

# Conocimiento de las técnicas de diagnóstico prenatal por parte de los médicos de atención primaria

## *Awareness of prenatal diagnosis methods among primary care physicians*

**Gema Esteban Bueno**

Médico de Familia, Coordinadora Equipo Multidisciplinario del Síndrome de Wolfram Español, Unidad de Gestión Clínica Garrucha, Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería, Huerca-Overa, Almería, España

**Juana Sánchez Jiménez**, Médica, Centro de Salud de Berja, Almería, Sistema Andaluz de Salud, España

**Carmen Orellana Alonso**, Bióloga, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, Sistema Valenciano de Salud, España

**Karina Villar Gómez de las Heras**, Médica, Servicio de Salud de Castilla-La Mancha, España

**Vicente Martín Gutiérrez**, Médico, Centro de Salud de Rociana del Condado (Huelva), Distrito Sanitario Condado-Campiña, Sistema Andaluz de Salud, España

**Ramón Ortiz Uriarte**, Médico, Centro de Salud Alto Pas, Ontaneda, Cantabria, España

**Ismael Ejarque Doménech**, Médico, Centro de Salud de Utiel, Valencia, Sistema Valenciano de Salud, España

Acceda a este artículo en  
siicsalud

Código Respuesta Rápida  
(Quick Response Code, QR)



[www.siicsalud.com/dato/arsiiic.php/136556](http://www.siicsalud.com/dato/arsiiic.php/136556)

Recepción: 26/3/2013 - Aprobación: 30/12/2013  
Primera edición, [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com): 8/1/2014

Enviar correspondencia a: Gema Esteban Bueno, Unidad de Gestión Clínica Garrucha, Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería, Huerca-Overa, Almer, 04120, La Cañada de San Urbano, Almería, España  
[aswolfram@hotmail.com](mailto:aswolfram@hotmail.com)



Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores.

### Abstract

In 2000, the Health Department of Andalucía started a project to integrate health care processes (IHCP). In this context, the field concerning pregnancy, delivery and puerperium was one of the first to be implemented, involving primary care physicians (MCP) as well as obstetricians. The advances in genetics have led to an improvement in the early diagnosis of genetic disorders. It is essential to improve the knowledge and training of primary care doctors in genetic screening techniques. Objective: To evaluate the knowledge of primary care doctors on pre-natal diagnostic techniques, and the perception of their own capability to offer genetic counselling. Material and methods: Design: Descriptive transversal study. Scope: Health District of Valle del Guadalhorce (Malaga) and Condado-Campiña (Huelva). Population: Primary care doctors from these two areas who agreed to participate in the study, excluding pediatricians, emergency doctors and supportive clinicians. Interventions: The knowledge of the primary care doctors, as well as their perception of their lack of knowledge, was evaluated through a questionnaire. 108 physicians participated, and a total of 100 valid questionnaires were obtained. Data were analysed using the statistics software package SPSS 13.0 for Windows. Conclusions: The lack of knowledge on pre-natal diagnostic techniques is really high among primary care doctors.

**Key words:** bitest, prenatal diagnosis, primary care, genetic counselling, medicine knowledge, prenatal care, tritest

### Resumen

**Introducción:** En el año 2000, la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía pone en marcha los procesos asistenciales integrados (PAI). El PAI correspondiente al embarazo, el parto y el puerperio, que implica tanto al médico de atención primaria como al obstetra, fue uno de los primeros en implantarse. Los avances en genética han propiciado una mejora en el diagnóstico precoz de anomalías genéticas, por ello es importante el conocimiento y la formación del médico de atención primaria en las técnicas de cribado. **Objetivo:** Valorar los conocimientos teóricos de los médicos de atención primaria sobre las técnicas de diagnóstico prenatal y si se consideran capacitados para ofrecer asesoramiento genético. **Diseño:** Estudio descriptivo transversal. **Ámbito:** Distritos sanitarios Valle del Guadalhorce (Málaga) y Condado-Campiña (Huelva). **Población:** Médicos de atención primaria de la zona que aceptaron participar, con exclusión de pediatras, médicos de urgencias y dispositivos de apoyo. **Intervenciones:** Mediante un cuestionario se evaluaron los conocimientos de los médicos de atención primaria y su percepción consciente en cuanto a su falta de conocimiento en el tema. Participaron 108 médicos, y se obtuvieron 100 cuestionarios válidos. Los datos se analizaron con el paquete estadístico SPSS 13.0 Windows. **Conclusiones:** Existe un alto índice de desconocimiento sobre las técnicas de diagnóstico prenatal por parte de los médicos de atención primaria.

**Palabras clave:** bitest, diagnóstico prenatal, atención primaria, asesoramiento genético, conocimientos médicos, atención prenatal, tritest

### Introducción

Las nuevas técnicas de cribado y diagnóstico prenatal exigen a los profesionales de atención primaria una formación actualizada para informar acerca de los riesgos como pérdida fetal, fiabilidad de los resultados (falsos positivos y negativos), posibilidades terapéuticas, respetando las decisiones de la embarazada.<sup>1-4</sup>

El médico de atención primaria tiene una situación privilegiada para informar a la pareja sobre las indicaciones y los resultados de las diferentes pruebas, colaborando en el cuidado-atención del embarazo con otros profesionales. Diversos estudios han puesto en evidencia la dificultad de los médicos de atención primaria en la comprensión de las

pruebas genéticas y su limitada capacidad para proporcionar asesoramiento,<sup>5</sup> por lo que nos planteamos realizar un estudio que pusiera de manifiesto la realidad en nuestra comunidad.

El objetivo principal de la atención preconcepcional en atención primaria es ofrecer asesoramiento a la pareja, dándole la información necesaria sobre situaciones de riesgo evitables.

Hay que diferenciar entre asesoramiento genético y diagnóstico prenatal. Según la definición de la Sociedad Americana de Genética Humana, el asesoramiento genético es un proceso de comunicación por el cual se pretende dar a los individuos y las familias que tienen

una enfermedad genética o que presentan un riesgo de padecerla, la información sobre su condición, proporcionando además la información que permita a las parejas con riesgo tomar decisiones reproductivas con suficiente conocimiento de causa.

Después de dicho asesoramiento genético, el paciente debe ser capaz de tomar sus propias decisiones de forma autónoma, consciente e informada.<sup>6-8</sup> El diagnóstico prenatal se refiere al conjunto de técnicas que posibilitan la detección de varios tipos de enfermedades congénitas en el feto, especialmente en el primer y el segundo trimestre de la gestación.<sup>9-11</sup>

El diagnóstico prenatal genético comprende el conjunto de técnicas que permiten la detección de anomalías cromosómicas o de mutaciones en el ADN de algún gen específico. Requiere la realización de procedimientos invasivos, por lo que la técnica debe estar justificada por factores de riesgo presentes en la gestante o en la familia. Inicialmente debe de ofrecerse a todas las gestantes el seguimiento de la gestación mediante técnicas no invasivas: el cribado durante el primer o el segundo trimestre para la detección de cromosopatías y un seguimiento ecográfico adecuado para la detección de posibles malformaciones fetales. En caso de que este último arroje un resultado positivo, se ha de informar sobre la posibilidad de realización de una prueba diagnóstica con técnicas invasivas.<sup>12</sup>

### **Pruebas no invasivas de diagnóstico prenatal**

El cribado bioquímico en sangre materna identifica a las gestantes con mayor riesgo de tener un bebé afectado por alguna cromosopatía o por ciertas malformaciones. Debe realizarse durante determinadas semanas de la gestación para que sea fiable e informativo.

Los tipos de cribado bioquímico usuales son: el test combinado (se realiza en el primer trimestre); utiliza la medida de la translucencia nucal mediante ecografía y la determinación de dos hormonas presentes durante la gestación (bitest): la beta-gonadotropina coriónica humana (BHCG) y la proteína A plasmática asociada con el embarazo (PAPP-A).<sup>13</sup> La realización simultánea de estas pruebas entre las semanas 11 y 14 es más sencilla, es más sensible si se realiza la analítica entre las semanas 9 y 11 y la ecografía entre las semanas 12 y 14.<sup>14,15</sup>

El llamado tritest (entre las semanas 15 y 17): determina en sangre materna los niveles de alfa fetoproteína (AFP), estriol no conjugado (ENC) y BHCG producidos por el feto, por la placenta o por ambos. Valorado junto con la edad gestacional, la edad materna, el peso corporal, el origen étnico y el tabaquismo, se identifican embarazos con riesgo aumentado de cromosopatías (trisomías 18 y 21) o defectos de cierre del tubo neural.

El seguimiento ecográfico de la gestación es esencial para el diagnóstico de malformaciones. Se aconseja un mínimo de tres ecografías (una en cada trimestre de gestación).<sup>16,17</sup> La primera ecografía (entre las semanas 11 y 14) confirma la evolución normal del embarazo, calcula la edad gestacional y mide la translucencia nucal. La segunda ecografía (en torno de las 20 semanas) corrobora el desarrollo normal y realiza un cribado de malformaciones fetales. Debe tenerse en cuenta que se pueden detectar un 70% de las malformaciones graves, pero no el 100% de las anomalías. La tercera ecografía (en la semana 32) es para cribado de anomalías estructurales de aparición tardía, y la valoración del crecimiento y el bienestar fetal.

La ecografía es fundamental en la ejecución de las técnicas de extracción de tejidos fetales (amniocentesis,

biopsia de vellosidades coriales, funiculocentesis) y en tratamientos sobre el feto.

El cribado combinado del primer trimestre tiene una tasa de falsos positivos del 5%, y presenta mayor sensibilidad (85%) que el del segundo trimestre (65%). Puede aplicarse a todas las gestantes, independientemente de la edad, disminuyendo así el número de pruebas invasivas.

También existe la prueba del ADN fetal en sangre materna, de reciente introducción, que debe considerarse como una prueba incruenta de cribado, pero dado que es muy novedosa, no hemos preguntado a los médicos de atención primaria sobre ella.

Estas pruebas no son diagnósticas, sino que proporcionan un resultado probabilístico. Un riesgo aumentado indica una probabilidad suficientemente elevada para justificar otras pruebas diagnósticas.<sup>16</sup> Esto implica informar cuidadosamente a las pacientes, por la existencia de falsos positivos y falsos negativos.<sup>17</sup>

Para un diagnóstico de certeza es necesaria la realización de una prueba diagnóstica invasiva. La elección de una técnica u otra dependerá del momento de la gestación y la indicación.

### **Pruebas invasivas**

**Biopsia de vellosidades coriales.** Se realiza entre las semanas 9 y 12, a partir de 30 a 40 mg de tejido placentario obtenido por punción transabdominal o transcervical guiada por ecografía. Está indicada para diagnóstico citogenético de alteraciones cromosómicas y estudios moleculares de enfermedades genéticas en parejas con antecedentes. Presenta riesgo de aborto e infección uterina, con una tasa de pérdidas embrionarias del 1%.<sup>16</sup> Entre sus desventajas se destacan la mayor posibilidad de contaminación de la muestra fetal por células maternas o microbianas si la extracción es transvaginal, la posibilidad de errores diagnósticos (falsos positivos y falsos negativos) debidos a discordancias feto-placentarias o por existir mosaicismos confinados a placenta. La ventaja principal es que esta técnica permite un diagnóstico más temprano. Si la indicación para realizar la técnica es el riesgo de enfermedad monogénica, la vellosidad corial ofrece un mayor rendimiento en la obtención del ADN fetal, necesario para realizar los estudios genéticos moleculares.

**Amniocentesis.** Consiste en la extracción de 15 ml de líquido del saco amniótico mediante punción abdominal bajo control ecográfico. Se realiza entre las semanas 15 y 17. Las complicaciones (< 0.5%) son traumatismo materno o fetal, infección, aborto, amenaza de parto pretérmino.<sup>16</sup>

La obtención del cariotipo fetal requiere una fase previa de cultivo celular, por lo que el resultado puede tardar cuatro semanas desde la obtención de la muestra, dificultando la toma de decisiones por implicaciones emocionales (interrupción voluntaria del embarazo). Las alteraciones cromosómicas más frecuentes (trisomías 13, 18, 21 y la monosomía X) pueden detectarse en pocas horas mediante técnicas moleculares (FISH o QF-PCR) a partir del líquido amniótico.<sup>19</sup>

**Funiculocentesis (cordocentesis).** Se realiza a partir de la extracción de 1 a 3 ml de sangre fetal del cordón umbilical, a través del abdomen, bajo control ecográfico (desde la semana 18 hasta el final embarazo). Tiene unas indicaciones más limitadas, se realiza cuando las otras técnicas no están indicadas en embarazos avanzados y en situaciones especiales: algunas enfermedades hematólogicas (beta-talasemias y anemia falciforme, enfermedad hemolítica fetal), errores congénitos del metabolismo, enfermedades infecciosas (rubéola, citomegalovirus,

toxoplasmosis), retraso del crecimiento intrauterino, y para la confirmación de diagnósticos dudosos obtenidos con las otras técnicas. Presenta una tasa de pérdidas fetales mayor del 2%, éstas pueden ser tempranas (muerte o aborto espontáneo en las dos semanas posteriores) y tardías a las 4 a 20 semanas.<sup>16</sup> Con frecuencia presenta una alta tasa de contaminación materna, lo que hace que los resultados no sean fiables (requiere la realización del test de Kleinhauer para determinar la presencia de hemoglobina fetal).<sup>20</sup>

### Indicaciones del asesoramiento y del diagnóstico prenatal<sup>16</sup>

Antecedentes de cromosomopatías en hijos anteriores, anomalía cromosómica en cualquiera de los progenitores, síndrome de Down u otra anomalía cromosómica en un miembro cercano de la familia, embarazos con riesgo de trastorno genético mendeliano grave, hijo previo o un progenitor con un defecto del tubo neural, alto riesgo de cromosomopatía tras las pruebas de cribado prenatal (bitest, tritest), anomalías fetales detectadas ecográficamente, niño previo con malformaciones graves múltiples sin estudios citogenéticos.

### Material y método

Estudio descriptivo transversal para valorar el nivel de conocimientos teóricos y la percepción de desconocimiento de los médicos de atención primaria sobre técnicas de diagnóstico prenatal realizado durante febrero-marzo 2010.

Ámbito del estudio: distritos sanitarios Valle del Guadalhorce (Málaga) y Condado-Campiña (Huelva), con 125 y 153 profesionales facultativos, respectivamente. Se excluyeron pediatras, dispositivos de apoyo y facultativos de urgencias, por lo que quedaron finalmente 220 médicos.

La investigación se llevó a cabo en dos etapas. En la primera, o de preparación metodológica, se definió el constructo cognitivo-conductual a evaluar (revisión de documentos, análisis de expertos sobre las técnicas de uso común en la atención del embarazo). Luego se seleccionó el método, el procedimiento y la técnica de evaluación: dado que la revisión bibliográfica no encontró ningún cuestionario que se ajustase al objetivo del estudio, se utilizó un cuestionario original (16 preguntas) diseñado por los investigadores, de cumplimentación voluntaria y anónima. Se eligieron preguntas que explorasen conocimientos básicos de las técnicas de diagnóstico prenatal contestables en cinco minutos (tiempo invertido en un estudio piloto previo entre cinco médicos, elegidos al azar). El cuestionario (Figura 1) consta de 13 preguntas

Tabla 1. Técnicas diagnósticas invasivas y no invasivas.

Técnica no invasiva	Edad gestacional y determinaciones
Bitest combinado	Primer trimestre (semanas 11 a 12 de la gestación)
Ecografía	Medida translucencia nual
Sangre materna (determinación)	Beta gonadotropina coriónica (BHCG) Proteína A plasmática asociada con el embarazo (PAPP-A)
<b>Tritest</b>	<b>Segundo trimestre (semanas 15 a 17 de la gestación)</b>
Sangre materna (determinación)	BHCG Alfa feto proteína plasmática (AFP) Estríol no conjugado (ENC)

Técnica invasiva	Material extraído	Edad gestacional (semanas)	Ventajas	Desventajas
Amniocentesis	Líquido amniótico. (el diagnóstico procede de los amniocitos, células procedentes del feto)	15-17	Técnica más fiable.	Resultados entre los 4 y 5 meses de gestación. Implicaciones emocionales maternas. Riesgo de aborto: 0.5%-1%.
Biopsia vellosidades coriales	Vellosidad corial	9-12	Técnica más temprana para el diagnóstico prenatal	Contaminación con células de origen materno. Discordancias feto-placentarias. Riesgo de aborto: 1%-2%
Funiculocentesis	Sangre fetal	Desde la semana 18	Permite realizar el diagnóstico prenatal de algunas enfermedades hematológicas, metabólicas o infecciosas. Confirma los resultados dudosos obtenidos mediante las otras técnicas	Es la técnica más tardía. Contaminación con células de origen materno. Riesgo de aborto: 2%

### Cuestionario de evaluación de conocimientos sobre diagnóstico prenatal por parte de los médicos de familia

Por favor, marque con una "X" en la columna correspondiente.

Pregunta	Sí	No
1. ¿Se encuentra usted capacitado para hacer <b>consejo genético</b> ?		
2. ¿Tiene claras las diferencias entre <b>cribado prenatal</b> y <b>diagnóstico prenatal</b> ?		
3. ¿Conoce las diversas técnicas que existen de <b>cribado bioquímico</b> en el embarazo?		
4. ¿Conoce en qué consiste el <b>bitest</b> ?		
5. ¿Conoce en qué consiste el <b>tritest</b> ?		
6. ¿Conoce la utilidad de los <b>estudios ecográficos</b> en el diagnóstico prenatal?		
7. ¿Sabría explicar a su paciente en qué consiste la <b>amniocentesis</b> ?		
8. ¿Se siente capacitado para informar a su paciente de las complicaciones de la <b>amniocentesis</b> ?		
9. ¿Sabría explicar a su paciente en qué consiste la <b>biopsia de las vellosidades coriales</b> ?		
10. ¿Se siente capacitado para informar a su paciente de las complicaciones de la <b>biopsia de las vellosidades coriales</b> ?		
11. ¿Sabría explicar a su paciente en qué consiste la <b>funiculocentesis</b> ?		
12. ¿Se siente capacitado para informar a su paciente de las complicaciones de la <b>funiculocentesis</b> ?		
13. ¿Le gustaría adquirir conocimientos sobre <b>diagnóstico prenatal</b> ?		

Por favor, indique en la columna "Respuesta" la cantidad que considere:

Pregunta	Respuesta
14. Indique en qué semanas de gestación se realiza la <b>amniocentesis</b>	
15. Indique en qué semanas de gestación se realiza la <b>biopsia de las vellosidades coriales</b>	
16. Indique en qué semanas de gestación se realiza la <b>funiculocentesis</b>	

¡¡¡Muchas gracias por su colaboración!!!

Figura 1. Cuestionario de evaluación de conocimientos sobre diagnóstico prenatal por parte de los médicos de familia.

dicotómicas (sí o no) y tres (las preguntas 14, 15 y 16) de respuesta libre. Las preguntas 8, 10, 12 y 13 evalúan en qué medida los médicos eran conscientes de su desconocimiento.

Para la segunda etapa se enviaron 220 cuestionarios a los centros de salud, de los cuales se recibieron por correo

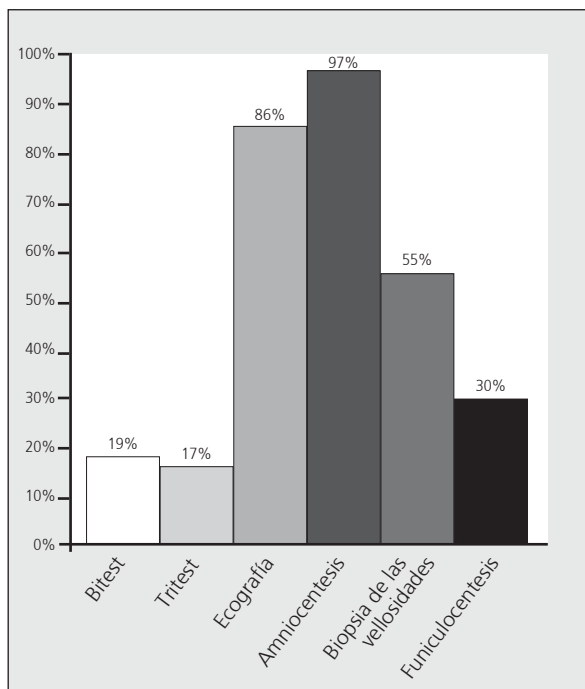


Figura 2. Conocimiento de las distintas técnicas.

interno un total de 100 cuestionarios válidos para el análisis.

Las respuestas obtenidas en los cuestionarios se introdujeron en una matriz de datos y se realizó un análisis de frecuencias mediante el programa de análisis SPSS, versión 13.0.

### Resultados

El análisis de frecuencias de las respuestas obtenidas puso de manifiesto los siguientes resultados.

Un 73% de los médicos de atención primaria no se consideran capacitados para realizar asesoramiento genético. Sin embargo, el 64% sí tiene en claro las diferencias entre cribado bioquímico y diagnóstico prenatal.

Sólo el 23% señaló correctamente la fecha de realización de la amniocentesis, aunque el 97% sabría explicar el procedimiento y el 75% se considera capacitado para informar sobre sus complicaciones.

Con respecto a las técnicas de cribado bioquímico, sólo el 19% sabe en qué consiste el bitest, porcentaje que desciende a un 17% en relación con el tritest.

Las técnicas mejor conocidas son la ecografía y la amniocentesis, un 86% conocía la utilidad de la ecografía (Figura 2).

Respecto del conocimiento acerca de las complicaciones de las pruebas invasivas, es mayor en la amniocentesis.

Un 16% de los participantes conoce la fecha de realización de la biopsia de vellosidades coriales y el 55% sabe explicar en qué consiste, pero el 61% no se siente capacitado para informar de sus complicaciones. Sólo el 11% sabe la fecha de realización de la funiculocentesis, el 30% podría explicar en qué consiste y el 83% no sabría informar de sus complicaciones (Figura 3). Al 98% le gustaría adquirir conocimientos sobre las técnicas de diagnóstico prenatal.

### Discusión

La tasa de respuesta al cuestionario por parte de los médicos, aun cuando puede parecer baja, está en con-

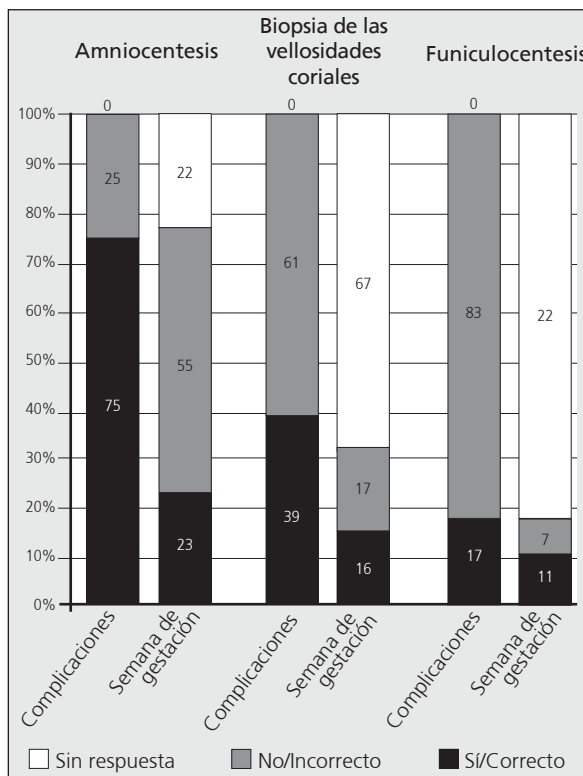


Figura 3. Conocimiento de complicaciones y semana de gestación a realizar la prueba.

sonancia con lo encontrado en la bibliografía respecto de cuestionarios aplicados en nuestro ámbito, al ser de carácter voluntario, anónimo y no ofrecer aspectos adicionales.<sup>21</sup>

Los diferentes sistemas de organización sanitaria hacen difícil la comparación con estudios realizados en otros ámbitos. Nagle y colaboradores,<sup>22</sup> en 2008, realizaron un estudio similar en Australia, en el que concluyeron que la falta de tiempo, la escasez de conocimientos y las creencias religiosas son los factores que más influyen a la hora de informar a la embarazada sobre las pruebas de detección genética.

Winqvist y colaboradores,<sup>23</sup> estudiaron en 2008 el uso de las técnicas de diagnóstico prenatal en una provincia de Canadá, y concluyeron que hay un bajo uso de estas técnicas, muy influenciado por los conocimientos del profesional y los dilemas éticos. No todos los médicos ofrecen asesoramiento, y los que lo hacen lo limitan a las mujeres con riesgo alto, en contra de las recomendaciones de las sociedades científicas, que aconsejan proporcionar información a todas las mujeres, independientemente de su edad u otros factores de riesgo. Destacan motivos éticos para estos resultados.

Metcalfe y colegas, en 2005, analizaron en Melbourne, Australia, los conocimientos de los médicos antes de participar en talleres de formación en asesoramiento y diagnóstico prenatal y después de haberlo hecho. Concluyeron que los conocimientos de los médicos de atención primaria en estos aspectos son escasos, por lo que es necesario formar a los profesionales en pruebas de diagnóstico prenatal.

Gagnon y colaboradores<sup>24</sup> midieron la implicación de los médicos de atención primaria canadienses al informar a sus pacientes sobre la realización de pruebas de cribado para el síndrome de Down, que obtienen una baja puntuación en la toma de decisiones compartidas con las embarazadas. En otros estudios, las embarazadas han

manifestado querer participar en la toma de decisiones para someterse a los exámenes y quieren que los médicos sean sensibles a sus deseos de información. Las mejores puntuaciones corresponden a los médicos residentes. Otro parámetro es la limitación del tiempo de consulta, que impide la comunicación médico-paciente.

Al igual que en los estudios previos, nuestro trabajo ha puesto de manifiesto, la escasez de conocimientos básicos de los médicos de atención primaria sobre los protocolos de cribado y diagnóstico prenatal. Si bien la amniocentesis es el procedimiento de diagnóstico prenatal más conocido, la mayoría de los médicos de atención primaria desconocen un aspecto básico, como es la edad gestacional a la que se debe realizar.

La aplicación correcta de los protocolos de cribado bioquímico y ecográfico es esencial para evitar la realización de pruebas invasivas innecesarias. Todos los médicos de atención primaria deberían estar al corriente de los protocolos establecidos en su comunidad para poder derivar a sus pacientes en tiempo y forma a los servicios correspondientes, con el fin de que todas las mujeres puedan beneficiarse de un seguimiento adecuado de la gestación. Sin embargo, de nuestro estudio se desprende que una proporción nada despreciable de médicos de aten-

ción primaria ni siquiera tienen clara la diferencia entre el cribado bioquímico y el diagnóstico prenatal.

Es comprensible que la gran mayoría no se considere capacitada para ofrecer asesoramiento genético; sin embargo, todos deberían tener una formación mínima suficiente para reconocer situaciones de riesgo y derivar correctamente a sus pacientes a otros especialistas que puedan proporcionar dicho asesoramiento.

## Conclusiones

Aunque el embarazo está incluido en la cartera de servicios de atención primaria, la mayoría de los médicos de atención primaria (73%) no se considera capacitada para dar asesoramiento genético en el embarazo, ni siquiera de forma básica.

En la bibliografía consultada existe un común denominador: la falta de conocimientos de las técnicas de diagnóstico prenatal, excepto para la ecografía.<sup>25</sup>

Los médicos de atención primaria necesitan una mayor formación sobre estas técnicas para asesorar correctamente a las embarazadas de su cupo. En este sentido, cabe destacar que prácticamente la totalidad de los profesionales de atención primaria son conscientes de la necesidad de recibir formación en esta área.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2014  
www.siic.salud.com

*Los autores no manifiestan conflictos de interés.*

### Lista de abreviaturas y siglas

BHCG, beta-gonadotropina coriónica humana; PAPP-A, proteína A plasmática asociada con el embarazo; AFP, alfa fetoproteína; ENC, estriol no conjugado

### Cómo citar este artículo

Esteban Bueno G, Sánchez Jiménez J, Orellana Alonso C, Gómez de las Heras K, Martín Gutiérrez V, Ortiz Uriarte R, Ejarque Doménech I. Conocimiento de las técnicas de diagnóstico prenatal por parte de los médicos de atención primaria. *Salud i Ciencia* 20(5):465-70, May 2014.

### How to cite this article

Esteban Bueno G, Sánchez Jiménez J, Orellana Alonso C, Gómez de las Heras K, Martín Gutiérrez V, Ortiz Uriarte R, Ejarque Doménech I. Awareness of prenatal diagnosis methods among primary care physicians. *Salud i Ciencia* 20(5):465-70, May 2014.

### Autoevaluación del artículo

Es importante tener clara la diferencia entre las técnicas de cribado, que ofrecen un valor de probabilidad o riesgo de una determinada patología y las técnicas diagnósticas que ofrecen un resultado certero. Esta pregunta va dirigida a evaluar si el que contesta tiene claros cuáles son las técnicas de cribado y cuáles son tests diagnósticos.

**Indique cuál de las siguientes es una técnica de cribado prenatal:**

A, Cordocentesis; B, Amniocentesis; C, Biopsia de vellosidades coriales; D, Cariotipo; E, Triple pesquisa.

**Verifique su respuesta en [www.siic.salud.com/dato/evaluaciones.php/136556](http://www.siic.salud.com/dato/evaluaciones.php/136556)**

### Bibliografía

1. Proceso asistencial integrado embarazo parto y puerperio. Edita: Consejería de Salud, Junta de Andalucía, 2a edición, Sevilla, 2005.
2. Bailon Muñoz E. Situación actual del diagnóstico prenatal. Unidad Docente de MFYC, Hospital San Juan de Dios, Granada. *Revista Atención Primaria* 34(9):454, 2004. Localizador Web artículo 78.930.
3. González Merlo J, Vanrell JA, Iglesias Guiu X. Pro-

4. tocolos de diagnóstico y tratamiento en obstetricia y ginecología. Editorial Salvat, 1991.
4. Moreno Cidre Y. Dilemas éticos en el asesoramiento genético del diagnóstico prenatal. *Rev Bioética Enero-Abril* 10-17, 2008.
5. Metcalfe S, Seipolt M, Aitken M, Flouris A. Educating general practitioners about prenatal testing: approaches and challenges. *Prenat Diagn* 25:592-601, 2005.

6. Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet* 26:636-659, 1974.
7. Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, Williams J, Miller WA, Johnson A. Screening of maternal serum for fetal Down's syndrome in the first trimester. *N Engl J Med* 338:955-961, 1988.
8. Pampols T, Rueda J, Milà M, Valverde D, Garin N, Vallcorba I, Rosell J. El documento de consentimiento informado para la realización de pruebas

genéticas en el ámbito asistencial y en proyectos de investigación. *Diagn Prenat* 24(2):46-56, 2013.

9. Malone FD, Canick JA, Ball RH, et al. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. First-Trimester and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. *N Engl J Med* 353(19):2001-11, 2005.

10. Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 25(3):221-8, 2005.

11. Diagnóstico prenatal en la comunitat valenciana. Manual para los profesionales. ISBN: 978-84-482-5813-9. Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanitat 2013.

12. Protocolo de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales. ISBN: 978-84-393-7947-8. Generalitat de Catalunya. Departament de Salut 2008.

13. Parga Soler MN, Martínez Machuca S, Martín Idoeta O, Sánchez Pastor Ruiz M. Diagnóstico prenatal y cribado de cromosopatías. *Revista de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC MEDIFAM)* 11(10):590-598, 2001.

14. Carrera Macia JM, Mallafré Dols J, Serra Zantop B. Protocolos de obstetricia y medicina perinatal del Instituto Universitario Dexeus. 4ª. ed. Barcelona, Masson SA, 2006.

15. Manzanares Galán S, Pineda Llorens A, Durán Pérez MD, López Criado M, Setefilla M, Gallo Vallejo JL. Cribado de cromosopatías fetales en España. Cambios hospitalarios en el periodo 2006-2011. *Diagn Prenat* 24:3-10, 2013.

16. Medina Gómez P. Libro de genética clínica. Capítulo 35. Diagnóstico Prenatal.

17. Gary Cunningham WF, Macdonald PC, Gant NF, Leveno KJ, Gilstrap LC. Libro de obstetricia, Capítulo 41. Diagnóstico prenatal y técnicas invasivas de monitorización fetal. Editorial Masson.

18. Fortuny Estivill A. Marcadores bioquímicos de aneuploidia fetal en sangre materna. En: Cabero Roura L, ed. *Avances en diagnóstico prenatal*. Ediciones Mayo SA, Barcelona, pp. 1-14, 1999.

19. Díaz-Recasens J, Ramos C, Ayuso C, Fernández-Moya JM. Amniocentesis frente a biopsia corial. En: Cabero Roura L, eds. *Avances en diagnóstico prenatal*. Ediciones Mayo SA, Barcelona, pp. 31-56, 1999.

20. Protocolo de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales. ISBN: 978-84-393-7947-8.

Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2008.

21. Pérez Pascual JJ, Jiménez López MD. ¿Qué opinan los médicos de atención primaria de la comunicación médico paciente por correo electrónico? *Rev Clin Med Fam Fam* 1(6):256-260, 2007.

22. Nagle C, Lewis S, Meiser B, Gunn J, Halliday J, Bell R. Exploring general practitioners' experience of informing women about prenatal screening tests for foetal abnormalities: A qualitative focus group study. *BMC Health Services Research* 8:114, 2008.

23. Winquist B, Ogle K, Muhajarine N. Exploring physicians' views and values in relation to maternal serum screening. *J Obstet Gynaecol Can* 30(7):564-572, 2008.

24. Gagnon S, Labrecque M, Njoya M, Rousseau F, St-Jacques S, Légaré F. How much do family physicians involve pregnant women in decisions about prenatal screening for Down syndrome? *Pret Diagn* 30:115-121, 2010.

25. Ram S, Russell B, Gubb M, Taylor R, Butler C, Khan I, Shelling A. General practitioner attitudes to direct-to-consumer genetic testing in New Zealand. *N Z Med J* 125(1364):14-26, 2012.

### Curriculum Vitae abreviado de la autora



**Gema Esteban Bueno.** Especialista en Medicina Familiar y comunitaria; Coordinadora equipo multidisciplinar del Síndrome de Wolfram Hospital La Inmaculada (AGSN), Almería. Miembro del comité científico Orphanet. Miembro del Consorcio Europeo del Wolfram. Miembro del Grupo SEMFYC enfermedades raras-genética Clínica. Miembro del Comité Científico Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería. Médico, Presidenta y Fundadora de la Asociación Española de Investigación y Ayuda Síndrome de Wolfram. Delegada de FEDER Andalucía.