

¿Qué debería saber el médico de familia sobre...?

Actualización del diagnóstico prenatal

Elisa García López^a, Blanca Valls Pérez^a, Maialen Berekoetxea Robador^b y Emilia Bailón Muñoz^{a,*}

Médica de familia^a. Centro de Salud Albaycín. Granada. España.

^bMédica residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Albaycín. Granada. España.

*Correo electrónico: ebailon@semfyc.es

Puntos clave

- Las estrategias de cribado seleccionan la población de riesgo para la realización de técnicas diagnósticas invasivas no exentas de complicaciones.
- Las cromosomopatías más frecuentes son las trisomías, y de estas el síndrome de Down.
- El médico de familia debe conocer las técnicas de cribado y diagnóstico fetal de las cromosomopatías.
- Es necesaria la coordinación entre niveles asistenciales, que aseguren la realización temprana del cribado prenatal.
- Se recomienda realizar el test contingente (test ADN) cuando el cribado combinado sea positivo, antes de la realización de una técnica diagnóstica invasiva.

Palabras clave: Cribado prenatal • Síndrome de Down • ADN fetal libre • Translucencia nucal.

La atención preconcepcional y el seguimiento del embarazo tienen como objetivo identificar y controlar riesgos que puedan incidir negativamente en la gestante o en el feto.

La información que el médico de familia ofrece a la mujer forma parte del *consejo reproductivo*, se debe dar siempre que sea solicitada, y cuando la mujer refiera antecedentes familiares de enfermedades hereditarias, malos antecedentes reproductivos, consanguinidad y enfermedad crónica.

El *consejo genético* agrupa las actividades dirigidas a determinar el riesgo de aparición o repetición de una alteración genética en la descendencia, antes de que se produzca la concepción.

Cuando ya se ha producido la gestación, se oferta el *diagnóstico prenatal*, un conjunto de técnicas encaminadas a detectar malformaciones en el feto. El cribado con técnicas no invasivas permite seleccionar a las embarazadas con riesgo elevado, a las que se propondrán técnicas diagnósticas invasivas.

Desde 2005¹⁻³ se ofrece el diagnóstico prenatal a todas las gestantes, y no solo a las de edad superior a 35 años o con antecedente de enfermedad hereditaria, por haberse constata-

tado⁴ un elevado número de cromosomopatías en gestantes jóvenes.

Las aneuploidías más frecuentes son las trisomías, y de estas el síndrome de Down (SD)^{5,6} (T21), seguida del síndrome de Edwards (T18) y del síndrome de Patau (T13). Al ser estos dos últimos incompatibles con la vida, el diagnóstico prenatal se centra en la detección de SD^{7,8}, primera causa de retraso mental y de malformaciones cardíacas.

El diagnóstico prenatal permite el cribado-diagnóstico de los defectos del tubo neural a través de técnicas no invasivas⁸. Tras la recomendación^{10,11} de quimioprofilaxis con ácido fólico preconcepcional a todas las gestantes, su incidencia ha disminuido.

Técnicas de cribado

Se solicitará a las gestantes su consentimiento para el cribado, previa información de las técnicas, su efectividad y riesgo de pérdidas fetales con las técnicas diagnósticas. No es aconsejable iniciar un estudio, cuyo objetivo es detectar la presencia de una malformación mayor con el fin de inte-

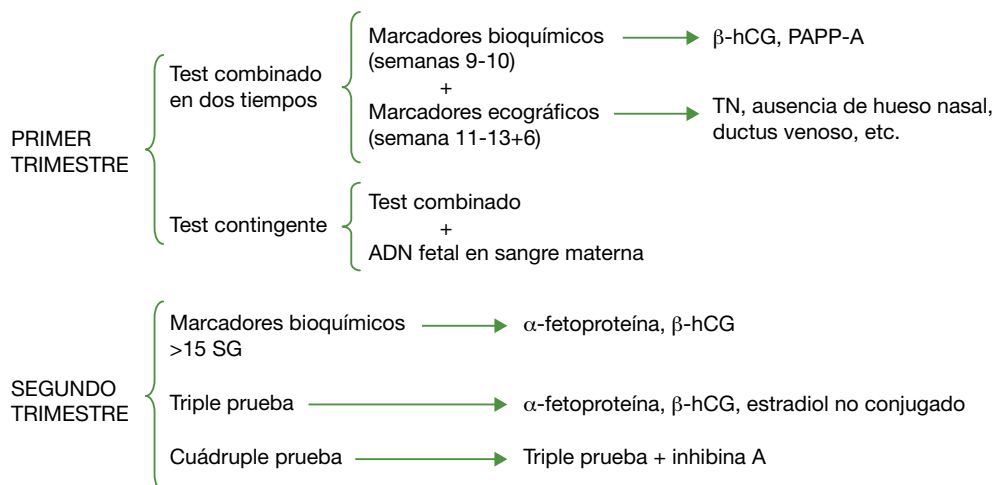


Figura 1. Estrategias de cribado prenatal, primer y segundo trimestres. β-hCG: fracción β-libre de la gonadotropina coriónica humana; PAPP-A: proteína A plasmática asociada al embarazo; SG: semana de gestación; TN: translucencia nual.

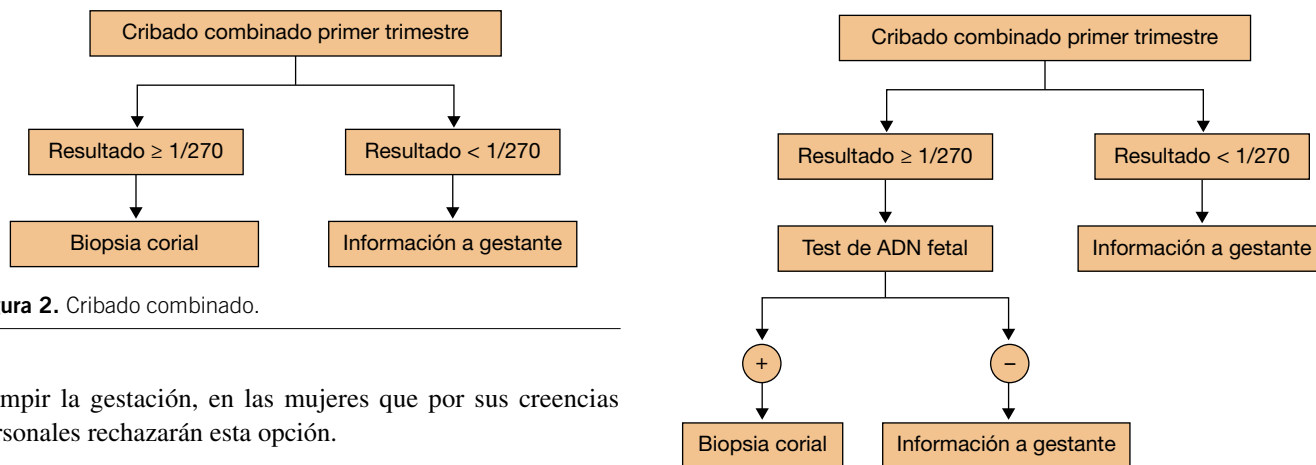


Figura 2. Cribado combinado.

Figura 3. Cribado contingente.

rrumpir la gestación, en las mujeres que por sus creencias personales rechazarán esta opción.

Estrategia de cribado en el primer trimestre o cribado combinado

Se realiza en dos pasos¹²⁻¹⁴: determinación en sangre materna de marcadores bioquímicos entre las semanas 9 y 10 de gestación, seguido de valoración ecográfica entre las semanas 11-13+6 (fig. 1). La accesibilidad en atención primaria asegura la captación precoz de la gestante para el seguimiento del embarazo; con una adecuada coordinación entre niveles se alcanzan mejores coberturas del cribado combinado (fig. 2).

Cuando el cribado combinado muestra riesgo elevado de trisomía, se propone¹⁵ incorporar el estudio de ADN fetal en sangre materna, denominado *cribado contingente*, antes de la realización de una prueba diagnóstica invasiva (fig. 3).

Marcadores bioquímicos. Primer trimestre: se miden en sangre materna, son la fracción β-libre de la gonadotropina coriónica humana (β-hCG) y la proteína A plasmática asociada al embarazo (PAPP-A)¹⁶. Su concentración varía con la edad gestacional. Un error en el cálculo de la edad

gestacional podría alterar la interpretación de los resultados. Influyen en su concentración factores maternos: edad, peso, etnia, hábito tabáquico, diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 y la gemelaridad. En mujeres con ciclos irregulares o fecha de última regla incierta se debe datar la gestación antes de solicitar los marcadores bioquímicos. En gestaciones con trisomía 21, la concentración de β-hCG es más alta y la PAPP-A más baja que en fetos no afectados. En las trisomías 13 y 18 las concentraciones de β-hCG y PAPP-A están disminuidas.

Marcadores ecográficos. Primer trimestre. Los fetos con aneuploidías presentan malformaciones estructurales detectables mediante ecografía¹⁷. El marcador ecográfico más conocido es la translucencia nual (TN)^{18,19}, al que se han añadido²⁰: ausencia-hipoplasia de hueso nasal, medición del ángulo facial, índice de pulsatilidad del ductus venoso y re-urgitación tricuspídea:

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8758376>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8758376>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)