



Diagnóstico Prenatal

RESUMEN CICLO 8 · TEMA 2

Tamizaje

Estima riesgo/probabilidad (NO confirma ni descarta).

Diagnóstico

Confirma o descarta mediante análisis genético directo del tejido fetal/placentario.

Métodos no invasivos (tamizaje)

Método	Momento	Evalúa
Combinado 1er trimestre	11-13.6 sem	TN + β -hCG libre + PAPP-A
Cuádruple test	15-20 sem	AFP + β -hCG + estriol + inhibina A
NIPT (ADN fetal libre)	Desde 10 sem	Trisomías 21/18/13, alta sensibilidad
Ecografía morfológica	18-22 sem	Defectos estructurales

Métodos invasivos (diagnóstico)

Procedimiento	Momento	Muestra
BVC	10-13 sem	Tejido placentario
Amniocentesis	≥ 15 sem	Líquido amniótico
Cordocentesis	≥ 18 sem	Sangre fetal directa

⚠ Tamizaje ≠ diagnóstico. Todo resultado de alto riesgo (combinado, cuádruple, NIPT) requiere confirmación invasiva.

Patrones bioquímicos clave

Trisomía 21 PAPP-A ↓, β-hCG libre ↑ (1er trim.); AFP ↓, estriol ↓, inhibina A ↑ (cuádruple).	Trisomía 18 PAPP-A ↓, β-hCG libre ↓.
AFP elevada Defectos del tubo neural / pared abdominal.	Translucencia nuchal aumentada Riesgo de aneuploidía, cardiopatías y otros síndromes, independiente del cariotipo.

Indicaciones de procedimiento invasivo

- ☐ Tamizaje/NIPT de alto riesgo.
- ☐ Antecedente de hijo previo con cromosomopatía o defecto estructural.
- ☐ Hallazgo ecográfico estructural anormal.
- ☐ Edad materna avanzada: YA NO es indicación aislada obligatoria si el tamizaje es de bajo riesgo (actualización de guías).

Manejo

Asesoramiento genético

Antes y después de cualquier resultado positivo.

Elección BVC vs. amniocentesis

Depende de la edad gestacional, no de superioridad diagnóstica.

Profilaxis anti-D

En toda paciente Rh negativa no sensibilizada sometida a procedimiento invasivo.

Complicaciones

Pérdida fetal

Menor en amniocentesis que en BVC, ambos bajos en manos expertas.

Hemorragia feto-materna

Riesgo de aloinmunización Rh.

Mosaicismo confinado a placenta en BVC

Puede requerir amniocentesis confirmatoria.

Tips de examen

01

Tamizaje $\neq$ diagnóstico, concepto más preguntado del tema.

03

PAPP-A $\downarrow$ + β -hCG libre $\uparrow$ = trisomía 21.

05

NIPT sigue siendo tamizaje pese a su alta sensibilidad.

02

BVC: 10-13 sem. Amniocentesis: $\geq$ 15 sem.

04

AFP $\uparrow$ = tubo neural/pared abdominal; AFP $\downarrow$ = trisomía 21 (dirección opuesta, trampa clásica).

06

Edad materna avanzada aislada YA NO obliga a procedimiento invasivo si el tamizaje es de bajo riesgo.