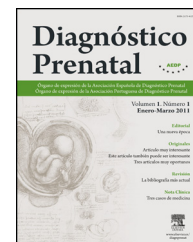




# Diagnóstico Prenatal

[www.elsevier.es/diagnprenat](http://www.elsevier.es/diagnprenat)



## Artículo especial

# Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas<sup>☆</sup>

Grupo de trabajo de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO)

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 5 de junio de 2012  
Aceptado el 18 de junio de 2012  
On-line el 13 de marzo de 2013

#### Palabras clave:

Diagnóstico prenatal  
Defectos congénitos  
Cribado  
Aneuploidías fetales  
Técnicas invasivas  
Síndrome de Down

#### Keywords:

Prenatal diagnosis  
Congenital defects  
Screening  
Foetal aneuploidies  
Invasive procedures  
Down's syndrome

### R E S U M E N

Protocolo de diagnóstico prenatal de los defectos congénitos y cribado de las anomalías cromosómicas. Forma parte de los Protocolos y Guías de Actuación Clínica en Ginecología y Obstetricia promovidos por la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) y ha sido actualizado en noviembre del 2010. Disponible en la web de la sociedad referida ([www.prosego.es](http://www.prosego.es)).

Publicado con la autorización de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) ([www.sego.es](http://www.sego.es)) (junio 2012).

© 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Clinical Practice Guidelines: Prenatal diagnosis of congenital defects. Chromosome anomaly screening

#### A B S T R A C T

This protocol for prenatal diagnosis of birth defects and screening for chromosomal abnormalities is part of the Protocols and Guidelines of Clinical Practice in Gynaecology and Obstetrics sponsored by the Spanish Society of Gynaecology and Obstetrics (SEGO). Updated in November 2010. It is available on the website of the aforementioned society ([www.prosego.es](http://www.prosego.es)).

Published with the permission of the Spanish Society of Gynaecology and Obstetrics (SEGO) ([www.sego.es](http://www.sego.es)) (June 2012).

© 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

<sup>☆</sup> Publicado con la autorización de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) ([www.sego.es](http://www.sego.es)) (junio 2012).

<sup>◇</sup> Elaborado por Miembros de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO): Elena Carreras, Alberto Fortuny, Rafael González de Agüero, Carlos López Ramón y Cajal y Alberto Galindo.

2173-4127/\$ – see front matter © 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados. <http://dx.doi.org/10.1016/j.diapre.2012.06.013>

## Definición

El término «diagnóstico prenatal» agrupa todas aquellas acciones diagnósticas encaminadas a descubrir durante el embarazo un «defecto congénito», entendiéndose por tal «toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple» (Comités de Trabajo de la OMS, 1970, 1975, 1982).

El diagnóstico prenatal tiene como finalidad diagnosticar con la mayor precocidad posible un defecto congénito o bien establecer la ausencia del mismo, ya que la confirmación de la normalidad contribuye a reducir la ansiedad materna durante el resto de la gestación.

## Ámbito del diagnóstico prenatal

Alrededor del 3% de los nacidos vivos presentan algún tipo de anomalía, pero esta cifra se incrementa hasta el 4-7% al año de vida. De acuerdo con la causa subyacente, se distinguen en la práctica:

- *Enfermedades hereditarias mendelianas o monogénicas*, presentes en el 1-1,5% de nacidos y responsables de alrededor del 25% de las anomalías. Los mecanismos de transmisión responden a su carácter recesivo, dominante, autosómico o ligado a los cromosomas sexuales. Aunque individualmente son poco frecuentes, en conjunto incluyen un gran número de errores metabólicos congénitos, aunque sus frecuencias varían en distintas poblaciones. En nuestro medio se dan con mayor frecuencia relativa la fibrosis quística, distrofia miotónica, riñón poliquistico y neurofibromatosis. El riesgo de recurrencia oscila entre el 25 y el 50%.
- *Enfermedades multifactoriales*, en las que hay participación combinada de factores genéticos y ambientales. Son las más frecuentes y responsables de buen número de las malformaciones. El riesgo de recurrencia es muy inferior al de las enfermedades monogénicas. Entre ellas pueden citarse los defectos del tubo neural.
- *Malformaciones por efecto ambiental teratogénico* en las que participan distintos factores (fármacos, infecciones, tóxicos ambientales, radiaciones ionizantes).
- *Anomalías cromosómicas*, reconocibles en alrededor del 0,5-0,7% de los fetos y responsables del 12-14% de los defectos congénitos. Estas anomalías pueden ser numéricas o estructurales y afectar a los autosomas o a los cromosomas sexuales. En cualquier caso, se encuentra un desequilibrio genómico, por defecto o por exceso, como causa de expresión de la(s) anomalía(s).

## Selección de la población de alto riesgo

Dado el coste económico de las técnicas de diagnóstico prenatal y el hecho de que algunas llevan implícito un riesgo de pérdida fetal (técnicas invasivas), no es posible universalizar

su uso. De ahí la necesidad de establecer criterios para efectuar una selección de la «población de riesgo».

1. Constituyen grupo de riesgo de *enfermedades hereditarias* todas aquellas gestantes cuyos antecedentes familiares hacen pensar en una herencia autosómica o ligada al sexo. Estas gestantes deberían ser valoradas en una consulta genética especializada y muy probablemente ser sometidas a la técnica invasiva más idónea que permita conocer si el nuevo feto tiene esa determinada enfermedad o no.
2. El grupo de riesgo para las *malformaciones congénitas* lo constituyen el 100% de las mujeres embarazadas, dado el carácter primordialmente esporádico de dichas malformaciones. No obstante, las parejas que hayan tenido un hijo previo afectado de una malformación, por ejemplo, cardíaca, o que alguno/s de sus miembros sea/n portador/es de algún defecto congénito, sí pueden tener un riesgo incrementado de que se repita el mismo problema u otro similar y, por tanto, deberán ser vigiladas de forma exhaustiva en el siguiente embarazo (p. ej., a través de un examen morfológico fetal precoz).
3. El grupo de alto riesgo de presentar  *cromosomopatías* está constituido por aquellas gestantes que tengan:
  - *Factores de riesgo preconceptionales*: hijo previo con cromosomopatía documentada, progenitor portador de una anomalía cromosómica (translocaciones equilibradas, translocaciones pericéntricas, fragilidad cromosómica, inversiones, etc.), edad materna  $\geq 40$  años. Otros potenciales factores de riesgo preconceptionales, como el aborto de repetición, pueden considerarse indicación de estudio invasivo cuando el estudio del material abortivo y/o de los padres muestre la existencia de una anomalía cromosómica.
  - *Factores de riesgo intragestacionales*: sospecha de la existencia de una cromosomopatía fetal a partir de la aplicación de un programa de cribado prenatal de alteraciones cromosómicas fetales.

Estas gestantes de riesgo deberían ser valoradas en una consulta especializada.

## Cribado prenatal de alteraciones cromosómicas fetales

Dentro de este apartado es conveniente distinguir las aneuploidías fetales más comunes, para las que en la actualidad se dispone de métodos efectivos de cribado que combinan información clínica, bioquímica y ecográfica de cada gestante de aquellas alteraciones cromosómicas en las que dicho cribado solo se basa en la información proporcionada por la ecografía junto a datos clínicos de la embarazada.

### Cribado prenatal de las aneuploidías fetales más comunes

Aquí se incluyen las trisomías de los pares 21, 18 y 13. En el ámbito de la detección de las cromosomopatías fetales, la trisomía 21 o síndrome de Down ha sido uno de los objetivos prioritarios por tratarse de la aneuploidía más frecuente en recién nacidos vivos y la causa más frecuente de retardo mental severo. En la actualidad, se observa un incremento de su prevalencia a causa, fundamentalmente, del incremento de la edad de las gestantes (aproximadamente un 1,8%).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2813363>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2813363>

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