

Alcántara Jurgszat, Raquel¹; Conde Palacios, Antonio P.¹; Feijóo Rodríguez, Luis²

¹Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Virgen de la Concha. Complejo Asistencial de Zamora (CAZA). España

²Jefe de Servicio Obstetricia y Ginecología. Hospital Virgen de la Concha. Complejo Asistencial de Zamora (CAZA). España

INTRODUCCIÓN

Actualmente el diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos supone un área de la medicina materno-fetal en expansión. Es un reto a nivel médico y es una importante demanda de la población.

Analizamos los resultados patológicos obtenidos en el periodo de 5 años (Mayo 2012 a Junio 2017), y valoramos la aplicación de las pruebas existentes para su diagnóstico precoz.

METODOLOGÍA

Estudio descriptivo de los resultados de anomalías cromosómicas habidas en el Servicio de Obstetricia y Ginecología del Complejo Asistencial de Zamora durante los últimos 5 años, de Mayo de 2012 a Junio de 2017.

Análisis de los resultados patológicos en este periodo : protocolo de cribado de primer trimestre, marcadores ecográficos asociados, malformaciones fetales encontradas, rango de riesgo de cada caso, resultado de la amniocentesis y resultado de la gestación.

RESULTADOS

En el periodo de Mayo de 2012 a Junio de 2017 se diagnosticaron en el Servicio de Obstetricia 19 fetos con anomalías cromosómicas (trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, trisomía X y trisomía completa), sobre un total de 4927 cribados de primer trimestre realizados.

El protocolo de cribado combinado de primer trimestre de defectos cromosómicos vigente es la realización de la ecografía de la semana 12 (11+6 a 13+6, con TN, HN y DV) y la extracción al día siguiente de la PAPP-A y fL-BHCG. La plataforma utilizada para este cálculo es el Ssdw en sus versiones 5 (2012 a 2014) y 6 (2014 a 2017). El diagnóstico viene dado por amniocentesis genética en todos los casos salvo uno de diagnóstico postnatal por captación tardía.

El resultado del cribado combinado de primer trimestre es interpretado en tres grupos de riesgo:

	RANGO	TOTAL	2012	2013	2014	2015	2016	2017 (hasta junio)
ALTO RIESGO	1/1 a 1/250	168	45(4,69%)	43(4,65%)	30(3,22%)	20(2,28%)	20(2,36%)	10(2,55%)
R. INTERMEDIO	1/251 a 1/999	405	113(11,79%)	88(9,52%)	63(6,76%)	48(5,47%)	68(8,02%)	25(6,39%)
BAJO RIESGO	<1/1000	4354	800(83,50%)	793(85,82%)	838(90,01%)	808(92,23%)	759(89,61%)	356(91,04%)

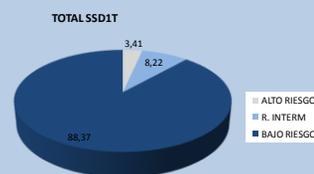


TABLA 2: Hallazgos ecográficos y resultado de la gestación

	n	ALTO RIESGO	R. INTERM	BAJO RIESGO
2012				
T 21	1	1	--	--
T13	0	--	--	--
T18	0	--	--	--
2013				
T21	4	3	--	--
T 13	1	--	--	1
T18	--	--	--	--
2014				
T 21	3	2	1	--
T 13	--	--	--	--
T 18	2	2	--	--
47 xxx	1	1	--	--
2015				
T 21	2	1	1	--
T 13	1	1	--	--
T 18	--	--	--	--
69 xxx	1	1	--	--
2016				
T 21	2	--	1	--
T 13	--	--	--	--
T 18	--	--	--	--
2017				
T 21	1	--	1	--
T 13	--	--	--	--
T 18	--	--	--	--

TABLA 1 : Distribución de los resultados

	ECOGRAFÍA	SSD1T	ALT. CROMOSÓMICA	RESULTADO
2012	TN>6mm. PFE<p3	>1/50 T21	Trisomía 21	ILE
2013	Normal	>1/50 T21	Trisomía 21	ILE
	Agnesia vermex, art umbilical única FOCI, microftalmia, hipotelorismo, polidactilia postaxial	1/1770 T21 1/7823 T18	Trisomía 13	ILE
2014	Higroma quístico, FOCI, hiperrefringencia intestinal, pies zambos bilaterales	1/145 T21 1/1000 T18	Trisomía 21	ILE
	FOCI	No realizado	Trisomía 21 (postn)	Parto
	Hipoplasia hueso nasal, LF< p5	1/50 T21	Trisomía 21	Parto
2014	Holoprosencefalia alobar, hiperrefringencia intestinal, fisura palatina, labio leporino	1/50 T18	Trisomía 18	ILE
	Pelvis renal derecha > 4mm	1/357 T21	Trisomía 21	ILE
	Hueso nasal ausente, FOCI	1/4 T21	Trisomía 21	ILE
	Normal	1/145 T21	Trisomía X	Parto
	TN 4mm, arteria umbilical única, pies zambos, asimetría de cavidades cardíacas	1/2 T21 1/2 T18	Trisomía 18	ILE
2015	FOCI	1/81 T21	Trisomía 21	Parto
2015	Ausencia hueso nasal, FOCI, LF<p3	1/358 T21	Trisomía 21	ILE
	CIR y oligoamnios precoz. TN3,3mm, DV-R	1/6 T21 1/507 T18	Trisomía 13	ILE
2015	Dandy-Walker, arteria umbilical única, mal posición pie izquierdo, FOCI, hidrocefalia	1/451 T21 1/72 T18	Trisomía completa	ILE
	Higroma quístico, hidrops fetal, despegamiento amniótico	1/3 T21 1/539 T18	Trisomía 21	ILE
2016	FOCI	1/266 T21	Trisomía 21	ILE
	Ventriculomegalia bilateral, hidrocefalia	1/775 T21	Trisomía 21	ILE
2017	Canal aurículo-ventricular	1/426 T21	Trisomía 21	ILE

CONCLUSIONES

- La importancia médica y social de los defectos genéticos hace que su diagnóstico precoz sea muy importante.
- La mayor parte de los casos se detectan con el SSD1T (12 de 19, 63,15%) y en los 5 casos con riesgo intermedio se llegó al diagnóstico a través de los hallazgos ecográficos.
- El síndrome de Down (trisomía 21) sigue siendo la anomalía cromosómica más frecuente (13 de 19 casos), aunque se diagnostican otras trisomías diferentes con el mismo protocolo (dos de 19 trisomía 13, dos de 19 trisomía 18, una trisomía X y una trisomía completa 69 XXX).
- El protocolo diseñado actualmente consigue el diagnóstico prenatal y permite la decisión de continuar o no con la gestación; existe un 78,94% de interrupción legal de la gestación (ILE) y el 21,06% continúan adelante con el embarazo, con sólo un caso de diagnóstico postnatal.

BIBLIOGRAFÍA

- * Nicolaidis KH, Spencer K, Avgidou K. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25: 221-22
- * Protocolo Sociedad Española Ginecología y Obstetricia. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas (2017)
- * Nicolaidis KH, Syngelaki A, Poon LC, Gil MM, Wright D. First trimester contingent screening for trisomies 21, 18 and 13 by biomarkers and maternal blood cell-free DNA testing. *Fetal Diagn Ther* 2014;25:185-92.
- * Wright D, Wright A, Nicolaidis KH. A unified approach to risk assessment for fetal aneuploidies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 48-54.
- * Alred SK, Takwoingi Y, Guo B, Pennant M, Deeks JJ, Neilson JP, Alfirevic Z. First trimester serum tests for Down's syndrome screening. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2015, Issue 11. Art. No.: CD011975. DOI: 10.1002/14651858.CD011975.
- * Alcaine M, et al. Estado actual del cribado prenatal de cromosomopatías en España: Resultados encuesta SEQ 2013. *Rev Lab Clin*. 2015; <http://dx.doi.org/10.1016/j.labc.1.2015.07.002>