Valor predictivo de la ecografía de 11-13,6 semanas (Translucencia Nucal) como marcador de anomalías cromosómicas y defectos congénitos.

Autores: Chialvo Verónica, Salzmann Estefanía, José Lugones, Tiscornia Paula, Marangoni Alberto

Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Sanatorio Allende, Córdoba

Introducción

Las alteraciones cromosómicas aparecen en alrededor del 1% de los recién nacidos vivos, en 5% de las muertes perinatales y en el 50-60 % de los abortos espontáneos del primer trimestre

Su prevalencia aumenta en relación directa con la edad materna y disminuye conforme avanza la edad gestacional

El principal método ecográfico para la detección de los mismos es la Translucencia Nucal (TN)

La importancia de su medición permite identificar anomalías cromosómicas como también defectos congénitos

Objetivo

Describir las anomalías cromosómicas y defectos congénitos encontrados en las ecografías del primer trimestre en fetos con TN normal y/o aumentada

Material y Método

Estudio transversal, que incluyó todas las embazadas en el primer trimestre a las que se le realizó la medición de la TN

Se describieron los hallazgos patológicos encontrados en este período de la gestación, tanto en fetos con TN aumentada como normal

Las anormalidades cromosómicas fueron diagnosticadas mediante punción de vellosidades coriales y cordocentesis

Resultados

- Se evaluaron 640 fetos, de los cuales 8 presentaron TN aumentadas
- Se encontraron 8 pacientes con TN normales pero con alteraciones morfológicas aisladas y/o síndromes genéticos
- La edad promedio de pacientes con TN aumentada fue de 33 años. (Rango entre 22- 44 años)
- Se realizaron 9 cordocentesis y punción de vellosidades coriales

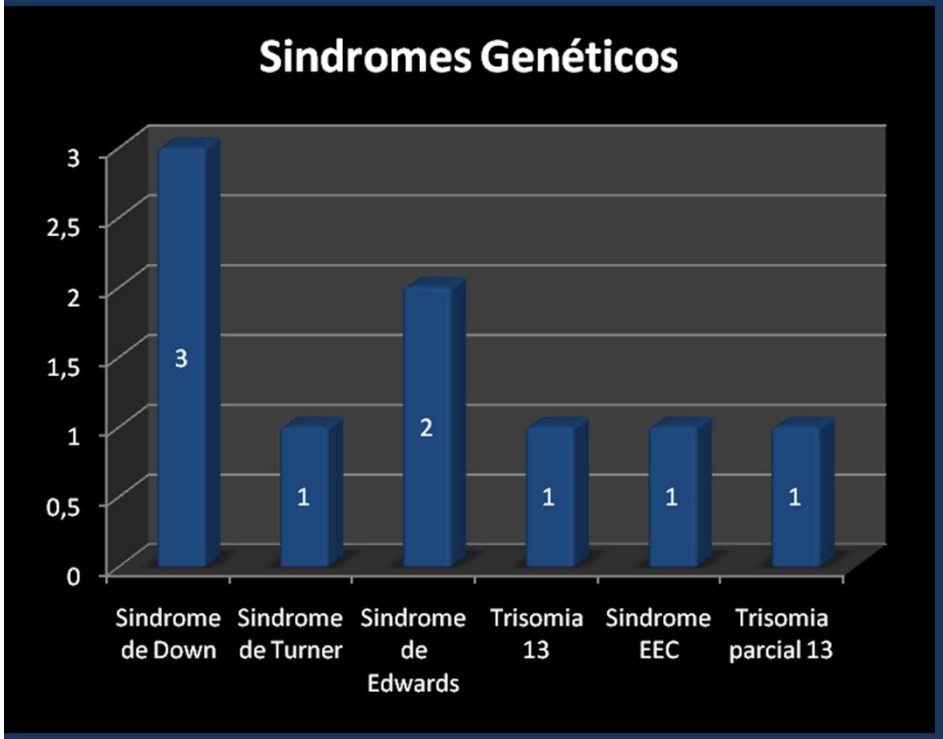


Fig 1: Frecuencia de síndromes genéticos encontrados en fetos con TN normal como aumentada.

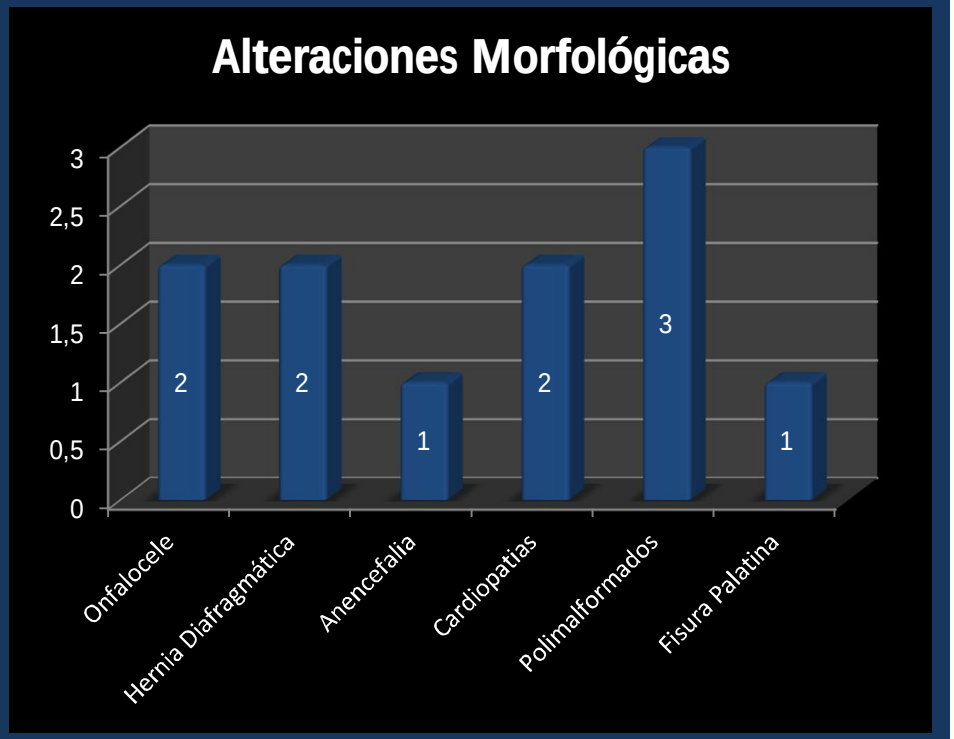


Fig 2: Frecuencia de alteraciones morfológicas encontrados en fetos con TN normal como aumentada.

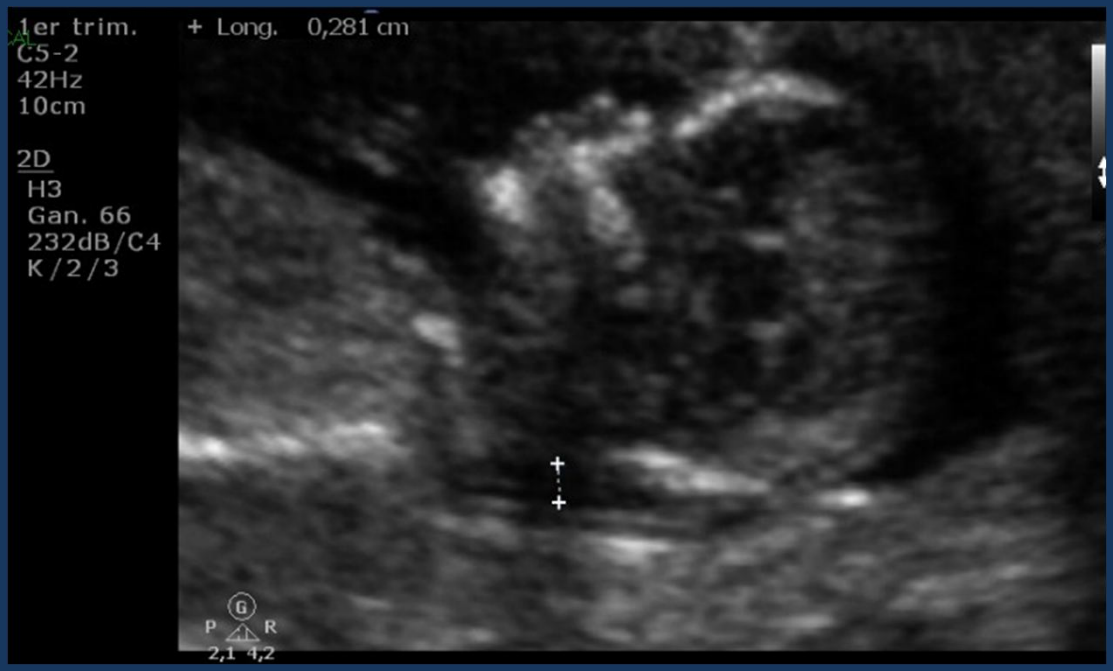


Fig 3: Feto de 13,3 semanas con TN de 2,8 mm. Presentó Síndrome de Edwards diagnosticado por punción de vellosidades coriales.

Fig 4: Feto de 11,4 semanas con TN de 2,9 mm con Síndrome de Down diagnosticado por punción de vellosidades coriales.

Fig 5: Embarazo gemelar con Feto B de 12,3 semanas c TN de 2,8 mm con cariotipo normal. Feto A con TN normal.

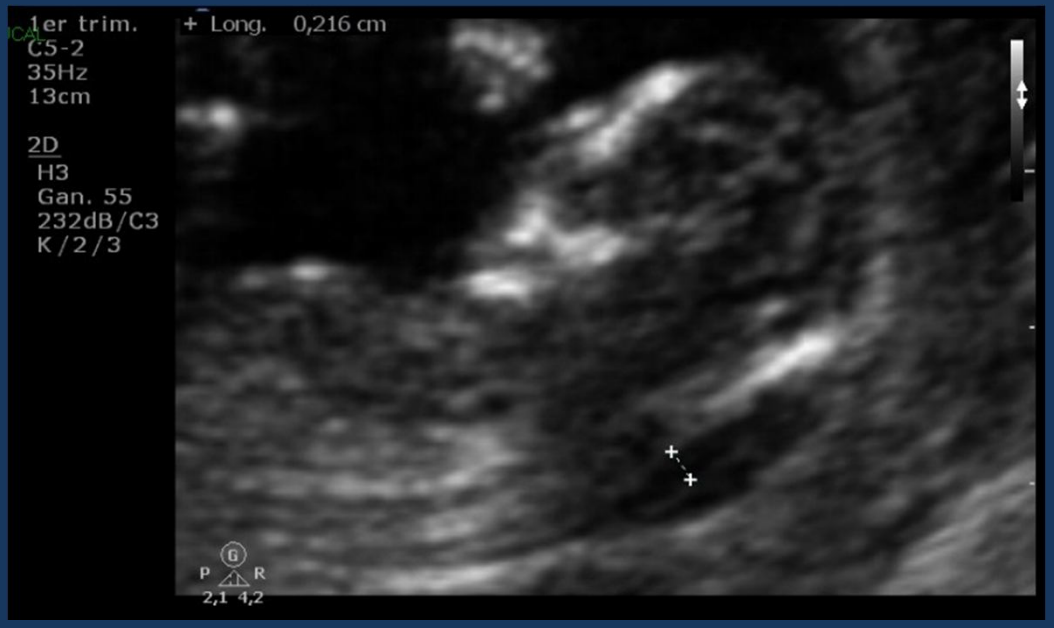
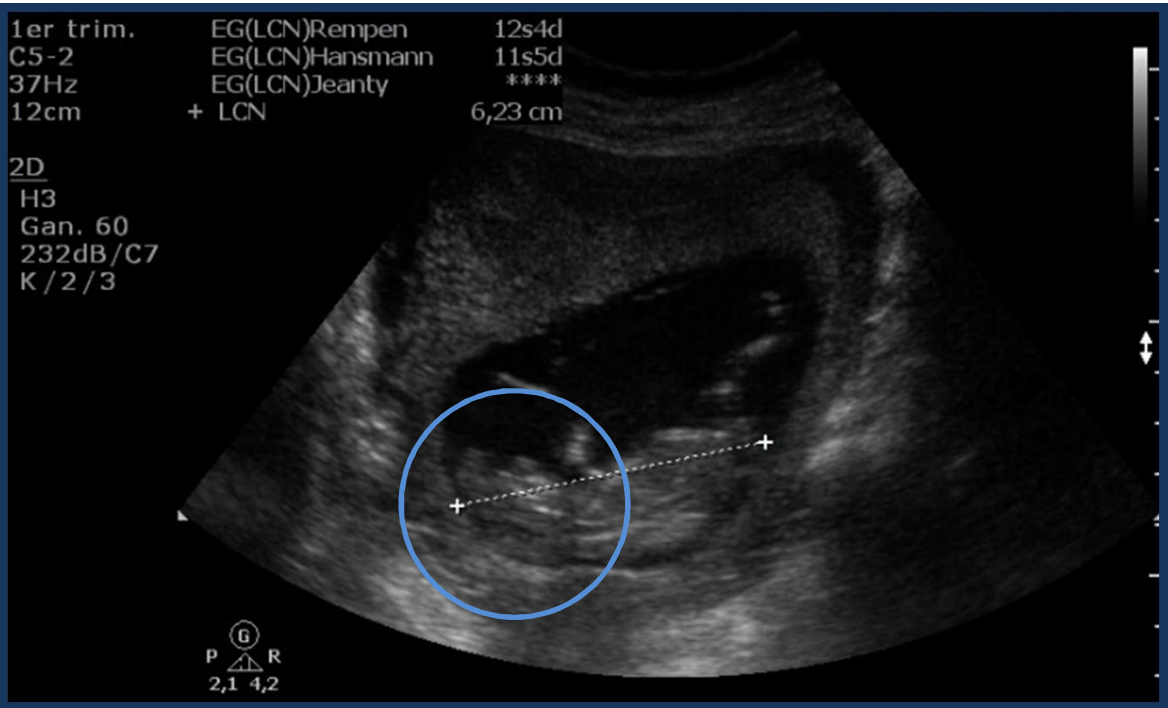


Fig 6: Feto de 11, 5 semanas con TN normal , polimalformado con diagnóstico de Trisomia parcial 13 por punción de vellosidades coriales.



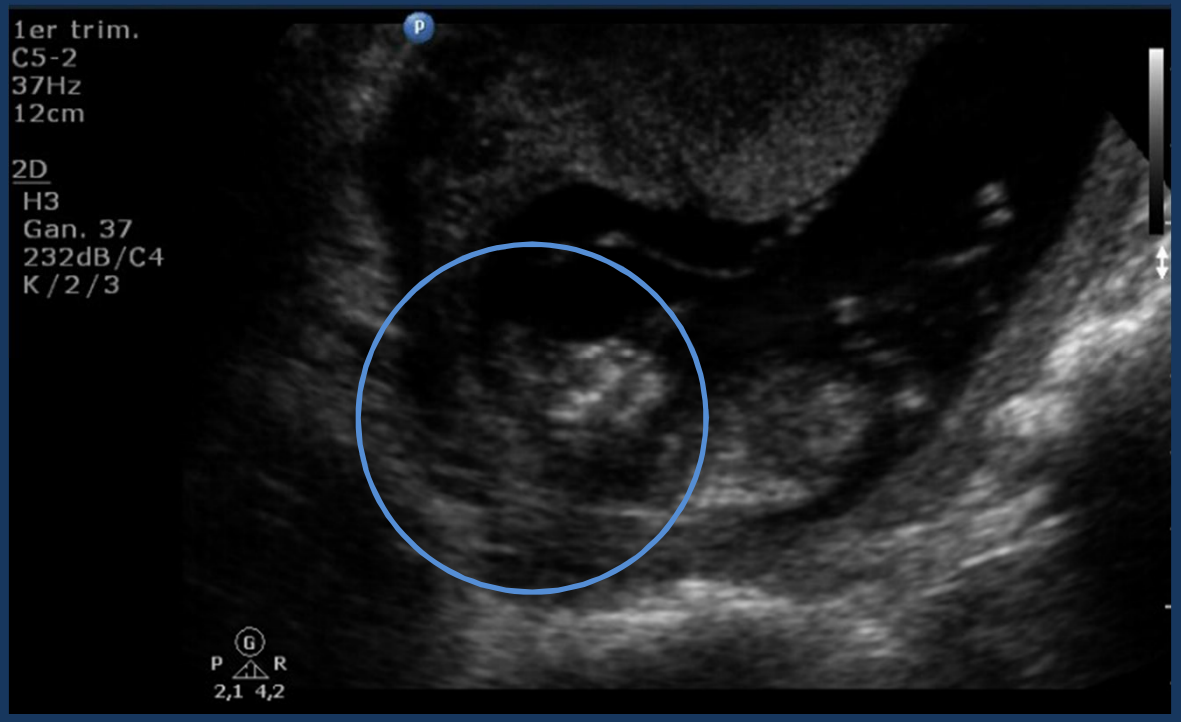


Fig 7 - 8: Feto de 12, 4 semanas con Anencefalia

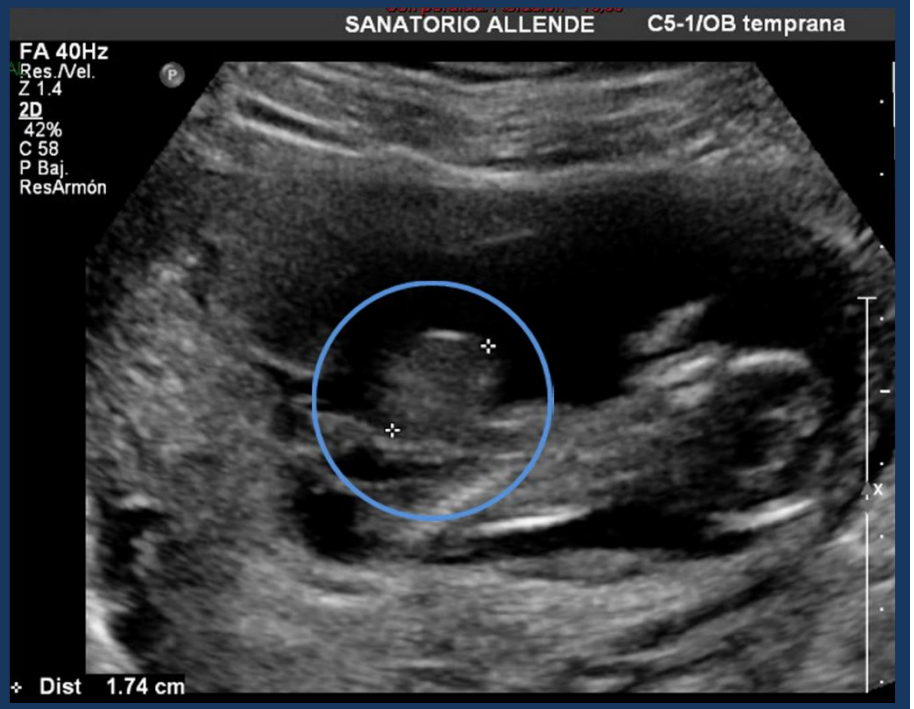


Fig 9 -10 : Feto de 13,1 semanas con TN de 1 mm que presenta Onfalocele. Cabe destacar que el defecto abdominal incluye la totalidad del hígado y la cámara gástrica.

Conclusión

La presencia de una TN aumentada en fetos euploides se asocia con un mayor riesgo de malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas

La ecografía de las 11-13,6 semanas permite hacer un estudio detallado de la anatomía morfológica fetal que permitirá detectar también otro tipo de malformaciones, no asociadas a cromosomopatías en dicho período

Bibliografía

1- Mendoza- Caamal E, Grether- Gonzales P, Hernandez- Gómez M, Guzman- Huerta M, Aguinaga- Ríos M. Defectos congénitos asociados con translucencia nucal aumentada. Ginecol Obstet Mex 2010; 78(10): 533-539.

2- Illescas T, Perez J, Martinez P, Santacruz B, Adiedo B, Barrón E. Translucencia nucal aumentada y cariotipo normal. Rev Chil Obstet Ginecol 2010; 75(1): 3-8.

3- Nicolaides K. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 week. Prenat Diagn 2011; 31: 7-15.

4- Nazario- Redondo C, Ventura- Laveriano J, Flores- Molina E, Ventura W. Importance of ultrasound evaluation at 11+0- 13+6 week of pregnancy. An Fac Med 2011; 72(3): 211-215.