

NOVEDADES DESDE LA VERSION ANTERIOR

- Se actualiza la iconografía, indicando la fuente (Fetal Medicine Foundation)
- Se actualizan los dinteles de riesgo, introduciendo el test prenatal no invasivo en sangre materna.

INDICE

1. Introducción.
2. Marcadores bioquímicos.
3. Marcadores ecográficos.
4. Algoritmo de actuación.
5. Indicadores de evaluación.
6. Bibliografía.

1. INTRODUCCIÓN

El objetivo de cribado de cromosopatías conocer el riesgo de aneuploidía de cada paciente, en particular, trisomías 21, 18 y 13.

Hoy en día el método de cribado de cromosopatías de primera elección es el screening combinado bioquímico + ecográfico que, junto a la edad materna, suponen tasas de detección de hasta el 90% con una tasa de falsos positivos del 5%, porcentaje que puede incrementarse hasta un 96% si se incluyen marcadores ecográficos secundarios. Se incluyen las trisomías más comunes: 21, 13 y 18.

El cálculo del riesgo específico para cada gestante se basa en la modificación del riesgo “a priori” de una determinada trisomía establecido por la edad materna y la edad gestacional, a través de los valores de los cocientes de probabilidad derivados de los marcadores empleados, obteniéndose así un riesgo “a posteriori”. Dicho cálculo se llevará a cabo mediante el software de la Fetal Medicine Foundation.

En el caso de la donación de ovocitos, el riesgo basal queda establecido por la edad de la donante. En aquellos casos con una gestación previa con una trisomía 21, 13 o 18, el riesgo basal de la gestación actual aumenta en un 0.75%. Hay que asegurarse de incluir dicho dato en el cálculo del riesgo final.

2. MARCADORES BIOQUÍMICOS

Los marcadores bioquímicos incluidos en el screening combinado del primer trimestre son la fracción libre de la gonadotropina coriónica humana (BHCG) y la proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A). La extracción puede llevarse a cabo entre las semanas 8 y 13+6 aunque lo ideal es hacerlo entre la 8 y la 10, siendo la eficacia máxima en la semana 10ª.

La solicitud de extracción de dichos marcadores se realiza desde el Centro de Salud y los resultados estarán disponibles cuando la gestante acuda a su cita en las consultas. Los valores de estas hormonas se encuentran influidos por el peso materno, tabaquismo, edad gestacional, paridad, etnia, presencia de diabetes y método de concepción, de manera que la medida utilizada es expresada en múltiplo de la mediana normal esperada (MoM) tras haberse ajustado según los factores comentados anteriormente.

3. MARCADORES ECOGRÁFICOS

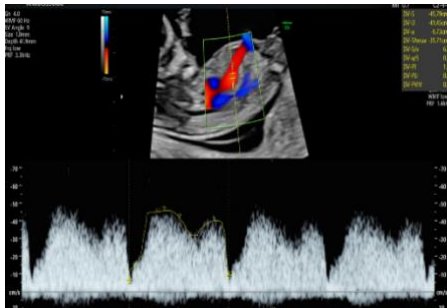
Translucencia nucal (TN): La imagen ideal para su medida es aquella con magnificación suficiente que incluya la cabeza fetal y el tercio superior del tronco. Deben ser visibles la punta de la nariz, paladar y diencéfalo. La medida se tomará en la zona más ancha, de borde interno a borde interno. Se realizarán varias medidas y se usará la mayor. El feto debe estar en posición neutral, con la cabeza alineada con la columna.



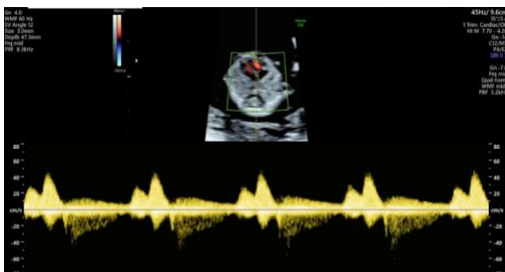
Marcadores ecográficos secundarios:

Es recomendable la realización de marcadores secundarios, especialmente en gestaciones con resultado de cribado de alto riesgo.

- **Frecuencia cardíaca fetal:** Para medirla debe obtenerse una imagen transversal o longitudinal del corazón con la que mediremos de 6 a 10 ciclos cardíacos con el Doppler de onda pulsada. La frecuencia será calculada mediante el software ecográfico.
- **Visualización del hueso nasal:** La imagen que debe obtenerse es la misma que para la medición de la TN. Se apreciarán tres líneas a nivel de la nariz fetal: la línea superior representa la piel, por debajo de ésta se aprecia una línea más gruesa que es el hueso nasal, enfrente del hueso y a nivel superior aparece una tercera línea que es la punta de la nariz. Se considera que el hueso nasal está ausente/ hipoplásico si no se ve o aparece con ecogenicidad menor a la piel subyacente.



- **Índice de pulsatilidad del ductus venoso:** Para medirlo la imagen debe estar aumentada de manera que el tórax y abdomen fetal ocupen toda la pantalla obteniéndose un corte ventral medio sagital. Utilizaremos el mapeo de flujos para identificar el ductus venoso y posteriormente el Doppler pulsado con una muesca pequeña (0.5-1.0 mm), una angulación menor a 30°, filtros a baja frecuencia (50-70 Hz) y velocidad de barrido alta (2-3 cm/s) para obtener las OVF del Ductus venoso.



- **Flujo tricuspídeo:** Para su medición, debe ampliarse la imagen para el que tórax ocupe toda la pantalla. Debe obtenerse un corte de cuatro cámaras apical y usaremos el Doppler pulsado con muestra grande (2-3 mm) colocada sobre la válvula tricúspide, ángulo de insonación menor a 30° y velocidad de barrido alta (2-3 cm/s). Consideraremos anormal la presencia de regurgitación con duración mayor a la mitad de la sístole y velocidad mayor a 60 cm/s.

4. ALGORITMO DE ACTUACIÓN

Una vez realizado el cribado de aneuploidías en función del riesgo obtenido:

- Riesgo superior a 1/50: La paciente será referida a la Unidad de Medicina Fetal para valoración de prueba invasiva o Test Prenatal No Invasivo (TPNI).
- Riesgo 1/50-1/500. Se informará a la paciente de que presenta un riesgo intermedio, lo que supone dicho riesgo y se ofertará la realización de un test prenatal no invasivo en sangre materna.
- Riesgo inferior a 1/500 se considera un bajo riesgo de aneuploidía.

5. BIBLIOGRAFIA

1. Guía de Asistencia Práctica actualizada (jul/2021). GAP SEGO. Sección Ecografía: Exploración Ecográfica del I trimestre.

2. Sabrià J, Borobio V, Borrell A. Protocolo: Cribado prenatal de las anomalías cromosómicas. Protocolos y Medicina Maternofetal. Hospital Clinic - Hospital Sant Joan de Déu - Universitat de Barcelona. Febrero, 2019.

3. Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica. Madrid: BOE núm. 159, p. 28.826-48; 2007.

4. Syngelaki A, Guerra L, Ceccacci I, Efeturk T, Nicolaidis KH. Impact of holoprosencephaly, exomphalos, megacystis and increased nuchal translucency on first-trimester screening for chromosomal abnormalities. Ultrasound Obstet Gynecol 2017;50:45-8.

Autores	Dra González Pérez, Dra. Carrillo, Dr Galán		
Fecha elaboración	22/01/2025	Vigencia	22/01/2028