



Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Revisión

Métodos de cribado de aneuploidías en diagnóstico prenatal

Francisca S. Molina García

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario San Cecilio, Granada, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 14 de enero de 2010

Aceptado el 28 de enero de 2010

On-line el 4 de mayo de 2011

Palabras clave:

Cribado gestacional

Aneuploidías

Síndrome de Down

Translucencia nuchal

Marcadores bioquímicos

R E S U M E N

Las anomalías cromosómicas son una causa importante de muerte perinatal y discapacidad en la infancia. Entre ellas, la que de forma más común es causa de discapacidad a largo plazo es el síndrome de Down. Su diagnóstico es la indicación más habitual durante el embarazo para realizar procedimientos invasivos (biopsia corial, amniocentesis) con una tasa de aborto del 1%.

Durante el embarazo se pueden ofrecer distintos test de cribado de síndrome de Down. Los avances en los últimos 40 años nos han demostrado pautas más eficaces que la edad materna para seleccionar a las pacientes susceptibles de riesgo de esta cromosomopatía. Esto no sólo ha aumentado las tasas de detección de ésta, sino que además ha reducido las tasas de falsos positivos del test, y por tanto han disminuido los procedimientos invasivos innecesarios y las tasas de abortos iatrogénicos. En esta revisión se aportan evidencias de los distintos test de cribado ofrecidos durante el embarazo, la forma de combinar la información de éstos y la actitud de las embarazadas ante los resultados.

© 2010 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Screening tests for fetal aneuploidy in prenatal diagnosis

A B S T R A C T

Chromosomal defects are an important cause of death and handicap. Down syndrome is the most common of them and the diagnosis the most common indication for invasive procedures during pregnancy (chorionic villous sampling or amniocentesis) with a risk of miscarriage of 1%.

We can offer different screening test for Down syndrome during pregnancy. Research in the last 40 years has proven that there are other test rather than maternal age to select the patients at risk for this chromosomal defect. This has not only increased the detection rate for that but also reduced the false positive rate of the tests, lowering unnecessary invasive procedures and iatrogenic miscarriages. In this review there are evidences of the different screening test offered during pregnancy, the way of combining the results of them and the attitudes of pregnant women to the results.

© 2010 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Gestational screening

Aneuploidy

Down syndrome

Nuchal translucency

Biochemical markers

Introducción

Las anomalías cromosómicas son una causa importante de muerte perinatal y discapacidad en la infancia. Por lo tanto, el diagnóstico de las alteraciones cromosómicas es una de las indicaciones más frecuentes para realizar procedimientos invasivos en el diagnóstico prenatal. Sin embargo, la biopsia de vellosidades coriales, amniocentesis y cordocentesis se asocian con un riesgo de aborto del 1-3% aproximadamente, y es por ello que estos exámenes deben realizarse solamente en gestaciones consideradas de riesgo alto de aneuploidía^{1,2}.

Las aneuploidías son las alteraciones cromosómicas en las que el número de cromosomas de ese sujeto no es múltiplo del número básico del mismo grupo de individuos. En este sentido y desde un punto de vista teórico, podríamos encontrar nulisomías (cuando faltan los 2 cromosomas homólogos, 2n-2), monosomías (cuando falta un cromosoma 2n-1), disomías (cuando el número de cromosomas es el adecuado, pero 2 cromosomas concretos provienen del mismo progenitor, lo que provoca una alteración que se conoce como herencia uniparental disómica), trisomías (2n + 1 cromosomas) y pentasomías. Las tetrasomías aparecen en casos raros publicados en la bibliografía donde existen 2 o 3 cromosomas extra, siempre en los cromosomas sexuales.

Las aneuploidías más frecuentes en humanos son las monosomías (no son compatibles con la vida monosomías de los cromosomas autosómicos), en particular el síndrome de Turner (45XO), y las trisomías. Para la herencia uniparental disómica no existe test de cribado (se detectan por casualidad tras realizar biopsia corial y amniocentesis posterior o por historia familiar).

No existe test de cribado durante el embarazo para las trisomías sexuales (47XXY, 47XXX y 47YY) y las otras trisomías más comunes en los humanos, como el síndrome de Edwards (trisomía 18) o el síndrome de Patau (trisomía 13), son incompatibles con la vida y presentan múltiples malformaciones mayores detectables por ecografía. Por tanto, el síndrome de Down es la aneuploidía más común causante de discapacidad

para la que realizamos en realidad el cribado durante el embarazo. Por eso, en términos generales, al hablar de cribado de aneuploidías nos referimos más comunmente a cribado de síndrome de Down, aunque con la experiencia sabemos que el cribado de síndrome de Down también nos ayuda a detectar la mayoría de los síndromes de Turner, de trisomías 18 y 13 y a veces otras aneuploidías.

En los últimos 20 años, la ecografía ha tenido un papel fundamental en la identificación del grupo de riesgo alto de trisomía 21. La translucencia nuchal (TN) aumentada entre las semanas 11 y 14 es el marcador ecográfico más efectivo para la detección de trisomía 21 y otras alteraciones cromosómicas. Durante los últimos 15 años, muchos trabajos se centraron en la metodología para la medición de la translucencia nuchal y el desarrollo de algoritmos necesarios para el cálculo del riesgo individual para trisomía 21, mediante la combinación de la TN con la edad materna y otros marcadores ecográficos y bioquímicos³.

Cálculo del riesgo para síndrome de Down

Riesgo inicial o riesgo a priori

Todas las embarazadas tienen riesgo de tener un feto con defectos cromosómicos, pero el riesgo individual de cada mujer depende del riesgo inicial (basado en la edad materna y la edad gestacional) multiplicado por una serie de cocientes de probabilidad (*likelihood ratios*), que a su vez dependen del resultado de las pruebas de cribado que se realicen durante la gestación.

El riesgo para muchas de las anomalías cromosómicas, como la trisomía 21, aumenta con la edad materna (tabla 1). Además, este riesgo disminuye a medida que la gestación avanza, dado que los fetos con defectos cromosómicos tienen más riesgo de muerte intraútero. La tasa de muerte fetal entre la semana 12 y el término de la gestación es aproximadamente del 30% en trisomía 21 y del 80% en trisomías 13 y 18⁴.

Tabla 1 – Riesgo estimado de trisomía 21 según la edad materna y gestacional

Edad materna (años)	Edad gestacional					
	10 semanas	12 semanas	14 semanas	16 semanas	20 semanas	40 semanas
20	1/983	1/1.068	1/1.140	1/1.200	1/1.295	1/1.527
25	1/870	1/946	1/1.009	1/1.062	1/1.147	1/1.352
30	1/576	1/626	1/668	1/703	1/759	1/895
31	1/500	1/543	1/580	1/610	1/658	1/776
32	1/424	1/461	1/492	1/518	1/559	1/659
33	1/352	1/383	1/409	1/430	1/464	1/547
34	1/287	1/312	1/333	1/350	1/378	1/446
35	1/229	1/249	1/266	1/280	1/302	1/356
36	1/180	1/196	1/209	1/220	1/238	1/280
37	1/140	1/152	1/163	1/171	1/185	1/218
38	1/108	1/117	1/125	1/131	1/142	1/167
39	1/82	1/89	1/95	1/100	1/108	1/128
40	1/62	1/68	1/72	1/76	1/82	1/97
41	1/47	1/51	1/54	1/57	1/62	1/73
42	1/35	1/38	1/41	1/43	1/46	1/55
43	1/26	1/29	1/30	1/32	1/35	1/41

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2813452>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2813452>

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