



**ANÁLISIS EN RESULTADOS DE LÍQUIDO AMNIÓTICO REALIZADOS EN  
CLÍNICA DE LA MUJER DE CARTAGENA, DURANTE ENERO  
2023 A MARZO 2024**

**NATALIA MEDINA DIAZ**

**UNIVERSIDAD DEL SINU SECCIONAL CARTAGENA  
ESCUELA DE MEDICINA  
POSTGRADOS MEDICO QUIRÚRGICOS  
ESPECIALIZACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA  
CARTAGENA DE INDIAS D. T. H. Y C.  
AÑO 2024**

**ANÁLISIS EN RESULTADOS DE LÍQUIDO AMNIÓTICO REALIZADOS EN  
CLÍNICA DE LA MUJER DE CARTAGENA, DURANTE ENERO  
2023 A MARZO 2024**

**NATALIA MEDINA DIAZ**

Tesis o trabajo de investigación para optar el título de  
Especialista en Ginecología y Obstetricia

**TUTORES**

**Gustavo Betín Gutiérrez MD. Esp. Ginecología y Obstetricia. Esp. Medicina  
Materno fetal/Perinatología asesor científico**

**Edgar Gómez Rhenals MD. Esp. Ginecología y Obstetricia. Esp. Cirugía  
Laparoscópica asesor científico**

**Mileidys Correa Monterrosa. Bio. Esp. Estadística Aplicada. MSc. en  
Epidemiología asesor metodológico**

**UNIVERSIDAD DEL SINU SECCIONAL CARTAGENA  
ESCUELA DE MEDICINA  
POSTGRADOS MEDICO QUIRÚRGICOS  
ESPECIALIZACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA  
CARTAGENA DE INDIAS D. T. H. Y C.  
AÑO 2024**

**Nota de aceptación**

---

---

---

---

---

**Presidente del jurado**

---

**Jurado**

---

**Jurado**

**Cartagena, D. T y C.,21 junio de 2024**



**UNIVERSIDAD DEL SINU**

Elías Bechara Zainúm

Escuela de Medicina- Dirección de Investigaciones

Cartagena de Indias D. T. y C. 21 de junio de 2024

Doctor

OSCAR JAVIER TORRES YARZAGARAY

Director de Investigaciones

UNIVERSIDAD DEL SINÚ ELIAS BECHARA ZAINUM

SECCIONAL CARTAGENA

Ciudad

Respetado Doctor:

Por medio de la presente hago la entrega, a la Dirección de Investigaciones de la Universidad del Sinú, Seccional Cartagena, los documentos y discos compactos (CD) correspondientes al proyecto de investigación titulado **“ANÁLISIS EN RESULTADOS DE LÍQUIDO AMNIÓTICO REALIZADOS EN CLÍNICA DE LA MUJER DE CARTAGENA, DURANTE ENERO 2023 A MARZO 2024”**, realizado por el estudiante **“NATALIA MEDINA DIAZ”**, para optar el título de **“Especialista en GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA”**. A continuación, se relaciona la documentación entregada:

- Dos (2) trabajos impresos empastados con pasta azul oscuro y letras Doradas del formato de informe final tipo manuscrito articulo original (Una copia para la universidad y la otra para el escenario de práctica donde se realizó el estudio).
- Dos (2) CD en el que se encuentran la versión digital del documento empastado.
- Dos (2) Cartas de Cesión de Derechos de Propiedad Intelectual firmadas por el estudiante autor del proyecto.

Atentamente,

\_\_\_\_\_  
NOMBRE DEL ESTUDIANTE AUTOR

CC:

Programa de Ginecología y Obstetricia

SECCIONAL CARTAGENA





**UNIVERSIDAD DEL SINU**

Elías Bechara Zainúm

Escuela de Medicina- Dirección de Investigaciones

*Cartagena de Indias D. T. y C. 21 de junio de 2024*

*Doctor*

**OSCAR JAVIER TORRES YARZAGARAY**

*Director de Investigaciones*

**UNIVERSIDAD DEL SINÚ ELIAS BECHARA ZAINUM**

**SECCIONAL CARTAGENA**

*Ciudad*

*Respetado Doctor:*

A través de la presente cedemos los derechos de propiedad intelectual de la versión empastada del informe final artículo del proyecto de investigación titulado **“ANÁLISIS EN RESULTADOS DE LÍQUIDO AMNIÓTICO REALIZADOS EN CLÍNICA DE LA MUJER DE CARTAGENA, DURANTE ENERO 2023 A MARZO 2024**, realizado por el estudiante **“NATALIA MEDINA DIAZ”**, para optar el título de **“Especialista en GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA”**, bajo la asesoría del Dr. **“GUSTAVO BETIN GUITIERREZ”**, y asesoría metodológica del Dra. **“MILEIDYS CORREA MONTERROSA”** a la Universidad del Sinú Elías Bechara Zainúm, Seccional Cartagena, para su consulta y préstamo a la biblioteca con fines únicamente académicos o investigativos, descartando cualquier fin comercial y permitiendo de esta manera su acceso al público. Esto exonera a la Universidad del Sinú por cualquier reclamo de terceros que invoque autoría de la obra.

Hago énfasis en que conservamos el derecho como autores de registrar nuestra investigación como obra inédita y la facultad de poder publicarlo en cualquier otro medio.

Atentamente,

---

NOMBRE DEL ESTUDIANTE AUTOR

CC:

*Programa de GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA*

**SECCIONAL CARTAGENA**



---

Avenida El Bosque, Transversal 54 No. 30-729 Teléfono: 6810802; E-mail:  
unisinu@unisinucartagena.edu.co

## DEDICATORIA

A mis hijos y mi hogar  
por toda su paciencia y amor infinito.

## **AGRADECIMIENTOS**

A cada docente que ve en un residente el futuro de su ejercicio, mientras acompaña y orienta. Los escenarios de practica y sus pacientes que desde su espera y fragilidad desconocen su aporte. Gracias a los amigos; los que se forjaron solo hace 3 años y a los que me acompañan y apoyan desde que este sueño nació. Gracias familia por el aliento y cada buen deseo para mi vida y gracias por la existencia de quienes hice sentir y también aparte de mi por estos años.

## **Análisis en Resultados de líquido amniótico realizados en Clínica de la Mujer de Cartagena, durante enero 2023 a marzo 2024**

### **Analysis of amniotic fluid results carried out at the Women's Clinic of Cartagena, during January 2023 to March 2024**

Medina Diaz Natalia (1)

Gustavo Betín Gutiérrez (2)

Edgar Gómez Rhenals (3)

Mileidys Correa Monterrosa(4)

(1) Médico. Residente III año GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA. Escuela de Medicina. Universidad del Sinú EBZ, Seccional Cartagena.

(2) MD. Esp. Ginecología y Obstetricia. Esp. Medicina Materno fetal/Perinatología docente posgrado ginecología y obstetricia

(3) MD. Esp. Ginecología y Obstetricia. Esp. Cirugía Laparoscópica

(4) Bióloga. Esp. Estadística Aplicada. MSc. en Epidemiología.

## **RESUMEN**

**Introducción:** La amniocentesis es un estudio invasivo fetal caracterizado por aspiración de líquido amniótico a partir de II trimestre para identificar alteraciones fetales cromosómicas e infecciosas, con el objetivo de orientar al clínico y familia sobre manejo y pronóstico de fetos en riesgos de alteraciones genéticas e infecciosa, basadas en el cálculo de riesgo de tamizaje de I trimestre, hallazgos ecográficos de segundo trimestre y/o exposición a microorganismos durante la gestación.

**Objetivos:** Identificar los hallazgos en resultados en los reportes de amniocentesis realizados durante enero de 2023 hasta marzo de 2024 en Clínica de la Mujer de la ciudad de Cartagena

**Métodos:** Estudio descriptivo de corte trasversal retrospectivo

**Resultados:** En el 5.01 % de las pacientes a las que se le realizó estudio de amniocentesis se identificó alteraciones cromosómicas numéricas. La trisomía 18 fue la cromosomopatía más prevalente.

**Conclusiones:** El análisis de líquido amniótico mediante cariotipo, hibridación fluorescente in situ (FISH) puede no responder todos los interrogantes sobre fetos con alteraciones ecográficas y madres con tamizaje de medio y alto riesgo para aneuploidías. Solicitar microarreglos dirigidos permitiría identificar alteraciones no numéricas y/o asociadas a cromosomas sexuales. Es importante explicar y esclarecer dudas en padres sobre el alcance de los estudios citogenéticos realizados como también la presencia de anomalías estructurales en ausencia de alteración genética.

**Palabras clave: (fuente DeCS-BIREME)** amniocentesis; aneuploidía; anomalías congénitas; anomalías cromosómicas, diagnóstico prenatal; cribado prenatal; ultrasonido

## **SUMMARY**

**Introduction:** Amniocentesis is an invasive fetal study characterized by aspiration of amniotic fluid from the second trimester to identify fetal chromosomal and infectious alterations, with the aim of guiding the clinician and family on management and prediction of fetuses at risk of genetic and infectious alterations. . . , based on the risk calculation of first trimester screening, finds second trimester ultrasounds and/or exposure to microorganisms during pregnancy.

**Objective:** Identify the findings in results in the amniocentesis reports performed during January 2023 to March 2024 at the Women's Clinic in the city of Cartagena.

**Methods:** Retrospective cross-sectional descriptive study.

**Results:** Numerical chromosomal alterations were identified in 5% of the patients who underwent amniocentesis.

**Conclusions:** The analysis of amniotic fluid by karyotyping, FISH may not answer all the questions about fetuses with ultrasound alterations and mothers with medium and high-risk screening for aneuploidies. Requesting targeted microarrays would

allow the identification of non-numerical alterations and/or those associated with sex chromosomes. It is important to explain and clarify doubts among parents about the scope of the cytogenetic studies performed as well as the presence of structural anomalies in the absence of genetic alterations.

**Key Words: (source MeSH, NLM)** amniocentesis; aneuploidy; congenital anomalies; chromosome anomalies, prenatal diagnosis; prenatal screening; ultrasound

## **INTRODUCCION**

La amniocentesis es un procedimiento invasivo que se realiza en gestantes en segundo trimestre [1,2]. Fue descrito inicialmente en 1966 por Steele y Berg [3], el cual se realiza por indicaciones infecciosas, detección de aneuploidía y anomalías estructurales fetales [2], lo que permite la realización de estudios cromosómicos, bioquímicos, moleculares o microbiológicos [4]. La técnica consiste en obtención de líquido amniótico a través de una punción y aspiración abdominal hasta la bolsa amniótica bajo guía ecográfica, visualizando siempre la punta de la aguja cuando se introduce en un ángulo de 45 °C con respecto al plano sagital medio materno, contralateral a la sonda, de modo que la sonda y la aguja queden en un ángulo de 90 °C entre sí, directamente debajo del centro del haz de ultrasonido [2,3].

La técnica de amniocentesis se realizada a partir de la semana 16, cuando la fusión de las membranas amnióticas se ha completado [20,5]. Se ha documentado que en edad gestacional menor a 16 semanas se asocia a mayor la pérdida gestacional y a la presencia de pie equino varo [5,7]. Posterior a las 28 semanas, la celularidad fetal disminuye y como también la cantidad de líquido amniótico, lo que ocasiona fallos en el análisis genético documentada el fracaso del cultivo hasta del 9,7% [45] aun asi esta descrita que es posible la realización de amniocentesis en edades gestacionales más avanzadas para diagnóstico de infecciones congénitas o ante la sospecha de corioamnionitis [6,9], siempre por un profesional entrenado. Y en

publicaciones más recientes Nassr AA y colaboradores indican que la amniocentesis realizada tarde después de las 24 semanas de gestación es una opción aceptable para pacientes que necesitan diagnóstico prenatal en una gestación avanzada [8].

En pacientes con ingreso temprano a control prenatal es posible la realización de pruebas de tamizaje en I trimestre, e indicar análisis que permitan aproximar un diagnóstico a una edad gestacional menor. El screening de primer trimestre contempla la realización de ecografía en semana 11-13.6, incluye la medición de la translucencia nucal (TN), identificación del hueso nasal, la regurgitación tricúspidea, la regurgitación ductal [46] a partir de ahí extrapolando la medición de la TN, frecuencia cardíaca fetal junto con valor de la edad materna por medio software The fetal medicine fundación [47] se logra estimar los riesgos de trisomías un riesgo de cromosomopatías como alto, medio y bajo (<100/100-1000/>1000 respectivamente) y en casos de riesgo alto y medio se indica realizar biopsia de vellosidades coriales con sus conocidas limitaciones y riesgos pérdida fetal entre 0,2 a 2% y fallo en la obtención de la muestra 2.5-4.8% [5]. La eficiencia en el screening se mejora aún más mediante la adición de otros marcadores, incluyendo las cuantificaciones bioquímicas de la gonadotropina coriónica humana (hCG) su fracción beta libre o total y de la proteína –A plasmática asociada al embarazo (PAPP-A)[46].

Ya pasadas las 16 semanas de gestación y con la proximidad de riesgos de alteraciones cromosómicas identificados en ecografía de semana II trimestre se procede a la realización de amniocentesis como método diagnóstico de identificación de alteraciones cromosómicas numéricas y sexuales. El riesgo de pérdida gestacional después de una amniocentesis realizada por un operador debidamente capacitado probablemente sea inferior al 0,5% [2,6,8,9]. Existen series que reportan un aumento de complicaciones al 1% si la punción es transplacentaria y del 1-2% si existe poco entrenamiento, así como de riesgos inferiores al 0,01% en centros con gran experiencia. La fuga de líquido y lesiones fetales [5,11] son cada vez menos reportados en la literatura, la rotura prematura de membranas tiene un riesgo del 0,3% [3]. La madre puede experimentar otros riesgos menores, como

calambres y dolor en el sitio de punción después del procedimiento. Aunque el riesgo es relativamente pequeño, un asesoramiento adecuado ayudará a aliviar la ansiedad de los pacientes [11].

La ecografía de II trimestre realizada en semana 18 y 22 semanas de gestación tiene como objetivos determinar la edad gestacional, llevar a cabo mediciones fetales, detectar malformaciones congénitas y embarazos múltiples [45]. Es posible identificar marcadores ecográficos los cuales son variantes anatómicas, que consisten en la presencia de ventriculomegalia cerebral lateral, hueso nasal ausente o hipoplásico, aumento del grosor del pliegue nucal, foco hiperecogénico intracardiaco, arteria subclavia derecha aberrante (ARSA), intestino hiperecogénico, hidronefrosis leve y acortamiento del fémur o húmero [37]. Todos estos marcadores de trisomía 21, conocidos previamente y publicados recientemente 2023 por M. Agathokleous y colaboradores en un metaanálisis, sobre estos se cuenta con el apoyo calculadoras y aplicaciones virtuales que permiten recalcular el riesgo de trisomía 21 según lo determinan estos índices, como también combinaciones de estos [38], en pacientes con o sin riesgos identificados en I trimestre.

A nivel mundial se ha identificado la trisomía 21 como la anomalía cromosómica más común entre nacidos vivos [12]. La incidencia mundial de defectos congénitos es de 25-62/1000 nacidos vivos, 53/1000 presentan un vínculo genético [9,12] en el país según informes del DANE 2021 la prevalencia de los defectos congénitos fue de 133,6 casos por cada 10 000 nacidos vivos. Las malformaciones congénitas representaron una tasa de prevalencia de 124,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos del total de defectos congénitos notificados [13], García et al, documenta en 76155 nacidos de Cali y Bogotá una tasa de detección ecográfica de anomalías congénitas del 31,45 % [15]. Hasta el momento en nuestra población no hay estimaciones referentes a defectos congénitos por diagnostico ecográficos, como tampoco relación con alteraciones cromosómicas. Se acepta el estimativo de que el 4% de los recién nacidos tienen una anomalía congénita [14], y la ecografía prenatal

identifica anomalías fetales en el 3-5% de todos los embarazos según definición de OMS [15,16], con lo que una vez identificado un feto con factores de riesgo de un trastorno genético la realización de amniocentesis puede permitir detectar anomalías cromosómicas, ayudar a la familia en la preparación para la continuidad de su gestación, como también ayuda al médico a realizar un diagnóstico preciso para una mayor planificación del manejo en los casos [11].

Colombia desde el año 2006 mediante Sentencia C-355 despenaliza el aborto según 3 causales [21], mediante estudio de amniocentesis en fetos con riesgos de alteración cromosómica existe la posibilidad de orientar a un diagnóstico y brindar una herramienta para optar una conducta por parte de la madre.

Mediante cariotipo se identifican alteraciones en forma, número y tamaño de los cromosomas, la hibridación in situ con fluorescencia (FISH) permite que un fragmento de ácido desoxirribonucleico (ADN) marcado con fluorescencia denominada sonda, se hibride a una secuencia complementaria de una cadena de ADN y esta sea observable mediante microscopio de fluorescencia, proceso que permite la identificación también de microarreglos [42]. Por su parte la reacción en cadena de la polimerasa a partir de un fragmento de ADN permite replicar millones de copias de este, permitiendo identificar un microorganismo como es el caso del toxoplasma gondii, si está presente en la muestra de líquido amniótico [43].

En el presente estudio el objetivo fue identificar los hallazgos en resultados de los reportes de amniocentesis realizados durante enero de 2022 hasta marzo de 2023 en Clínica de la Mujer de la ciudad de Cartagena.

## **MATERIALES Y METODOS**

### **Tipo de estudio**

El estudio fue descriptivo de corte trasversal retrospectivo, donde se incluyeron todas las pacientes a las que se le realizo amniocentesis desde enero de 2023 hasta marzo 2024 en Clínica de la Mujer Cartagena.

### **Criterios de inclusión y exclusión**

Se reviso total de 130, en las cuales se indicaron cariotipo, FISH, microarreglos y/o PCR para toxoplasma según datos institucionales; todas entre semana 15,4 y 34,3 de gestación. Se excluyeron un total de 10 pacientes en las que no fue posible por historia clínica determinar la indicación del procedimiento. Se constato a partir de la historia clínica que previo a la realización del procedimiento a cada paciente le brindaron información de forma clara y en términos apropiados sobre técnica, beneficios, limitaciones y riesgos, seguido del diligenciamiento de consentimiento informado.

### **Protocolo de amniocentesis**

El procedimiento de amniocentesis en cada paciente se realizó sistemáticamente: determinación de edad gestacional, estudio ultrasonográfico previo para comprobar vitalidad fetal, número de fetos, inserción de la placenta y evaluación del volumen del líquido amniótico, En madres con Rh negativo se administró inmunoglobulina anti-RhD hasta 72 horas posterior a procedimiento (300µg) [34] Posterior se procedió mediante punción del amnios con aguja 20Fr. Extrayendo entre 20 ml de líquido amniótico mediante aspiración, siempre bajo seguimiento ultrasonográfico directo y continuo. Posterior se verifico la frecuencia cardiaca fetal. No se reportaron complicaciones inmediatas según reporte consignado en historia clínica. La pérdida fetal fue definida como todas las pérdidas gestacionales espontáneas ocurridas hasta los 7 días posterior de la realización del examen y parto pretérmino los ocurridos antes de semana 37.

Documentamos la realización por indicación ecográfica 81 casos (67.5%) que luego en nuestro estudio son discriminados como marcadores blandos y mixto ecográfico, la edad gestacional promedio de 23 semanas, el análisis de líquido amniótico fue llevado en un 85% por un único laboratorio con resultados reportados en el curso de 5 días calendario, y los resultados fueron leídos directamente de este reporte, la información del 15% restante se adquirió según datos consignados en la historia clínica institucional.

### **Análisis estadístico**

Se evaluó la normalidad de los datos a través de la prueba de aLas variables cuantitativas se presentaron como promedios y desviaciones estándar o Mediana y rango intercuartílico. Se utilizaron frecuencias absolutas y relativas para describir las variables categóricas. Para el análisis de las variables categóricas, se utilizó la prueba de Chi-cuadrado o el test exacto de Fisher (si las frecuencias esperadas eran <5).

## **RESULTADOS**

El estudio abarcó un total de 120 gestantes con edades gestacionales de 15,4 a 34,3 semanas y cuyas edades dades oscilaban entre 14 y 44 años, se diagnosticaron 6 cromosomopatías representando un 5% de las muestras analizadas, la cromosomopatía más prevalente fue trisomía 18. Se presento un 1.66% de resultados no concluyentes. El 93.33% de resultados de análisis en líquido amniótico fueron no patológico.

En la tabla 1, se observa las características epidemiológicas y demográficas de las pacientes que fueron programadas para amniocentesis; la mediana de edad fue de 26 años de acuerdo a los grupos de edades, el 65% (IC 95% 55,76 – 73,48) de las pacientes se encontraban entre los 30 y 34 años y menores o igual a 19 años el 18,3% (IC 95% 11,86 – 26,43), por otra parte, el 92,5% de las pacientes vivían en la ciudad de Cartagena y en cuanto al régimen de salud el 82,5% (IC 95% 74,5 –

88,8) están en régimen subsidiado y tan solo un 15,8% (IC 95% 9,8 – 23,6) eran régimen contributivo; el prestador de salud con mayor número de pacientes con requerimiento de amniocentesis fue la EPS Coosalud con un 85,8% IC 95% 78,2 – 91,5).

En la tabla 2, las 120 pacientes tenían una mediana en edad gestacional de 23 semanas (RIC: 20,3 - 26,5), al 62,5% se les realizó la amniocentesis en el segundo trimestre; el 96,7% (IC 95% 91,6 – 99,08) consistían en embarazos únicos. En cuanto al requerimiento del procedimiento el 36,7% (IC 95% 28,05 – 45,9) correspondió a pacientes con hallazgos ecográficos mixtos, seguido de la presencia de marcadores blandos en un 30,8% (IC 95% 27,72 – 39,9), en relación con las pruebas realizadas al líquido amniótico, al 72,5% (IC 95% 63,6 – 80,25) se les ordenó análisis de cariotipo, FISH y cromosomas sexuales. Se realizó, PCR para toxoplasma al 20,8% de las pacientes, 1 paciente abarco los 4 análisis, y solo al 3,3% se le realizaron microarreglos. Acerca de los resultados en líquido amniótico, el 73,3% (IC 95%) fueron sin alteraciones, los reportes de PCR para toxoplasma fueron negativos el 96% de los casos, con un 4 % correspondiente a un examen como no concluyente. El 5,01% de las pacientes de las pacientes tenían alteraciones cromosómicas, correspondiendo al 4,2% (IC 95%) a trisomía 18 y 1 paciente a trisomía 21. Hasta el periodo de tiempo consignado, 1 paciente con trisomía 18 había hecho disentimiento de IVE. Con relación al desenlace de las gestaciones, el 47,5% (IC 95% 38,31 – 56,82) finalizaron mediante procedimiento de cesárea, y el 15,8% fueron partos vaginales. El porcentaje de 5% coincidió para las pacientes que se acogieron a IVE como también las que presentaron óbito. Sola una de las pacientes que se acoge a IVE lo hace por condición de salud materna, 2 pacientes corresponden a resultados citogenéticos normales una corresponde a embarazo gemelar y otro simples todos los fetos malformaciones ecográficas múltiples y 3 de estas pacientes tenían resultados citogenéticos anormales. En cuanto a pacientes con presencia marcadores blandos o no malformativos 2 paciente presentaron como dato de relevancia óbito a 24 semanas con reporte de amniocentesis no alterados tratándose esta de una gestante de 35 años con hallazgo ecográfico quiste del plexo coroideo bilateral y otra con reporte de trisomía

21 como hallazgo ecográfico de dilatación pielocalicial bilateral leve + foco cardiaco hiperecogénico en ventrículo izquierdo gestante de 26 años.

Se realizó el mismo análisis discriminativo de variables por trimestre Tabla 3, no hallando significancia estadística en relación con la edad materna, tipo de embarazo y desenlace. Con relación a las variables: indicación el 40% de los marcadores blando se encontraba en segundo trimestre 40% y el 15.6% en el tercer trimestre, siendo estadísticamente significativa ( $p= 0.004$ ). De igual forma el tipo de examen realizado encontramos un valor de  $p<0.05$  en la realización de cariotipo, FISH y cromosomas sexuales correspondiendo a 82.7% para 2 trimestre y 55.6% para 3 trimestre, y en cuanto a PCR para toxoplasma 10.7% y 37.8% para 2 y 3 trimestre ( $p<0.05$ ), con relación al reporte de normalidad también fue significativo ( $p= 0.002$ ), donde el 82,7% correspondió al 2 trimestre y el 57.8% para 3 trimestre.

## **DISCUSIÓN**

En nuestro medio a pesar de contar con una normativa donde se incluye el análisis genético (plan obligatorio de salud) [17], no todas las gestantes acceden de forma temprana a control prenatal, dato documentado por Cáceres-Manrique et al quien en 2018 un estudio realizado en Bucaramanga por con características sociodemográficas similares reporta una prevalencia de ingreso tardío a control prenatal del 29.7%, correspondiendo a 1 de cada 3 maternas [18] lo que conlleva a la no realización de tamizaje ecográfico en I trimestre, estudio propio de control prenatal. Dejando para la ecografía de detalle anatómico realizada en semana 18 a 22, segundo trimestre, el periodo donde se identifican los embarazos con riesgos de alteraciones cromosómicas convirtiendo la amniocentesis en el paso a seguir [39], en la obtención de un diagnóstico, con sus ya conocidos riesgos y limitaciones (perdida fetal, resultado no concluyente) [2, 5, 26, 23, 24]

Nuestra investigación abarcó un total de 120 gestantes con edades entre 14 y 44 años, procedimiento realizado entre 15,4 y 34,3 semanas de gestación [19] del total de las muestras analizadas, se diagnosticaron 6 cromosomopatías que representaron un 5.01% (tabla2), la cromosomopatía más prevalente fue trisomía 18. Reporte que no corresponde con Nodarse Rodríguez et al, donde 230 pacientes con estudio citogenético en líquido amniótico el 6.5% fueron cromosomopatías y el 2.6% de estas para trisomía 21 [27], como tampoco un estudio más reciente y con poblaciones más numerosas, Jing Wang, MD et al, publica un 4% anomalías cromosómicas en un total de 3429 amniocentesis, e identifican trisomía 21 como la cromosomopatía más prevalente con un 52,2% [24].

La indicación más frecuente fue hallazgos de malformaciones no estructurales aisladas [23], en nuestro caso agrupamos como mixtos ecográficos, hallazgos de alteraciones anatómicas en sistemas: nervioso, cardiaco, pulmonar, renal, esquelético, gástrico; alteraciones del crecimiento, de líquido amniótico y del cordón umbilical, [19] y entre estas las pacientes con compromiso en más de 2 sistemas las identificamos como síndromes. Todas estas correspondieron 36.7%, y las pacientes identificadas como síndromes fueron 5 (4.16%), de las cuales 4 presentaron reporte de trisomía 18. Una paciente cursaba con embarazo gemelar bicorial-biamniótico, con uno de los fetos afecto con trisomía 18 diagnosticado en semana 23.2 y posteriormente son llevados a cesárea en semana 34.3 tras el diagnóstico de óbito en el feto con trisomía. Una de estas pacientes presentó reporte de cariotipo y FISH normal, todas estas pacientes, el total de las 3 se acogieron a la sentencia C-355-22 [21], a la fecha del análisis del estudio; una paciente consignó en historia clínica descendimiento de IVE siendo su último reporte en consulta externa a la edad gestacional de 35,6 semanas. (figura 1) en nuestro estudio hubo solo un reporte de trisomía 21 y un total de 5 casos de trisomía 18, correspondiendo a un caso de RCIU analizado en semana 21. Siendo la trisomía 18 la cromosomopatía más prevalente diferente de otros estudios, Isabel Castro Volio et al encuentra la trisomía 21 como la cromosomopatía con más prevalencia [22], de igual forma, lo hace Alfredo Nodarse Rodríguez [27].

Presentamos un 1.66% de resultados no concluyentes, siendo esta muestra en una paciente con análisis solo de cariotipo y otra con análisis de PCR para toxoplasma. A lo que la literatura recomienda en gestaciones que llegan al término, repetir el cariotipo al nacimiento, o para corroborar el origen de la alteración y poder brindar una asesoría genética adecuada [29]. En nuestro caso no es posible determinar factores para estas amniocentesis no concluyentes, como las describe Castro et al; cantidad insuficiente o contaminación de la muestra [22], consideramos que el valor de reportes no concluyentes es pequeño dado que solo a 2 pacientes se les realizó análisis exclusivo de cariotipo, en las demás muestras se realizaron estudio de cariotipo tanto como de FISH [30]. No se obtuvieron reportes de alteraciones en cromosomas sexuales. El 93.33% de resultados de análisis en líquido amniótico fueron no patológicos.

Aunque la literatura indica que es factible la realización de pruebas citogenéticas en pacientes con presencias de marcadores ecográficos aislados determinados como marcadores blandos o no malformativos [20] entre otros; y que además no cuentan con un cribado sólido y fiable de I trimestre consideramos que dado las limitaciones de nuestro sistema de salud [34] es importante recalculer el riesgo de malformaciones fetales según el índice de probabilidad de cada marcador blando [20, 44] y determinar el manejo y asociación de estos a diferentes patologías; claro está, que nuestras pacientes no reportan resultado de pruebas de tamizaje en suero o ADN libre de células en primer trimestre [36]. En nuestro estudio no se identificaron pacientes con alteraciones en cromosomas sexuales.

La amniocentesis permitió a estas futuras madres y familias tomar una decisión con argumentos sobre el futuro de su gestación consideramos que lo ejecutado permite el más importante impacto en relación a la utilidad del examen en lo que compartimos con otros estudios realizados [24, 23, 5,6].

Por otra parte consideramos que la presencia de anomalías ecográficas malformativas que fueron identificadas como disgenesia de cuerpo calloso + hipoplasia del cerebelo y comunicación interventricular perimembranosa de entrada

+ tronco arterioso común con reportes de cariotipo, FISH y análisis de cromosomas sexuales negativos, dejan un vacío en las familias por lo que se debe ser claro a la hora de explicar los posibles resultados del análisis en líquido amniótico: no crecimiento celular por contaminación de la muestra o poca celularidad, arrojando esto; reportes negativos. Por lo que estamos de acuerdo con otros estudios en que el análisis de amniocentesis debe incluir microarreglos dirigidos. [23] de igual forma todo estudio realizado intrauterino permitirá generar un plan y pronóstico de acciones dirigidas a determinar el mejor lugar para la atención del parto y recién nacido que brinde las mejores condiciones para su manejo clínico posterior; además de generar posibles pautas y preparación de la familia.

En nuestro estudio no documentamos reportes de complicaciones fetales inmediatas o tardías asociadas al procedimiento, LJ Salomón y colaboradores reportaron 580 abortos espontáneos después de 63.723 procedimientos de amniocentesis, lo que resultó 0,91% [40], atribuimos esto a que la Clínica de la Mujer Cartagena no es el lugar de atención de urgencias de todas nuestras pacientes, la institución es centro de referencia de un procedimiento ambulatorio. Por historia clínica solo se identificó el caso de 1 paciente que consulta a las 24 horas por dolor en lugar de la punción, esta es valorada en el servicio de urgencias y dada de alta, con manejo analgésico oral, después ser documentarse en ella vitalidad fetal. Hasta el momento del análisis de los datos se identifican por historia clínica un total de 6 óbitos, llamando la atención el caso de un feto de 34,5 semanas culla indicación de procedimiento fue edad materna. Sin datos ecográficos de malformación, los demás óbitos correspondieron a fetos con alteraciones anatómicas identificadas como marcadores blandos 3 de estas, un feto con cardiopatía compleja y uno con afectaciones en más de 2 sistemas (para nosotros clasificado como síndrome) el cual corresponde al embarazo gemelar ya descrito.

Los resultados correspondientes a amniocentesis indicada por edad materna avanzada y riesgo de aneuploidía según tamizaje de primer trimestre en nuestras pacientes fueron normales, posiblemente por no ser estas las indicaciones más prevalentes como también por un mayor grupo poblacional en edad fértil con menor

riesgo de aneuploidías. De igual forma nuestra primera indicación de procedimiento no fue edad materna como la mayoría de los estudios en países desarrollados [23,24], posiblemente por inicio tardío a control prenatal.

En relación a los resultados de PCR para toxoplasma en líquido amniótico todas nuestras pacientes tuvieron reporte de negativo lo que corresponde a datos de otros estudios, estas realizadas después de semana 18 y se estima que cuatro semanas posteriores a la infección [31]. Aunque es un hecho que un resultado negativo no excluye la presencia de toxoplasmosis congénita, así como a mayor edad gestacional mayor transmisión vertical la cual aumenta del 10 al 15% en el primer trimestre, hasta el 44% en el segundo trimestre y es >70% en el tercer trimestre [41], también puede presentarse una transmisión transplacentaria tardía de los parásitos después de la amniocentesis [25], y el valor predictivo negativo es del 98,1% [25, 44].

## **CONCLUSIONES**

Los resultados del estudio de líquido amniótico mediante cariotipo y FISH; permite orientar a los padres sobre el acogerse o no en a la sentencia C-355 de 2006. Es importante informar sobre presencia de anomalías estructurales con ausencia de alteración genética. Por lo que requiere de estudios dirigidos y orientados por sistemas para partes específicos del genoma.

Pacientes con desequilibrios segmentarios como microdeleciones, microduplicación, y demás variantes de significado incierto no son identificables como alteraciones numéricas mediante cariotipo y FISH. Puede tratarse de fetos con anomalías estructurales cardiacas, esqueléticas. Hay otras alteraciones no identificables en la vida fetal como hipoparatiroidismo, hipoplasia tímica, retraso psicomotor [32] y, anomalías oculares, convulsiones, dificultad de aprendizaje, alteraciones psiquiátrica y conducta en la vida adulta [33]. Por lo que el análisis mediante cariotipo y FISH se queda corto. Por otra parte, el recalcular de riesgo y un análisis más extensos tipo microarreglos y secuenciación de próxima generación

pueden orientar mejor al clínico y familia como también disminuir el número de procedimientos invasivos y los costo de estos en un sistema de salud precario.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Jindal A, Sharma M, Chaudhary C. Amniocentesis [Internet]. PubMed. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32644673/>
2. Navaratnam K, Alfirevic Z. Amniocentesis and chorionic villus sampling. BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology [Internet]. 2021 Oct 24;129(1).
3. Cruz-Lemini M, Parra-Saavedra M, Borobio V, Bennasar M, Goncé A, Martínez JM, Borrell A. Cómo realizar una amniocentesis. Ultrasonido Obstet Gynecol. 2014 Dic; 44(6):727-31. doi: 10.1002/uog.14680. PMID: 25449117.
4. Kagan KO, Sonek J, Kozlowski P. Detección prenatal de anomalías cromosómicas. Arch Gynecol Obstet. 2022 Abr; 305(4):825-835. DOI: 10.1007/s00404-022-06477-5. Epub 13 de marzo de 2022. PMID: 35279726; PMCID: PMC8967741.
5. Ghi T, Sotiriadis A, Calda P, Da Silva Costa F, Raine-Fenning N, Alfirevic Z, McGillivray G; Sociedad Internacional de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología (ISUOG). Guías de práctica de ISUOG: procedimientos invasivos para el diagnóstico prenatal. Ultrasonido Obstet Gynecol. 2016 Ago; 48(2):256-68. doi: 10.1002/uog.15945. PMID: 27485589.
6. Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy. Obstetrics & Gynecology. 2007 Dec; 110(6):1459-67
7. Wilson RD, Johnson J, Windrim R, Dansereau J, Singer J, Winsor EJT, et al. The Early Amniocentesis Study: A Randomized Clinical Trial of Early Amniocentesis and Midtrimester Amniocentesis. Fetal Diagnosis and Therapy. 1997;12(2):97–101.
8. Nassr AA, Kamran Hessami, D'Alberti E, Antonella Giancotti, Nazlisadat Meshinchiasl, Evans MI, et al. Obstetrical outcomes following amniocentesis

- performed after 24 weeks of gestation: A systematic review and meta-analysis. *Prenatal Diagnosis*. 2023 Sep 8;43(11):1425–32.
9. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics, Committee on Genetics, Society for Maternal–Fetal Medicine. Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstetrics and gynecology* [Internet]. 2016;127(5):e108-22. Available from:  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26938573>
  10. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities. *Obstetrics & Gynecology*. 2020 Aug 12;136(4):e48-69
  11. Jummaat F, Ahmad S, Mohamed Ismail NA. 5-Year review on amniocentesis and its maternal fetal complications. *Hormone Molecular Biology and Clinical Investigation*. 2019 Sep 20;40(2).
  12. Molina Giraldo S. Consecuencias y complicaciones de la amniocentesis. Experiencia de dos centros latinoamericanos de medicina materno fetal. *GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA DE MÉXICO* [Internet]. 2018 Apr 12 [cited 2020 Oct 25];86(4). Available from: <http://www.scielo.org.mx/pdf/gom/v86n4/0300-9041-gom-86-04-239.pdf>
  13. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Defectos Congénitos. versión 6. [Internet] 2023.  
<https://doi.org/10.33610/infoeventos.18>
  14. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*. 2010 Mar 1;30(1):65.
  15. García MA, Imbachí L, Hurtado PM, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. *Biomédica* [Internet]. 2014 Sep 1 [cited 2022 Oct 8];34(3):379–86.
  16. Trastornos congénitos [Internet]. [www.who.int](http://www.who.int). [cited 2024 May 31].  
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es>

17. POS Pópuli [Internet]. pospopuli.minsalud.gov.co. Available from:  
<https://pospopuli.minsalud.gov.co/PospopuliWeb/paginas/Home.aspx>
18. Manrique F de MC, Ruiz-Rodríguez M. Prevalencia de inicio tardío de la atención prenatal. Asociación con el nivel socioeconómico de la gestante. Estudio de corte transversal. Bucaramanga, Colombia, 2014-2015. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología [Internet]. 2018 Mar 28;69(1):22–31. <https://revista.fecolsog.org/index.php/rcog/article/view/3034>
19. Daniela D, Fuentealba F, Aguilera Peña S, Guzman G, Medina Herrera L, Valdes R, et al. SCREENING ULTRASONOGRAFICO DEL SEGUNDO TRIMESTRE [Internet]. Available from:  
[https://cerpo.cl/items/File\\_002\\_00356\\_0030.pdf](https://cerpo.cl/items/File_002_00356_0030.pdf)
20. García F, Walter P, Acevedo D, Belén Santacruz M, Revisión, Sesego J, et al. <https://sego.es/documentos/progresos/v66-2023/n2/05%20Tecnicas%20invasivas%20en%20diagnostico%20prenatal%202022.pdf>
21. Corteconstitucional.gov.co. 2020.  
<https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2006/C-355-06.htm>
22. Castro Volio Isabel, Sander Mangel Kay, Vargas Prado Manuel, Sánchez Cháves Luis, Escalante López Gerardo. Diagnóstico citogenético prenatal mediante amniocentesis durante los trimestres II y III de gestación en Costa Rica. Rev. biol. trop [Internet]. Diciembre de 2001; 49(3-4): 1227-1236
23. Lostchuck E, Poulton A, Halliday J, Hui L. Population-based trends in invasive prenatal diagnosis for ultrasound-based indications: two decades of change from 1994 to 2016. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. 2019 Apr 1;53(4):503–11.
24. Wang J, Chen L, Zhou C, Wang L, Xie H, Xiao Y, et al. Prospective chromosome analysis of 3429 amniocentesis samples in China using copy number variation sequencing. American Journal of Obstetrics and Gynecology. 2018 Sep;219(3):287.e1–18.
25. de Oliveira Azevedo CT, do Brasil PEAA, Guida L, Lopes Moreira ME. Performance of Polymerase Chain Reaction Analysis of the Amniotic Fluid

- of Pregnant Women for Diagnosis of Congenital Toxoplasmosis: A Systematic Review and Meta-Analysis. PLoS ONE [Internet]. 2016 Apr 7;11(4).
26. Huamán G. M, Quiroga de Michelena MI, St. Martin B, Huamán J. M. Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas Biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis para cariotipo fetal. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia. 2016 Oct 18;62(3):269–77.
27. Nodarse Rodríguez A, Llanusa Ruiz C, Castillo Sánchez Y, Sánchez Lombana R, Carrillo Bermúdez L, Peña Abreu R. Marcadores ecográficos del segundo trimestre como indicadores de riesgo de cromosomopatías. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología [Internet]. 2009 Dec 1;35(4):85–98.
28. Alldred, S. K., Takwoingi, Y., Guo, B., Pennant, M., Deeks, J. J., Neilson, J. P., ... & Cochrane Pregnancy and Childbirth Group. (1996). First trimester serum tests for Down's syndrome screening. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2015(11)
29. María P, Prieto, Arteaga M, Fernandez I, Lechtig S, Ciro C, et al. Detección de un mosaico de trisomía 21 en líquido amniótico Artículo original producto de la investigación. [cited 2021 Aug 31]; <http://www.scielo.org.co/pdf/nova/v18n33/1794-2470-nova-18-33-35.pdf>
30. Okoror CEM, Arora S. Prenatal diagnosis after high chance non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13, chorionic villus sampling or amniocentesis? – Experience at a district general hospital in the United Kingdom. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology: X* [Internet]. 2023 Sep 1;19:100211.
31. Alberto Cortés J, Enrique Gómez J, Ignacio Silva P, Arévalo L, Arévalo Rodríguez I, Isabel Alvarez M, et al. Guía de atención integral para la prevención, detección temprana y tratamiento de las complicaciones del embarazo, parto y puerperio: sección toxoplasmosis en el embarazo. *Infectio*. 2012;16(4):230–46

32. Idarreta, M. A., Torres-Borrego, J., Pérez, J. G., Santamaría, E. U., & Pérez, M. F. (2012, August). Síndrome de microdelección 22q11: manifestaciones cardiorrespiratorias y utilidad de la fibrobroncoscopia. In *Anales de Pediatría* (Vol. 77, No. 2, pp. 130-135). Elsevier Doyma.
33. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13278/sindrome-de-la-delecion-22q112>
34. Crisis del sistema de salud colombiano: un análisis urgente [Internet]. Universidad Central. [cited 2024 Jun 7].  
<https://www.ucentral.edu.co/noticentral/crisis-sistema-salud-colombiano-analisis-urgente>
35. Ghi T, Sotiriadis A, Calda P, Da Silva Costa F, Raine-Fenning N, Alfirevic Z, et al. ISUOG Practice Guidelines: invasive procedures for prenatal diagnosis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2016 Aug;48(2):256–68.
36. Prabhu M, Kuller JA, Biggio JR. Society for Maternal-Fetal Medicine Consult Series #57: Evaluation and management of isolated soft ultrasound markers for aneuploidy in the second trimester. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2021 Jun.
37. Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LCY, Kosinski P, Nicolaides KH. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2013 Jan 24;41(3):247–61.
38. Genetic Sonography App [Internet]. appsjuan.shinyapps.io.  
<https://appsjuan.shinyapps.io/myhgcapp/>
39. Viteri-Rodríguez JA, López-Barrionuevo CG, Arellano-Oleas YE. Métodos para el diagnóstico prenatal precoz del síndrome de Down. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río* [Internet]. 2023 Dec 20 [cited 2024 Jun 14];27(0):6293
40. 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 in Obstetrics & Gynecology*. 2019 Sep 6;54(4).

41. Effectiveness of prenatal treatment for congenital toxoplasmosis: a meta-analysis of individual patients' data. *The Lancet* [Internet]. 2007 Jan;369(9556):115–22.
42. ¿Qué es el cariotipo? [Internet]. Reproducción Asistida ORG. 2019. Available from: <https://www.reproduccionasistida.org/cariotipo/>
43. CanalDivulgación. PCR: Reacción en Cadena de la Polimerasa (divulgación científica IQOG-CSIC) [Internet]. YouTube. 2014. Available from: <https://www.youtube.com/watch?v=TalHTjA5gKU>
44. Garcia B, Leite D, Pinheiro C, Alexandre, Jesus, Freitas F, et al. Treatment of Acute Toxoplasmosis in Pregnancy: Influence in the Mother-to-Child Transmission. *JOGC/Journal of obstetrics and gynaecology Canada*. 2020 Dec 1;42(12):1505–10.
45. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2010 Dec 7;37(1):116–26.

## TABLAS

**Tabla 1.** Características epidemiológicas y sociodemográfica de la población de estudio de pacientes con valoración por amniocentesis en una clínica de la ciudad de Cartagena- Colombia.

	N= 120 <sup>§</sup>	%	IC 95%	
			Inferior	Superior
<b>EDAD, Me (RIC)</b>			<b>26 (RIC: 21-32)</b>	
≤ 19	22	18,3	11,86	26,43
20-34	78	65	55,76	73,48
≥ 35	20	16,7	10,48	24,56
<b>MUNICIPIO</b>				
Arjona	3	2,5	0,51	7,13
Carmen De Bolívar	2	1,7	0,20	5,89
Cartagena	111	92,5	86,2	96,51
Magangué	1	0,83	0,00	4,56
Santa Catalina	1	0,83	0,00	4,56
Turbaco	2	1,7	0,20	5,89
<b>AFILIACION</b>				
Contributivo	19	15,8	9,8	23,6
Especial	2	1,7	0,20	5,89
Subsidiado	99	82,5	74,5	88,8
<b>EPS</b>				
Coosalud	103	85,3	78,2	91,5
Especial	2	1,7	0,20	5,89
Mutual Ser	15	12,5	7,16	19,78

<sup>§</sup>: n (%); IC 95%: Intervalos de confianza al 95%; Me: Mediana; RIC: Rango intercuartílico.

**Tabla 2.** Características clínicas de las pacientes con requerimiento de amniocentesis en una clínica de la ciudad de Cartagena- Colombia.

	N = 120	%	IC 95%	
			Inferior	Superior
<b>EDAD GESTACIONAL</b>			<b>23 (RIC: 20,3 - 26,5)</b>	
2 trimestre	75	62,5	53,199	71,17
3 trimestre	45	37,5	28,831	46,8
<b>TIPO DE EMBARAZO</b>				
Gemelar	4	3,3	0,91	8,31
Simple	116	96,7	91,685	99,08
<b>INDICACION</b>				
Edad Materna	7	5,8	2,377	11,65
Infeciosa	26	21,7	14,668	30,11
Marcador Blando	37	30,8	22,726	39,91
Mixta Ecográfica	44	36,7	28,058	45,95
Riesgo Aneuploidía	6	5	1,857	10,57
<b>EXAMEN</b>				
Cariotipo, FISH, Cromo Sexuales – Microarreglo	4	3,3	0,91	8,31
Cariotipo	2	1,7	0,202	5,89
Cariotipo, FISH y PCR para Toxoplasma	1	0,83	0,0002	4,56
Cariotipo, FISH, Cromo Sexuales	87	72,5	63,602	80,25
Estudio de Microarreglo SNC	1	0,83	0,0002	4,56
PCR para Toxoplasma en Líquido Amniótico	25	20,83	13,959	29,2
<b>RESULTADOS</b>				
Negativo Toxoplasmosis	24	20	13,255	28,28
No Concluyente	2	1,7	0,202	5,89
Normal	88	73,3	64,489	80,99
T 18	5	4,2	1,367	9,46
T 21	1	0,83	0,0002	4,56
<b>DESENLACE</b>				
Cesárea	57	47,5	38,31	56,82
Control Prenatal	27	22,5	15,38	31,02
IVE	6	5,0	1,857	10,57
Óbito	6	5,0	1,857	10,57
Parto	19	15,8	9,81	23,62
Parto Pretérmino	5	4,2	1,367	9,46

**Fuente:** Elaboración propia a partir de base de datos de registros clínicos.

**Tabla 3** Comparación entre la edad gestacional y riesgos de alteraciones fetales por trimestre de las pacientes con indicación de amniocentesis.

	EDAD GESTACIONAL						Valor p
	2 TRIMESTRE		3 TRIMESTRE		TOTAL		
	n= 75	%	n= 45	%	n= 120	%	
<b>EDAD</b>							
< 19	13	17.3 %	9	20.0 %	22	18.3 %	0.714 <sup>†</sup>
20-34	46	61.3 %	32	71.1 %	78	65.0 %	0.276 <sup>†</sup>
> 35	16	21.3 %	4	8.9 %	20	16.7 %	0.076 <sup>†</sup>
<b>TIPO DE EMBARAZO</b>							
Gemelar	3	4.0 %	1	2.2 %	4	3.3 %	1.000 <sup>†</sup>
Simple	72	96.0 %	44	97.8 %	116	96.7 %	
<b>INDICACION</b>							
Edad Materna	6	8.0 %	1	2.2 %	7	5.8 %	0.191 <sup>*</sup>
Marcador Blando	30	40.0 %	7	15.6 %	37	30.8 %	<b>0,004</b> <sup>†</sup>
Mixta Ecográfica	25	33.3 %	19	42.2 %	44	36.7 %	0.336 <sup>†</sup>
Riesgo Aneuploidía	6	8.0 %	0	0.0 %	6	5.0 %	0.082 <sup>*</sup>
<b>TIPO DE EXAMEN</b>							
Cariotipo, Fish, Cromo Sexuales -Microarreglo	3	4.0 %	1	2.2 %	4	3.3 %	0.429 <sup>*</sup>
Cariotipo	2	2.7 %	0	0.0 %	2	1.7 %	1.000 <sup>*</sup>
Cariotipo, FISH y PCR para Toxoplasma	0	0.0 %	1	2.2 %	1	0.8 %	0.375 <sup>*</sup>
Cariotipo, FISH, Cromo Sexuales	62	82.7 %	25	55.6 %	87	72.5 %	<b>0.001</b>
Estudio de Microarreglo SNC	0	0.0 %	1	2.2 %	1	0.8 %	0.375 <sup>*</sup>
PCR para Toxoplasma en Líquido Amniótico	8	10.7 %	17	37.8 %	25	20.8 %	<b>0.000</b>
<b>RESULTADOS</b>							
Negativo Toxoplasmosis	7	9.3 %	17	37.8 %	24	20.0 %	<b>0.000</b> <sup>†</sup>
No Concluyente	2	2.7 %	0	0.0 %	2	1.7 %	0.527 <sup>*</sup>
Normal	62	82.7 %	26	57.8 %	88	73.3 %	<b>0.002</b> <sup>†</sup>
T 18	4	5.3 %	1	2.2 %	5	4.2 %	0.649 <sup>*</sup>
T 21	0	0.0 %	1	2.2 %	1	0.8 %	0.378 <sup>*</sup>
<b>DESENLACE</b>							
Cesárea	36	48.0 %	21	46.7 %	57	47.5 %	0.887 <sup>*</sup>
Control Prenatal	17	22.7 %	10	22.2 %	27	22.5 %	0,954 <sup>*</sup>
IVE	5	6.7 %	1	2.2 %	6	5.0 %	0.408 <sup>*</sup>
Óbito	4	5.3 %	2	4.4 %	6	5.0 %	1.000 <sup>*</sup>
Parto	12	16.0 %	7	15.6 %	19	15.8 %	0.948 <sup>*</sup>
Parto Pretérmino	1	1.3 %	4	8.9 %	5	4.2 %	0.065 <sup>*</sup>

FISH: Hibridación in situ por fluorescencia; PCR: Reacción en cadena de la Polimerasa; +Microarray SNC: Microarreglo dirigido al Sistema nerviosos central; T18: Trisomía 18; T21: Trisomía 21. \*: Test exacto de Fisher; †:  $Chi^2$ .

## FIGURAS

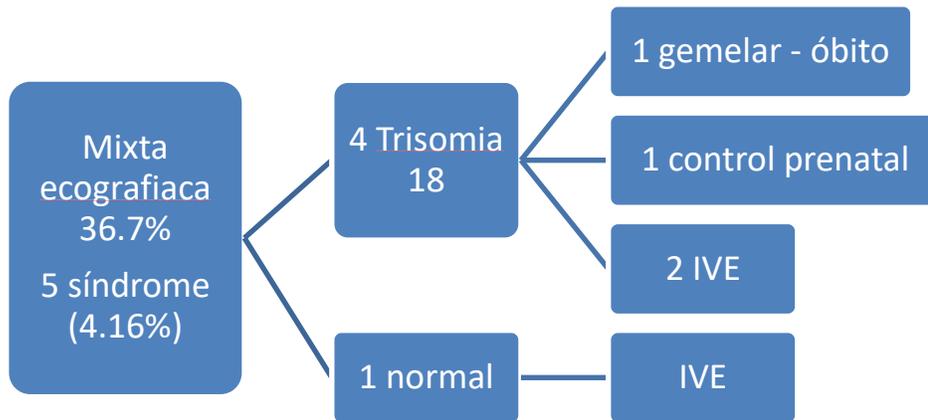


Figura 1 Hallazgos ecográficos mixtos y síndromes

## **ANEXOS**

Cartagena 31 de octubre de 2023

Doctor

Gabriel Castro Vivero

Coordinador médico

CLÍNICA DE LA MUJER

Cordial saludo

En esta carta me presento a usted y demás miembros del área de investigación en la clínica de la mujer, soy Natalia Medina Diaz residente de ginecología y obstetricia quien curso III año en la Universidad del Sinú. Le informo de manera respetuosa mi deseo de realizar mi proyecto de investigación para obtener título de especialista con colaboración de la CLÍNICA DE LA MUJER.

Durante el presente semestre académico postule como proyecto de investigación "ANALISIS DE RESULTADOS LIQUIDO AMNIOTICO REALIZADOS EN CLINICA DE LA MUJER DE CARTAGENA DURANTE EL PERIODO DE 2022 Y 2023" al comité de mí universidad el cual fue aprobado, por tal motivo que solicito a ustedes me brinden la base de datos de las muestras de líquido amniótico tomadas en el periodo previamente mencionado y se me informen los requisitos para adquirir dicha información.

Agradezco de ante mano su pronta y satisfactoria respuesta

Natalia Medina Diaz

Residente ginecología y obstetricia



GABRIEL CASTRO VIVERO  
DIRECTOR MEDICO  
CLINICA DE LA MUJER CARTAGENA IPS