corioamnionitis subclínica en gestaciones con RPM.

En el tercer trimestre, debido al tamaño fetal que ocupa la mayor parte de la cavidad, el riesgo de punción fallida y de contaminación hemática de la muestra es superior al del segundo trimestre (46,47).

Cuando la AC se lleva a cabo en presencia de RPM las tasas de fracaso de la técnica son más altas (48). Las complicaciones graves son poco frecuentes, no se han observado diferencias significativas frente a los controles con respecto al riesgo de mal resultado obstétrico (49).

Hay estudios que sugieren tasas de fracaso del cultivo más altas en AC del tercer trimestre (50).

10. Recomendaciones posprocedimiento

- Se debe advertir e informar a la paciente de los signos o síntomas de alarma, motivos por los que debe acudir al servicio de urgencias:
- Fiebre (> 38 °C).
- Sangrado vaginal.
- Pérdida de líquido amniótico por vagina.
- Dolor abdominal moderado/intenso tipo cólico.

- No existe evidencia de que el reposo disminuya las complicaciones de la prueba. Por precaución recomendamos evitar la actividad física intensa durante las 24 horas posteriores a la realización de la prueba
- No se recomienda ningún tratamiento farmacológico particular, aunque el uso de paracetamol puede ser considerado posterior al procedimiento en caso de incomodidad abdominal significativa (30).
- La administración de progesterona o tocolíticos posterior a una AC no ha demostrado beneficio claro en términos de desenlaces clínicos relevantes (35).
- Si la madre es RhD negativa se debe administrar 1.500 UI de gammaglobulina anti-D en dosis única, idealmente de manera inmediata tras el procedimiento, o en su defecto, necesariamente antes de las 72 horas pospunción.
- Se deberá administrar gammaglobulina anti-VHB en gestantes con HBsAg positivo. En caso de HBeAg positivo, carga viral positiva (ADN-VHB), en punción transplacentaria inevitable o AC de tercer trimestre, se administrará inmunoglobulina específica VHB posprocedimiento (600 UI IM, dosis única en las primeras 24 horas) (7).
- Se recomienda consulta de asesoramiento genético cualificado en caso de resultado anormal de los estudios genéticos (14).

CORDOCENTESIS

Consiste en la obtención de sangre fetal generalmente mediante punción del cordón umbilical fetal con fines diagnósticos o terapéuticos. Puede realizarse en un asa libre de cordón, en la inserción del cordón en la placenta, o también en la porción intrahepática de la vena umbilical vía hígado fetal; en circunstancias excepcionales la muestra de sangre fetal se puede obtener mediante cardiocentesis.

Los requerimientos para la prueba son los generales del resto de las TI descritos en la guía; pero siempre teniendo en cuenta que cuando se vaya a realizar entre las semanas 24 y 34 hay que considerar la maduración pulmonar.

1. Indicaciones

Sus indicaciones son más selectivas y su uso más restringido que la AC y la BVC, ya que las dos técnicas anteriores presentan menos riesgo de aborto para obtener el cariotipo fetal y el resultado y tiempo de espera es el mismo. Específicamente puede usarse para estudio del hemograma fetal, previo a transfusiones, o como factor pronóstico de ciertas infecciones. Aunque en algunas guías clínicas se indica en casos de mosaico fetal tras AC, no parece que pueda aclarar en mejor manera este diagnóstico.

2. Edad gestacional adecuada

Puede realizarse desde que podamos acceder técnicamente, por su mayor tamaño, al cordón umbilical, generalmente desde la semana 18 de gestación hasta el final del embarazo.

3. Preparación de la cordocentesis

Es el procedimiento invasivo que requiere mayor experiencia por parte del operador. En términos generales, el operador y el ecografista que guía el procedimiento son la misma

persona. El ayudante que toma las muestras o realiza las conexiones y administra los tratamientos, en caso de transfusión de sangre, por ejemplo, no tiene que ser necesariamente un facultativo, pero sí alguien entrenado adecuadamente para ayudar en esta técnica (51-52).

En cuanto a los requerimientos materiales:

- Ecógrafo.
- Camilla (idealmente regulable en altura).
- Fuente de luz indirecta.
- Paños y guantes estériles.
- Gasas y clorhexidina alcohólica al 2% para realizar asepsia.
- Sobre con gel de ultrasonidos estéril.
- Desinfección del transductor o funda o protector de sonda estéril.
- Anestesia local materna (lidocaína al 2% o 5%, no se suele usar debido al menor grosor de la aguja de CC).
- Jeringa de 1 ml para administración de anestesia y/o relajantes musculares fetales, si estuviera indicado, adecuadamente etiquetada.
- Jeringas de 1ml para diversas muestras fetales.
- Conector (puede ser un pequeño conector con vía de tres pasos a rosca o a click) que también tendrá heparina en todo su recorrido y se dejará conectado a la jeringa con heparina en casos de transfusiones de sangre al feto.
- Aguja de 20G y 15 cm de longitud (idealmente con punta Chiva y refuerzo sonográfico también en la punta)
- Tubo adecuado de muestras específicas que se vayan a solicitar (hemograma, bioquímica, serología, cariotipo...).
- Tiritas o apósitos pequeños.

4. Valoración y planificación

La valoración ecográfica transabdominal previa deberá realizarla el operador y permite visualizar la localización anterior o posterior de la placenta y buscar la inserción del cordón umbilical en la misma como punto preferente para realizar la CC, ya que es la parte del cordón fija y evitamos desplazamientos del mismo al puncionar.

Si la placenta se encuentra en cara posterior, podremos elegir un asa libre de cordón para la punción, intentando que la aguja se introduzca longitudinalmente al mismo, obteniendo un plano longitudinal del cordón y no transversal.

Es importante tener un tamaño de imagen lo más aumentado posible y mantener una verticalidad absoluta de la sonda, la cual debe siempre permanecer perpendicular a la espalda materna para evitar errores

5. Preparación de la gestante

- Se coloca a la gestante en decúbito supino (puede elevarse levemente la cabeza para su confort), sin cruzar las piernas y lo más cerca posible al borde de la camilla próximo al operador.

- Se procede al lavado con agua jabonosa del vientre materno y con gel desinfectante de la sonda y del cable.
- Se cubre la sonda con un protector estéril con gel preferiblemente estéril en su interior.
- Se coloca un paño estéril sobre la pelvis y miembros inferiores maternos.
- El operador realiza asepsia de la piel con clorhexidina preferentemente.
- En la mayoría de los centros se considera un procedimiento limpio y no se administran antibióticos de forma profiláctica.

6. Trayecto de la aguja (desde la piel hasta el cordón umbilical y viceversa)

La realización de la CC tiene 3 tiempos: el primero, avanzar la aguja desde la piel del abdomen materno hasta el cordón umbilical; el segundo, tras retirar la guía del interior de la aguja, aspirar sangre fetal; y el tercero, consiste en la salida de la aguja. Para ello se deben realizar los siguientes pasos:

- Punción con aguja de calibre 20G y 15 cm. Se introducirá bajo control ecográfico a través del abdomen materno y del miometrio hasta la penetración en la luz de un vaso funicular (preferiblemente la vena). La técnica de manos libres se usa más comúnmente, con el operador guiándose a sí mismo la aguja mediante ecografía. Si la placenta es anterior, se recomienda la punción del cordón a nivel de su inserción placentaria; si la placenta es posterior, se tomará la muestra de un asa libre del cordón o de la porción intrabdominal de la vena umbilical. (Fig. 6).



Figura 6. Imagen de ecografía transabdominal, mostrando la introducción de la aguja de cordocentesis a través del abdomen materno hasta la vena umbilical fetal en su eje longitudinal.

- Una vez en el interior del cordón, se retira el fiador (instilar con solución salina puede ser útil para confirmar la posición correcta), se conecta la jeringa impregnada de una

pequeña cantidad de heparina, y se obtiene la cantidad de sangre fetal necesaria según la indicación. Se debe tener precaución para evitar las arterias umbilicales. La aspiración con jeringa es realizada por un asistente hasta obtener la muestra de sangre.

- En procedimientos prolongados, como es una transfusión de sangre, puede considerarse administrar un relajante muscular al feto como atracurio (0,4 mg/kg IM) o vencionio (0,1-0,2 mg/kg IM).
- Si comprobamos ecográficamente que la aguja está en el lugar correcto y no obtenemos sangre fetal, a veces basta con rotar la aguja 180° para poder obtener la muestra.
- Retirada de la aguja, con control ecográfico posterior del lugar de punción y de la actividad cardíaca fetal (53).

7. Preparación de la muestra de sangre fetal

- Se recomienda la comprobación del etiquetado así como de cualquier documento identificativo que se envíe al laboratorio, previamente a su colocación en un sobre o contenedor que permita un cierre seguro que evite su apertura antes de su llegada al laboratorio.
- La muestra debe llegar al laboratorio idealmente en el mismo día y debe conservarse mientras tanto a temperatura ambiente, nunca en un frigorífico, ni cerca del aire acondicionado.
- Identificación del origen fetal de la sangre (volumen corpuscular medio [VCM] de los hematíes fetales > 105 fl). En los casos de entrada transplacentaria podemos esperar una mayor probabilidad de contaminación con sangre materna y de hemorragia feto-materna.
- Los tubos y cantidad de muestra según los estudios más comunes a solicitar son: Hemograma, Kleihauer-Betke, PCR en microbiología (EDTA, 1 ml), estudios de citogenética o genética molecular (EDTA, 1 ml), estudios bioquímicos, test de Coombs directo (tubo seco, 1 ml), gasometría (jeringa heparinizada 0,3 ml).

8. Complicaciones y riesgos de la cordocentesis

- Hemorragia: complicación frecuente cuando la técnica no se realiza de forma transplacentaria en la inserción del cordón. Sucede al retirar la aguja de la zona de punción venosa, con una duración media de 35 segundos; relacionada con el grosor de la aguja y la dificultad del procedimiento.
- Pérdida fetal: su incidencia se sitúa alrededor del 1-2%, dependiendo fundamentalmente de la gravedad de la patología fetal y de la experiencia del operador. En casos de feto viable, este procedimiento debería realizarse en un entorno donde puede garantizarse la realización de una cesárea de emergencia si hubiera algún accidente (53).
- Hemorragia feto-materna: es más común cuando la CC se realiza transplacentaria, y en procedimientos como transfusión de sangre que son más prolongados. Podría causar aloinmunización materna y es raro que pueda resultar en anemia fetal severa.
- Bradicardia fetal transitoria en el 5-10% de los casos, especialmente si se punciona una de las arterias, debido probablemente a una respuesta vasovagal causada por el vasoespasmo local.

- Hematoma de cordón: en aproximadamente el 17% de los casos, generalmente asintomático, pero puede asociarse con bradicardias más o menos transitorias y el manejo será expectante dependiendo de las semanas de gestación y/o de si hay signos de pérdida de bienestar fetal.
- Pérdida hemática o de líquido amniótico: en alrededor del 0,5-1%, se suele resolver con el reposo. Infección: es una complicación rara que ocurre en menos del 1% de los procedimientos.
- Fallo del procedimiento en aproximadamente 5% según experiencia del operador.

FORMACIÓN Y AUDITORÍAS

Es necesario, como en todas las técnicas médicas, tener un entrenamiento previo antes de realizar estos procedimientos. Este entrenamiento debería de comenzar en modelos de simulación en los que se pueda ganar la habilidad de dirigir y controlar la aguja según avanza en el modelo a lo largo de toda su trayectoria y controlar el punto final de su destino deseado.

El entrenamiento clínico debería de empezar por los procedimientos más sencillos, como la AC, y bajo supervisión en todo momento, para pasar posteriormente a la BVC con placenta en cara anterior, si es vía abdominal, y posteriormente a la CC. El número mínimo de procedimientos que son necesarios para demostrar competencia varía ampliamente en la literatura (desde 45 a 300).

Es deseable, como en todas las técnicas médicas, un control de calidad que registre el número de procedimientos anuales, las complicaciones de los mismos y los problemas técnicos desde su realización a su resultado.

ADENDUM

CONSENTIMIENTOS INFORMADOS DE TÉCNICAS INVASIVAS EN DIAGNÓSTICO PRENATAL

CONSENTIMIENTO INFORMADO DE BIOPSIA DE LAS VELLOSIDADES CORIALES

El presente documento tiene por finalidad cumplir con lo prescrito en la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica (en lo sucesivo la Ley 41/2002). En concreto, con los principios informadores, el derecho a la información sanitaria del paciente, su derecho a la intimidad, el consentimiento informado, y el correlativo deber del médico responsable de velar por el interés del paciente y los mencionados derechos.

CENTRO SANITARIO:	SERVICIO DE:

OBJETIVO DEL PROCEDIMIENTO

Consiste en la obtención de una pequeña muestra de la placenta (corion) entre la semana 10.^a y 14.^a de la gestación. Se puede realizar por vía vaginal, mediante una pinza de calibre fino que se introduce por el cuello del útero; o por vía abdominal, a través de una aguja. Los resultados son similares.

DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO

La prueba se realiza de forma ambulatoria.

No hace falta venir en ayunas. Dura aproximadamente 15-20 minutos y, aunque es un poco molesta, no requiere anestesia. En algunos casos puede ponerse una pequeña cantidad de anestesia local en el abdomen antes de introducir la aguja para minimizar las molestias.

El material obtenido permite realizar estudios genéticos, moleculares y bioquímicos.

EN SU CASO LA INDICACIÓN DE LA BIOPSIA DE CORION ES (SELECCIONAR):

- Alto riesgo de aneuploidía en ADN fetal en circulación materna
- Alto riesgo de aneuploidía en el cribado de primer trimestre
- Translucencia nucal aumentada > percentil 99
- Anomalía cromosómica en gestación previa
- Anomalía cromosómica en los progenitores
- Anomalía estructural fetal detectada en la ecografía de primer trimestre
- Pérdidas gestacionales precoces
- Confirmación de un diagnóstico preimplantacional
- Enfermedad monogénica
- Otras (texto libre):

RECOMENDACIONES TRAS LA TÉCNICA

Tras el procedimiento podrá irse a casa.

- No existe evidencia de que el reposo disminuya las complicaciones de la prueba. Por precaución recomendamos evitar la actividad física intensa durante las 24 horas posteriores a la realización de la prueba.

- Si su grupo sanguíneo es Rh negativo se ha de poner una dosis (1.500 unidades internacionales [UI]) de gammaglobulina anti-D, siempre dentro de las primeras 72 h tras la técnica.
- En caso de presentar sangrado igual o superior a una regla, dolor abdominal intenso de tipo cólico, fiebre o pérdida de líquido amniótico (líquido transparente y a temperatura corporal) deberá acudir a urgencias.

RIESGOS GENERALES ¿QUÉ COMPLICACIONES PUEDEN APARECER?

Cualquier actuación médica conlleva riesgos. La mayor parte de las veces los riesgos no se materializan, y el procedimiento no produce daños o efectos secundarios indeseables. Sin embargo, a veces no es así, siendo necesario, por ello, que la paciente/usuario conozca los riesgos que pueden aparecer en este procedimiento:

- Pérdida fetal: aunque el riesgo global de pérdida fetal tras una biopsia corial es de 1 en 100 casos, solo en 1 de cada 500 veces la pérdida del embarazo será debida a la prueba en sí. En la mayoría de los casos la pérdida de la gestación estará relacionada con el motivo por el que se le realizó la biopsia corial y podría haberse producido el aborto de forma espontánea, aunque no se le hubiera realizado.
- Corioamnionitis: muy rara después de biopsia corial con una incidencia < 1/1.000.
- Rotura prematura de membranas: muy rara después de una biopsia corial vía transcervical o transvaginal. Su incidencia es < 1/1.000.
- Hematoma placentario: de escasa relevancia cuando no es masivo o retrocorial.
- Despegamiento corial: de escasa relevancia cuando no es masivo.

LIMITACIONES DE LA TÉCNICA

- Puede no conseguirse extraer material placentario suficiente y de buena calidad para su análisis o que el laboratorio no pueda emitir un diagnóstico con seguridad (0,5-1%). En estos casos puede realizarse posteriormente una amniocentesis.
- Aunque habitualmente el cariotipo de la placenta coincide con el del feto, en algunas ocasiones (0,1-1%) pueden aparecer anomalías cromosómicas raras que afecten únicamente a la placenta. En estos casos el diagnóstico se tendrá que confirmar mediante el análisis de las células fetales que hay en el líquido amniótico (mediante amniocentesis).
- En algunas anomalías infrecuentes puede ser necesaria la obtención de sangre de los 2 progenitores.
- En función de la indicación de la biopsia corial, se realizarán unos u otros estudios genéticos, pero dado que es imposible descartar todas las anomalías genéticas, un resultado normal no excluye la posibilidad de que el recién nacido pueda tener algún tipo de defecto genético.

¿CUÁNTO TARDA EL RESULTADO?

En un plazo aproximado de 3-4 días laborables podremos darle un resultado preliminar en el que se descarten las anomalías cromosómicas más frecuentes (número de cromosomas 21, 13, 18 y sexuales), lo que nos permite descartar, entre otros, el síndrome de Down. En los casos en los que se indiquen otras pruebas, los tiempos son variables. Para la realización de un cariotipo completo, habitualmente se requiere de 3 a 4 semanas. En el plazo de 10-15 días tendremos el resultado del microarray (es decir, el estudio de los 23 pares de cromosomas con una resolución mayor al cariotipo), si estuviera indicada la realización del mismo.

En el caso de haber realizado otras pruebas especiales, el tiempo de espera puede variar.

¿QUÉ OTRAS ALTERNATIVAS TIENE?

Optar por una biopsia de corion, una vez habiendo sido informada, es una decisión completamente personal. Otras alternativas incluyen:

- No hacer ninguna otra prueba y esperar al parto, realizando el estudio genético al recién nacido si se precisara.
- En determinadas indicaciones, hacer un estudio de ADN-libre circulante en sangre materna (análisis de sangre). No es una prueba diagnóstica, por lo que su resultado es orientativo y en caso de alto riesgo debe confirmarse con una técnica invasiva. Solo informa del riesgo de las alteraciones cromosómicas numéricas más frecuentes (cromosomas 21, 13 y 18). No está indicado cuando la ecografía muestra hallazgos que no son normales ya que en estos casos las alteraciones genéticas pueden ser muy diversas.

En función de la indicación, otras posibles alternativas podrían ser:

- Hacerse otro tipo de técnica invasiva como la amniocentesis (obtención de líquido amniótico a través de una punción del abdomen de la madre) no recomendada antes de la 16.^a semana de forma habitual. El riesgo de pérdida fetal atribuible a la técnica es similar.
- Cordocentesis (extracción de muestra de sangre fetal del cordón umbilical).
- No hay ninguna científicamente recomendada mejor que esta para su diagnóstico.
- Otras: especificar:

INFORMACIÓN CLÍNICA Y MUESTRAS BIOLÓGICAS

Autorizo que el excedente de material biológico utilizado para pruebas diagnósticas y la información clínica asociada se pueda utilizar para investigación.

También puede hacer falta tomar imágenes, como fotos o videos. Sirven para documentar mejor el caso.

También pueden usarse para fines docentes de difusión del conocimiento científico. En cualquier caso serán usadas si usted da su autorización. Su identidad siempre será preservada de forma confidencial.

PROTECCIÓN DE DATOS DE CARÁCTER PERSONAL

Los datos de carácter personal pertenecientes a las personas intervinientes obtenidos con motivo de la suscripción del presente documento serán tratados de conformidad con la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica, así como el Reglamento 2016/679, de 27 de Abril, General de Protección de Datos y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de Diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. Los mencionados datos de carácter personal serán tratados por el centro médico donde se va a practicar la intervención quirúrgica (responsable del tratamiento) y para la finalidad de prestación de tratamiento médico así como para el cumplimiento de la obligación legal (constancia de suministro de información previa y otorgamiento de consentimiento). En todo caso, las personas cuyos datos personales se obtienen podrán ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación y demás reconocidos en la legislación ante el responsable.

AUTORIZACIÓN

La paciente/usuario, y en defecto de su capacidad, las personas a ella vinculadas por razones familiares o de hecho, ha/n **recibido** del médico responsable que suscribe este documento la **información** clara, comprensible, completa, adecuada a la situación de la paciente/usuario y previa al procedimiento señalado.

Del mismo modo, la paciente/usuario manifiesta que **ha comprendido** las explicaciones e información las cuales se han facilitado en un lenguaje claro y sencillo por el facultativo médico responsable que le ha atendido, le ha permitido realizar todas las observaciones y le ha aclarado todas las dudas que le he planteado.

La paciente/usuario, en su defecto, la persona a ella vinculada, ha sido informada y ha entendido plenamente los riesgos posibles. Si surge alguna complicación, la paciente/usuario y, en su defecto, quienes desempeñen las funciones de representación en los términos previstos en el artículo 9.3¹ de la Ley 41/2002, prestan el consentimiento para que se haga lo que sea necesario y convenga.

Finalmente, y habiendo dado el debido cumplimiento al deber de información, la paciente/usuario y, en su defecto, su representante a estos efectos, manifiesta mediante la firma del presente documento su consentimiento al procedimiento descrito al inicio.

Por último, se reconoce el derecho a revocar libremente el consentimiento prestado en cualquier momento. El ejercicio de este derecho se realizará mediante remisión de escrito firmado por la paciente/usuario y, en su defecto, por su representante, al médico responsable para su incorporación a la historia clínica².

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

¹3. Se otorgará el consentimiento por representación en los siguientes supuestos:

- a) Cuando el paciente no sea capaz de tomar decisiones, a criterio del médico responsable de la asistencia, o su estado físico o psíquico no le permita hacerse cargo de su situación. Si el paciente carece de representante legal, el consentimiento lo prestarán las personas vinculadas a él por razones familiares o de hecho.
- b) Cuando el paciente tenga la capacidad modificada judicialmente y así conste en la sentencia.
- c) Cuando el paciente menor de edad no sea capaz intelectual ni emocionalmente de comprender el alcance de la intervención. En este caso, el consentimiento lo dará el representante legal del menor, después de haber escuchado su opinión, conforme a lo dispuesto en el artículo 9 de la Ley Orgánica 1/1996, de 15 de Enero, de Protección Jurídica del Menor.

²Entregar copia del documento firmado a quienes lo suscriban.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

- He leído y entendido la hoja informativa para la realización de una biopsia corial.
- He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que he considerado necesarias y estas han sido contestadas satisfactoriamente.
- Adecuadamente informada y libremente, he decidido no realizarme una biopsia corial.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

**CONSENTIMIENTO INFORMADO
DE BIOPSIA DE LAS VELLOSIDADES CORIALES PARA ESTUDIO GENÉTICO
EN PÉRDIDAS GESTACIONALES PRECOCES.**

INFORMACIÓN PREVIA A LA REALIZACIÓN DE LA BIOPSIA CORIAL

El presente documento tiene por finalidad cumplir con lo prescrito en la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica (en lo sucesivo la Ley 41/2002). En concreto, con los principios informadores, el derecho a la información sanitaria del paciente, su derecho a la intimidad, el consentimiento informado, y el correlativo deber del médico responsable de velar por el interés del paciente y los mencionados derechos.

CENTRO SANITARIO:	SERVICIO DE:

OBJETIVO DEL PROCEDIMIENTO

Consiste en la obtención de una pequeña muestra de la placenta (corion). Se puede realizar por vía vaginal, mediante una pinza de calibre fino que se introduce por el cuello del útero (la forma más habitual); o por vía abdominal, a través de una aguja.

DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO

La prueba se hace de forma ambulatoria en la consulta de medicina fetal, o en el quirófano, si se va a realizar una evacuación quirúrgica del útero (legrado).

En caso de hacerse en consultas, dura aproximadamente 15-20 minutos y, aunque es un poco molesta, no requiere anestesia. En algunos casos puede ponerse una pequeña cantidad de anestesia local en el abdomen antes de introducir la aguja para minimizar las molestias. En caso de realizarse en quirófano, generalmente se hará con sedación antes de la evacuación uterina. El material obtenido permite realizar estudios genéticos, moleculares y bioquímicos.

RECOMENDACIONES TRAS LA TÉCNICA

Las que se le indiquen por el procedimiento de evacuación uterina.

¿QUÉ COMPLICACIONES PUEDEN APARECER?

- Muy escasas en relación con la prueba.
- Las escasas complicaciones suelen estar relacionadas con el procedimiento de evacuación uterina y le serán explicadas en el consentimiento específico del tratamiento.

LIMITACIONES DE LA TÉCNICA

- Puede no conseguirse extraer material placentario suficiente y de buena calidad para su análisis o que el laboratorio no pueda emitir un diagnóstico con seguridad (5%). Aunque habitualmente el cariotipo de la placenta coincide con el del feto, en algunas ocasiones (0,1-1%) pueden aparecer anomalías cromosómicas raras que afectan únicamente a la placenta.

¿QUÉ OTRAS ALTERNATIVAS TIENE?

- Remitir una muestra del material ovular obtenido en la evacuación uterina al laboratorio de genética, si bien el rendimiento diagnóstico es inferior.
- No hacer ninguna otra prueba.

INFORMACIÓN CLÍNICA Y MUESTRAS BIOLÓGICAS

Autorizo que el excedente de material biológico utilizado para pruebas diagnósticas y la información clínica asociada se pueda utilizar para investigación.

También puede hacer falta tomar imágenes, como fotos o videos. Sirven para documentar mejor el caso.

También pueden usarse para fines docentes de difusión del conocimiento científico. En cualquier caso serán usadas si usted da su autorización. Su identidad siempre será preservada de forma confidencial.

PROTECCIÓN DE DATOS DE CARÁCTER PERSONAL

Los datos de carácter personal pertenecientes a las personas intervinientes obtenidos con motivo de la suscripción del presente documento serán tratados de conformidad con la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica, así como el Reglamento 2016/679, de 27 de Abril, General de Protección de Datos y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de Diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. Los mencionados datos de carácter personal serán tratados por el centro médico donde se va a practicar la intervención quirúrgica (responsable del tratamiento) y para la finalidad de prestación de tratamiento médico así como para el cumplimiento de la obligación legal (constancia de suministro de información previa y otorgamiento de consentimiento). En todo caso, las personas cuyos datos personales se obtienen podrán ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación y demás reconocidos en la legislación ante el responsable.

AUTORIZACIÓN

La paciente/usuario, y en defecto de su capacidad, las personas a ella vinculadas por razones familiares o de hecho, ha/n **recibido** del médico responsable que suscribe este documento la **información** clara, comprensible, completa, adecuada a la situación de la paciente/usuario y previa al procedimiento señalado.

Del mismo modo, la paciente/usuario manifiesta que **ha comprendido** las explicaciones e información las cuales se han facilitado en un lenguaje claro y sencillo por el facultativo médico responsable que le ha atendido, le ha permitido realizar todas las observaciones y le ha aclarado todas las dudas que le he planteado.

La paciente/usuario, en su defecto, la persona a ella vinculada, ha sido informada y ha entendido plenamente los riesgos posibles. Si surge alguna complicación, la paciente/usuario y, en su defecto, quienes desempeñen las funciones de representación en los términos previstos en el artículo 9.3¹ de la Ley 41/2002, prestan el consentimiento para que se haga lo que sea necesario y convenga.

Finalmente, y habiendo dado el debido cumplimiento al deber de información, la paciente/usuario y, en su defecto, su representante a estos efectos, manifiesta mediante la firma del presente documento su consentimiento al procedimiento descrito al inicio.

Por último, se reconoce el derecho a revocar libremente el consentimiento prestado en cualquier momento. El ejercicio de este derecho se realizará mediante remisión de escrito firmado por la paciente/usuario y, en su defecto, por su representante, al médico responsable para su incorporación a la historia clínica².

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	

¹3. Se otorgará el consentimiento por representación en los siguientes supuestos:

a) Cuando el paciente no sea capaz de tomar decisiones, a criterio del médico responsable de la asistencia, o su estado físico o psíquico no le permita hacerse cargo de su situación. Si el paciente carece de representante legal, el consentimiento lo prestarán las personas vinculadas a él por razones familiares o de hecho.

b) Cuando el paciente tenga la capacidad modificada judicialmente y así conste en la sentencia.

c) Cuando el paciente menor de edad no sea capaz intelectual ni emocionalmente de comprender el alcance de la intervención. En este caso, el consentimiento lo dará el representante legal del menor, después de haber escuchado su opinión, conforme a lo dispuesto en el artículo 9 de la Ley Orgánica 1/1996, de 15 de Enero, de Protección Jurídica del Menor.

²Entregar copia del documento firmado a quienes lo suscriban.

Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

- He leído y entendido la hoja informativa para la realización de una biopsia corial.
- He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que he considerado necesarias y estas han sido contestadas satisfactoriamente.
- Adecuadamente informada y libremente, he decidido no realizarme una biopsia corial.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

CONSENTIMIENTO INFORMADO SOBRE AMNIOCENTESIS. INFORMACIÓN PREVIA A LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA

El presente documento tiene por finalidad cumplir con lo prescrito en la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica (en lo sucesivo la Ley 41/2002). En concreto, con los principios informadores, el derecho a la información sanitaria del paciente, su derecho a la intimidad, el consentimiento informado, y el correlativo deber del médico responsable de velar por el interés del paciente y los mencionados derechos.

CENTRO SANITARIO:	SERVICIO DE:

OBJETIVO DEL PROCEDIMIENTO

Consiste en la obtención de una muestra del líquido amniótico que envuelve al feto. Se realiza mediante la punción con una aguja fina a través de la pared abdominal materna, pasando la pared uterina y la membrana amniótica hasta entrar en la cavidad amniótica o bolsa de aguas. La prueba se puede hacer a partir de las 15-16 semanas de embarazo.

DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO

Se realiza de forma ambulatoria. No hace falta venir en ayunas.

La técnica en sí no es compleja y suele durar entre 5-15 minutos, aunque ocasionalmente las dificultades técnicas puedan hacer que se sobrepase ese tiempo. No es más molesta que una inyección intramuscular o una extracción sanguínea, por lo que no requiere anestesia local.

En el líquido amniótico obtenido, habitualmente entre 15 y 20 ml, se pueden realizar estudios genéticos, moleculares, bioquímicos o microbiológicos, según el motivo por el que se indicó la prueba.

EN MI CASO LA INDICACIÓN ES (SELECCIONAR):

- Cribado con alto riesgo de aneuploidía para trisomía 21, 18 (por test combinado o cribado bioquímico de segundo trimestre)
- Cribado de alto riesgo de aneuploidía por ADN-libre circulante
- Translucencia nucal incrementada > p99
- Anomalía cromosómica en gestación previa
- Anomalía cromosómica parental
- Anomalía fetal ecográfica (detectada durante la ecografía morfológica)
- Despistaje de anomalías monogénicas
- Confirmación de un resultado no concluyente en vellosidad corial
- Crecimiento intrauterino restringido (CIR) severo muy precoz (< 24 semanas)

- CIR severo < 28 semanas
- Sonograma genético de alto riesgo
- Anomalía discordante en gemelos monocoriales diamnióticos
- Riesgo de enfermedad monogénica con diagnóstico molecular o bioquímico disponible en líquido amniótico
- Riesgo de infección fetal con PCR disponible (citomegalovirus [CMV], toxoplasma, parvovirus-B19, varicela, rubeola, herpes 1-2, enterovirus)
- Riesgo de corioamnionitis o inflamación intraamniótica.
- Otras indicaciones (texto libre):

RECOMENDACIONES TRAS LA TÉCNICA

Tras el procedimiento podrá irse a casa.

- No existe evidencia de que el reposo disminuya las complicaciones de la prueba. Por precaución recomendamos evitar la actividad física intensa durante las 24 horas posteriores a la realización de la prueba.
- Si su grupo sanguíneo es Rh negativo se ha de poner una dosis (1.500 unidades internacionales [UI]) de gammaglobulina anti-D, siempre dentro de las primeras 72 h tras la técnica.
- En caso de presentar sangrado igual o superior a una regla, dolor abdominal intenso de tipo cólico, fiebre o pérdida de líquido amniótico (líquido transparente y a temperatura corporal) deberá acudir a urgencias.

¿QUÉ COMPLICACIONES PUEDEN APARECER? RIESGOS

Aunque la amniocentesis es una técnica segura, existe riesgo de rotura de la bolsa de las aguas (muy raro), hemorragia vaginal materna (muy raro), infección materna (excepcional) y punción accidental del feto (excepcional) o del cordón umbilical (excepcional). Aunque el riesgo global de pérdida fetal tras una amniocentesis es de 1 en 100 casos, solo en 1 de cada 500 veces la pérdida del embarazo será debida a la amniocentesis. En la mayoría de los casos la pérdida de la gestación estará relacionada con el motivo por el que se le realizó la prueba y podría haberse producido el aborto de forma espontánea aunque no se hubiera realizado la misma.

LIMITACIONES DE LA TÉCNICA

- Puede no conseguirse extraer suficiente cantidad de líquido amniótico para analizar o bien que fracase el cultivo de las células amnióticas (0,5%). En tal caso habría que repetir la amniocentesis para intentar obtener resultado.
- En caso de resultado no concluyente (muy raro) podría ser necesario completar el estudio mediante la realización de otra técnica, como la punción del cordón umbilical o la obtención de sangre de los dos progenitores.
- En función de la indicación de la amniocentesis, se realizarán unos u otros estudios genéticos, pero dado que es imposible descartar todas las anomalías genéticas, un resultado normal no excluye la posibilidad de que el recién nacido pueda tener algún tipo de defecto genético.

¿CUÁNTO TARDA EL RESULTADO?

En un plazo aproximado de 3-4 días laborables podremos darle un resultado preliminar en el que se descarten las anomalías cromosómicas más frecuentes (número de cromosomas 21, 13, 18 y sexuales), lo que nos permite descartar, entre otros, el síndrome de Down. En los casos en los que se indiquen otras pruebas, los tiempos son variables. Para la realización de un cariotipo

completo, habitualmente se requiere de 3 a 4 semanas. En el plazo de 10-15 días tendremos el resultado del microarray (es decir, el estudio de los 23 pares de cromosomas con una resolución mayor al cariotipo), si estuviera indicada la realización del mismo.

¿QUÉ OTRAS ALTERNATIVAS TENGO?

Optar por una amniocentesis es una decisión completamente personal. Otras alternativas incluyen:

- No hacer ninguna otra prueba y esperar al parto, realizando los estudios al recién nacido si fuera necesario.
- En determinadas indicaciones, hacer un estudio de ADN-libre circulante en sangre materna (análisis de sangre). No es una prueba diagnóstica, por lo que su resultado es orientativo y en caso de alto riesgo debe confirmarse con una técnica invasiva. Solo informa del riesgo de las alteraciones cromosómicas numéricas más frecuentes (cromosomas 21, 13 y 18). No está indicado cuando la ecografía muestra hallazgos que no son normales ya que en estos casos las alteraciones genéticas pueden ser muy diversas.

EN FUNCIÓN DE LA INDICACIÓN, OTRAS POSIBLES ALTERNATIVAS PODRÍAN SER

- Hacerse otro tipo de técnica invasiva como la biopsia corial (obtención de muestra de placenta a través de una punción del abdomen de la madre o por introducción de una pinza especial en la placenta desde la vagina). El riesgo de pérdida fetal atribuible a la técnica es similar.
- Cordocentesis (extracción de muestra de sangre fetal del cordón umbilical).
- No hay ninguna científicamente recomendada mejor que ésta para su diagnóstico.
- Otras:

INFORMACIÓN CLÍNICA Y MUESTRAS BIOLÓGICAS

Autorizo que el excedente de material biológico utilizado para pruebas diagnósticas y la información clínica asociada se pueda utilizar para investigación.

También puede hacer falta tomar imágenes, como fotos o videos. Sirven para documentar mejor el caso.

También pueden usarse para fines docentes de difusión del conocimiento científico. En cualquier caso serán usadas si usted da su autorización. Su identidad siempre será preservada de forma confidencial.

PROTECCIÓN DE DATOS DE CARÁCTER PERSONAL

Los datos de carácter personal pertenecientes a las personas intervinientes obtenidos con motivo de la suscripción del presente documento serán tratados de conformidad con la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica, así como el Reglamento 2016/679, de 27 de Abril, General de Protección de Datos y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de Diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. Los mencionados datos de carácter personal serán tratados por el centro médico donde se va a practicar la intervención quirúrgica (responsable del tratamiento) y para la finalidad de prestación de tratamiento médico así como para el cumplimiento de la obligación legal (constancia de suministro

de información previa y otorgamiento de consentimiento). En todo caso, las personas cuyos datos personales se obtienen podrán ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación y demás reconocidos en la legislación ante el responsable.

AUTORIZACIÓN

La paciente/usuario, y en defecto de su capacidad, las personas a ella vinculadas por razones familiares o de hecho, ha/n **recibido** del médico responsable que suscribe este documento la **información** clara, comprensible, completa, adecuada a la situación de la paciente/usuario y previa al procedimiento señalado.

Del mismo modo, la paciente/usuario manifiesta que **ha comprendido** las explicaciones e información las cuales se han facilitado en un lenguaje claro y sencillo por el facultativo médico responsable que le ha atendido, le ha permitido realizar todas las observaciones y le ha aclarado todas las dudas que le he planteado.

La paciente/usuario, en su defecto, la persona a ella vinculada, ha sido informada y ha entendido plenamente los riesgos posibles. Si surge alguna complicación, la paciente/usuario y, en su defecto, quienes desempeñen las funciones de representación en los términos previstos en el artículo 9.3¹ de la Ley 41/2002, prestan el consentimiento para que se haga lo que sea necesario y convenga.

Finalmente, y habiendo dado el debido cumplimiento al deber de información, la paciente/usuario y, en su defecto, su representante a estos efectos, manifiesta mediante la firma del presente documento su consentimiento al procedimiento descrito al inicio.

Por último, se reconoce el derecho a revocar libremente el consentimiento prestado en cualquier momento. El ejercicio de este derecho se realizará mediante remisión de escrito firmado por la paciente/usuario y, en su defecto, por su representante, al médico responsable para su incorporación a la historia clínica².

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

¹3. Se otorgará el consentimiento por representación en los siguientes supuestos:

- a) Cuando el paciente no sea capaz de tomar decisiones, a criterio del médico responsable de la asistencia, o su estado físico o psíquico no le permita hacerse cargo de su situación. Si el paciente carece de representante legal, el consentimiento lo prestarán las personas vinculadas a él por razones familiares o de hecho.
- b) Cuando el paciente tenga la capacidad modificada judicialmente y así conste en la sentencia.
- c) Cuando el paciente menor de edad no sea capaz intelectual ni emocionalmente de comprender el alcance de la intervención. En este caso, el consentimiento lo dará el representante legal del menor, después de haber escuchado su opinión, conforme a lo dispuesto en el artículo 9 de la Ley Orgánica 1/1996, de 15 de Enero, de Protección Jurídica del Menor.

²Entregar copia del documento firmado a quienes lo suscriban.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

- He leído y entendido la hoja informativa para la realización de una amniocentesis.
- He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que he considerado necesarias y estas han sido contestadas satisfactoriamente.
- Adecuadamente informada y libremente, he decidido no realizarme una amniocentesis.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

HOJA INFORMATIVA CORDOCENTESIS

El presente documento tiene por finalidad cumplir con lo prescrito en la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica (en lo sucesivo la Ley 41/2002). En concreto, con los principios informadores, el derecho a la información sanitaria del paciente, su derecho a la intimidad, el consentimiento informado, y el correlativo deber del médico responsable de velar por el interés del paciente y los mencionados derechos.

CENTRO SANITARIO:	SERVICIO DE:

OBJETIVO DEL PROCEDIMIENTO

Esta prueba consiste en la punción de un vaso del cordón umbilical del feto para extraer una muestra de su sangre, con fines diagnósticos y/o terapéuticos. Sirve para el estudio de sus cromosomas o genes en células fetales, o para la realización de otros análisis en la sangre del feto, como en sospechas de infección, anemia u otras enfermedades fetales. También sirve como vía de acceso para realizar algunos tratamientos dentro del útero, como transfundir sangre al feto.

DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO

Se suele realizar a partir de las 18 semanas de gestación. Puede ser necesaria la utilización de anestesia local materna y, en ocasiones, fetal. La técnica comienza con la localización mediante ecografía de la placenta y del cordón umbilical del feto que llega a ella. Una vez localizado, y ayudándose de la ecografía para guiar la aguja, se realiza la punción atravesando la pared del abdomen y del útero de la madre, para llegar a un vaso del cordón umbilical y obtener la sangre fetal.

POR TANTO, SUS INDICACIONES SON (SELECCIONAR):

- Estudios genéticos
- Marcadores de infección fetal por citomegalovirus (CMV) (plaquetas y perfil hepático)
- Sospecha de anemia fetal
- Sospecha de trombocitopenia fetal
- Otras:

¿QUÉ EFECTOS LE PRODUCIRÁ?

Puede producir una molestia durante el pinchazo y de forma ocasional pequeño sangrado del cordón umbilical que suele ceder en 1-2 minutos.

¿QUÉ ALTERNATIVAS TENGO? (SELECCIONAR):

- En su caso no existe alternativa posible
- En mi caso la alternativa es: (texto libre)

¿QUÉ RIESGOS TIENE?

La mayor parte de las veces la intervención no produce daños o efectos secundarios indeseables. Pero a veces no es así. Por eso es importante que usted conozca los riesgos que pueden aparecer en este procedimiento o intervención. El riesgo más frecuente es el sangrado por el lugar de la punción, que suele ceder en 1-2 minutos.

LOS RIESGOS MÁS GRAVES SON LOS MENOS FRECUENTES:

- El aborto o pérdida del embarazo con un 1-2% de riesgo.
- Pérdida hemática o de líquido amniótico (0,5 al 1%).
- La sensibilización Rh. Si es Rh negativo se ha de poner un 1.500 unidades internacionales (UI) de gammaglobulina anti-D, siempre dentro de las primeras 72 h tras la técnica.
- El hematoma del cordón. Se produce en un 17% de los casos, generalmente asintomático, aunque en algunos casos puede ser grave al producir una bradicardia fetal y muerte en pocos minutos si comprime el cordón.
- Muerte fetal después de las 28 semanas (1% de los casos).
- Infección materna (< 1%) o peritonitis en casos extremadamente raros.
- Parto prematuro.
- Fallo del procedimiento (5%) en los que no se logra recoger muestra de sangre del cordón.

Si usted presentara sangrado vaginal abundante, pérdida de líquido o fiebre, debe acudir a urgencias hospitalarias (preferiblemente al centro en donde se le ha realizado la prueba).

SITUACIONES ESPECIALES QUE DEBEN SER TENIDAS EN CUENTA

Pueden existir circunstancias que aumenten la frecuencia y gravedad de riesgos y complicaciones a causa de enfermedades que usted pueda padecer de forma previa a la prueba. Es muy importante que informe al médico/a antes de realizar la intervención, de sus posibles alergias medicamentosas, alteraciones de la coagulación, enfermedades, medicaciones actuales o cualquier otra circunstancia médica, incluso si usted no la considera relevante.

Si alguna de estas circunstancias complicara el procedimiento o hubiera dificultades técnicas para realizarlo a valoración del médico/a, podrá considerar no hacerlo o retrasarlo hasta un momento posterior del embarazo.

OTRA INFORMACIÓN DE INTERÉS

Las muestras obtenidas se envían al laboratorio para su estudio posterior en función de la indicación por la que se haya realizado. A veces el laboratorio no puede ofrecer los resultados o proporciona resultados parciales debido a contaminación en las muestras, o problemas de la técnica del laboratorio. Esto ocurre en general con una frecuencia del 1%.

En estos casos, los padres decidirán si quieren repetir la prueba.

Los resultados tienen una fiabilidad de más del 99%.

A veces, durante la intervención, se producen hallazgos imprevistos que pueden obligar a tener que modificar la forma de hacer la intervención y utilizar variantes de la técnica no contempladas inicialmente.

INFORMACIÓN CLÍNICA Y MUESTRAS BIOLÓGICAS

Autorizo que el excedente de material biológico utilizado para pruebas diagnósticas y la información clínica asociada se pueda utilizar para investigación.

También puede hacer falta tomar imágenes, como fotos o videos. Sirven para documentar mejor el caso.

También pueden usarse para fines docentes de difusión del conocimiento científico. En cualquier caso serán usadas si usted da su autorización. Su identidad siempre será preservada de forma confidencial.

PROTECCIÓN DE DATOS DE CARÁCTER PERSONAL

Los datos de carácter personal pertenecientes a las personas intervinientes obtenidos con motivo de la suscripción del presente documento serán tratados de conformidad con la Ley 41/2002, de 14 de Noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica, así como el Reglamento 2016/679, de 27 de Abril, General de Protección de Datos y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de Diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. Los mencionados datos de carácter personal serán tratados por el centro médico donde se va a practicar la intervención quirúrgica (responsable del tratamiento) y para la finalidad de prestación de tratamiento médico así como para el cumplimiento de la obligación legal (constancia de suministro de información previa y otorgamiento de consentimiento). En todo caso, las personas cuyos datos personales se obtienen podrán ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación y demás reconocidos en la legislación ante el responsable.

AUTORIZACIÓN

La paciente/usuario, y en defecto de su capacidad, las personas a ella vinculadas por razones familiares o de hecho, ha/n **recibido** del médico responsable que suscribe este documento la **información** clara, comprensible, completa, adecuada a la situación de la paciente/usuario y previa al procedimiento señalado.

Del mismo modo, la paciente/usuario manifiesta que **ha comprendido** las explicaciones e información las cuales se han facilitado en un lenguaje claro y sencillo por el facultativo médico responsable que le ha atendido, le ha permitido realizar todas las observaciones y le ha aclarado todas las dudas que le he planteado.

La paciente/usuario, en su defecto, la persona a ella vinculada, ha sido informada y ha entendido plenamente los riesgos posibles. Si surge alguna complicación, la paciente/usuario y, en su defecto, quienes desempeñen las funciones de representación en los términos previstos en el artículo 9.3¹ de la Ley 41/2002, prestan el consentimiento para que se haga lo que sea necesario y convenga.

¹3. Se otorgará el consentimiento por representación en los siguientes supuestos:

- a) Cuando el paciente no sea capaz de tomar decisiones, a criterio del médico responsable de la asistencia, o su estado físico o psíquico no le permita hacerse cargo de su situación. Si el paciente carece de representante legal, el consentimiento lo prestarán las personas vinculadas a él por razones familiares o de hecho.
- b) Cuando el paciente tenga la capacidad modificada judicialmente y así conste en la sentencia.
- c) Cuando el paciente menor de edad no sea capaz intelectual ni emocionalmente de comprender el alcance de la intervención. En este caso, el consentimiento lo dará el representante legal del menor, después de haber escuchado su opinión, conforme a lo dispuesto en el artículo 9 de la Ley Orgánica 1/1996, de 15 de Enero, de Protección Jurídica del Menor.

Finalmente, y habiendo dado el debido cumplimiento al deber de información, la paciente/ usuaria y, en su defecto, su representante a estos efectos, manifiesta mediante la firma del presente documento su consentimiento al procedimiento descrito al inicio.

Por último, se reconoce el derecho a revocar libremente el consentimiento prestado en cualquier momento. El ejercicio de este derecho se realizará mediante remisión de escrito firmado por la paciente/ usuaria y, en su defecto, por su representante, al médico responsable para su incorporación a la historia clínica².

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Nombre y apellidos de la paciente/ usuaria:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

- He leído y entendido la hoja informativa para la realización de una cordocentesis.
- He tenido la oportunidad de hacer las preguntas que he considerado necesarias y estas han sido contestadas satisfactoriamente.
- Adecuadamente informada y libremente, he decidido no realizarme una cordocentesis.

²Entregar copia del documento firmado a quienes lo suscriban.

Nombre y apellidos de la paciente/usuario:	
D.N.I.:	
Firma:	

Nombre y apellidos del representante:	
D.N.I.:	
Razón del vínculo con la paciente (familiar, de hecho):	
Firma y fecha:	

Médico responsable:	
D.N.I.:	
Número de colegiado:	
Centro médico adscrito:	
Firma del médico responsable:	

Centro médico responsable del tratamiento:	
Dirección para ejercicio de los derechos:	

BIBLIOGRAFÍA

1. Beta J, Lesmes-Heredia C, Bedetti C, Akolekar R. Risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review of the literature. *Minerva Ginecol* 2018;70(2):215-219.
2. Gil MM, Molina FS, Rodríguez-Fernández M, Delgado JL, Carrillo MP, Jani J, Plasencia W, Stratieva V, Maíz N, Carretero P, Lismonde A, Chaveeva P, Burgos J, Santacruz B, Zamora J, De Paco Matallana C. New approach for estimating risk of miscarriage after chorionic villus sampling. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2020;56(5):656-63.
3. Grupo expertos SESEGO y SEMEPE consensuado con AEDP. Grupo de expertos SEGO que han consensuado el documento (por orden alfabético): Begoña Adiego, Eugenia Antolín, Javier Arenas, Elena Carreras, Carmina Comas, Juan Luis Delgado, Nerea Maiz, María del Mar Gil, Francisca Molina, Bienvenido Puerto, José Antonio Sainz, Belén Santacruz y Walter Plasencia. Colaboradores AEDP: Javier Suela y Javier García Planells. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas. *Prog Obstet Ginecol* 2018;61(6):605-29.
4. Sainz JA, Torres MR, Peral I, Granell R, Vargas M, Carrasco P, García-Mejido JA, Santacruz B, Gil MM. Clinical and economic evaluation after adopting contingent cell-free DNA screening for fetal trisomies in south Spain. *Fetal Diagn Ther* 2020;13:1-8.
5. Gil MM, Brik M, Casanova C, Martín-Alonso R, Verdejo M, Ramírez E, Santacruz B. Screening for trisomies 21 and 18 in a Spanish public hospital: from the combined test to the cell-free DNA test. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2017;30:2476-82.
6. Yaron Y, Pauta M, Badenas C, Soler A, Borobio V, Illanes C, Paz-Y-Miño F, Martínez-Portilla R, Borrell A. Maternal plasma genome-wide cell-free DNA can detect fetal aneuploidy in early and recurrent pregnancy loss and can be used to direct further workup. *Hum Reprod* 2020;35:1222-9.
7. Parra-Saavedra M, et al. Amniocentesis: guía práctica. *Diagn Prenat* 2013;25(1):20-27.
8. Patel IJ, Davidson JC, Nikolic B, Salazar GM, Schwartzberg MS, Walker TG, Saad WA; Standards of Practice Committee, with Cardiovascular and Interventional Radiological Society of Europe (CIRSE) Endorsement. Consensus guidelines for periprocedural management of coagulation status and hemostasis risk in percutaneous image-guided interventions. *J Vasc Interv Radiol* 2012;23:727-36.
9. Firth HV, Boyd PA, Chamberlain P, MacKenzie IZ, Lindenbaum RH, Huson SM. Severe limb abnormalities after chorion villus sampling at 56-66 days' gestation. *Lancet* 1991;337(8744):762-3.
10. Stergiotou I, Borobio V, Bennasar M, Goncé A, Mula R, Nuruddin M, Soler A, Borrell A. Transcervical chorionic villus sampling: a practical guide. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2016;29(8):1244-51.
11. García-Posada R, Borobio V, Bennasar M, et al. Biopsia corial transcervical: guía práctica. *Diagn Prenat* 2012;23:2-10.
12. Royal College of Obstetricians & Gynaecologists. Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling. Green-top Guideline No. 8, June 2010.
13. Casals G, Borrell A, Martínez JM, Soler A, Cararach V, Fortuny A. Transcervical chorionic villus sampling in multiple pregnancies using a biopsy forceps. *Prenat Diagn* 2002;22:260-5.
14. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol* 2007;110(6):1459-67.
15. Mardy A, Wapner RJ. Confined placental mosaicism and its impact on confirmation of NIPT results. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2016;172(2):118-22.
16. Zhen L, Li YJ, Yang YD, Li DZ. The role of ultrasound in women with a positive NIPT result for trisomy 18 and 13. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2019;58(6):798-800.
17. Togneri FS, Allen SK, Mann K, Holgado E, Morgan S. Cytogenomic results following high-chance non-invasive prenatal testing: a UK national audit. *Genet Res (Camb)*. 2020;102:e7.
18. Rafalko JM, Caldwell S, Tynan J, Almasri E, Weinblatt V, McCullough R. Impact of mosaicism ratio on positive predictive value of cfDNA screening. *Prenat Diagn* 2021;41(1):28-34.
19. Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, Kosinski P, Nicolaidis KH. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;41(3):247-61.

20. Toutain J, Goutte-Gattat D, Horovitz J, Saura R. Confined placental mosaicism revisited: Impact on pregnancy characteristics and outcome. *PLoS One* 2018;13:e0195905.
21. Kähler C, Gembruch U, Heling KS, Henrich W, Schramm T; DEGUM. Empfehlungen der DEGUM zur durchführung von amniozentese und chorionzottenbiopsie [DEGUM guidelines for amniocentesis and chorionic villus sampling]. *Ultraschall Med* 2013;34(5):435-40.
22. Anandakumar C, WongYC, AnnapoornaV, Arulkumaran S, Chia D, Bongso A, et al. Amniocentesis and its complications. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 1992;32:97-9.
23. Randomised trial to assess safety and fetal outcome of early and midtrimester amniocentesis. The Canadian Early and Mid-trimester Amniocentesis Trial (CEMAT) Group. *Lancet* 1998;351:242-7.
24. Farrell SA, Summers AM, Dallaire L, Singer J, Johnson JA, Wilson RD. Club foot, an adverse outcome of early amniocentesis: disruption or deformation? CEMAT. Canadian Early and Mid-Trimester Amniocentesis Trial. *J Med Genet* 1999;36:843-6.
25. Crandon AJ, Peel KR. Amniocentesis with and without ultrasound guidance. *Br J Obstet Gynaecol* 1979;86:1-3.
26. De Crespigny LC, Robinson HP. Amniocentesis: a comparison of monitored versus blind needle insertion. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 1986;26:124-8.
27. Romero R, Jeanty P, Reece EA, Grannum P, Bracken M, Berkowitz R, et al. Sonographically monitored amniocentesis to decrease intra-operative complications. *Obstet Gynecol* 1985;65:426-30.
28. Squier M, Chamberlain P, Zaiwalla Z, Anslow P, Oxbury J, Gould S, et al. Five cases of brain injury following amniocentesis in mid-term pregnancy. *Dev Med Child Neurol* 2000;42:554-60.
29. Tabor A, Alfirevic Z. Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques. *Fetal Diagn Ther* 2010;27:1-7.
30. Wilson RD, Davies G, Gagnon A, Desilets V, Reid GJ, Summers A, Wyatt P, Allen VM, Langlois S; Genetics Committee of the Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Amended Canadian guideline for prenatal diagnosis (2005) change to 2005-techniques for prenatal diagnosis. *J Obstet Gynaecol Can* 2005;27:1048-62.
31. Cruz-Lemini M, Parra-Saavedra M, Borobio V, Bannasar M, Gonce A, Martínez JM, Borrell A. How to perform an amniocentesis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014;44: 727-31.
32. Van Schonbrock D, Verhaeghe J. Does local anaesthesia at mid-trimester amniocentesis decrease pain experience? A randomized trial in 220 patients. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;16:536-8.
33. Mujezinovic F, Alfirevic Z. Analgesia for amniocentesis or chorionic villus sampling. *Cochrane Database Syst Rev* 2011;11:CD008580.
34. Tabor A, Philip J, Madsen M, Bang J, Obel EB, Nørgaard-Pedersen B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986;1:1287-93.
35. Mujezinovic F, Alfirevic Z. Technique modifications for reducing the risks from amniocentesis or chorionic villus sampling. *Cochrane Database Syst Rev* 2012;8:CD008678.
36. Mann K, Ogilvie CM. QF-PCR: Application, overview and review of the literature. *Prenat Diagn* 2012;32:309-14.
37. Salomon LJ, Sotiriadis A, Wulff CB, Odibo A, Akolekar R. Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;54:442-51.
38. Lee YM, Cleary-Goldman J, Thaker HM, Simpson LL. Antenatal sonographic prediction of twin chorionicity. *Am J Obstet Gynecol*. 2006 Sep;195(3):863-7.
39. Simonazzi G, Curti A, Farina A, Pilu G, Bovicelli L, Rizzo N. Amniocentesis and chorionic villus sampling in twin gestations: Which is the best sampling technique? *Am J Obstet Gynecol* 2010;202:365, e1-5.
40. Audibert F, Gagnon A; Genetics Committee of the Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada; Prenatal Diagnosis Committee of the Canadian College of Medical Geneticists. Prenatal screening for and diagnosis of aneuploidy in twin pregnancies. *J Obstet Gynaecol Can* 2011;33:754-67.
41. Vink J, Fuchs K, D'Alton ME. Amniocentesis in twin pregnancies: A systematic review of the literature. *Prenat Diagn* 2012;32:409-16.

42. Millaire M, Bujold E, Morency AM, Gauthier RJ. Mid-trimester genetic amniocentesis in twin pregnancy and the risk of fetal loss. *J Obstet Gynaecol Can* 2006;28:512-18.
43. Lenis-Cordoba N, Sánchez MÁ, Bello-Muñoz JC, Sagalá-Martínez J, Campos N, Carreras-Moratonas E, Cabero-Roura L. Amniocentesis and the risk of second trimester fetal loss in twin pregnancies: results from a prospective observational study. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2013;26(15):1537-41.
44. Cahill AG, Macones GA, Stamilio DM, Dicke JM, Crane JP, Odibo AO. Pregnancy loss rate after mid-trimester amniocentesis in twin pregnancies. *Am J Obstet Gynecol* 2009;200:257.e1-6.
45. Agarwal K, Alfirevic Z. Pregnancy loss after chorionic villus sampling and genetic amniocentesis in twin pregnancies: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012;40:128-34.
46. Gordon MC, Narula K, O'Shaughnessy R, Barth WH Jr. Complications of third-trimester amniocentesis using continuous ultrasound guidance. *Obstet Gynecol* 2002;99:255-9.
47. Stark CM, Smith RS, Lagrandeur RM, Batton DG, Lorenz RP. Need for urgent delivery after third-trimester amniocentesis. *Obstet Gynecol* 2000;95:48-50.
48. Blackwell SC, Berry SM. Role of amniocentesis for the diagnosis of subclinical intra-amniotic infection in preterm premature rupture of the membranes. *Curr Opin Obstet Gynaecol* 1999;11:541-7.
49. Hodor JG, Poggi SH, Spong CY, Goodwin KM, Vink JS, Pezzullo JC, et al. Risk of third trimester amniocentesis: a case-control study. *Am J Perinatol* 2006;23:177-80.
50. O'Donoghue K, Giorgi L, Pontello V, Pasquini L, Kumar S. Amniocentesis in the third trimester of pregnancy. *Prenat Diagn* 2007;11:1000-4.
51. Ghi T, Sotiriadis A, Calda P, Da Silva Costa F, Raine-Fenning N, Alfirevic Z, McGillivray G, on behalf of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis in obstetrics. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2016;48:256-68.
52. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Berry SM, Stone J, Norton ME, Johnson D, Berghella V. Fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol* 2013;209(3):170-80.
53. Tongsong T, Wanapirak C, Kunavikantikul C, Sirirchotiyakul S, Piyamongkol W, Chanprapaph P. Fetal loss rate associated with cordocentesis at midgestation. *Am J Obstet Gynecol* 2001;184:719-23.