

F. Sellers^a
J.M. Lozano^a
N. Ariza^a
T. Martín^a
M. Roca^a
V. Gil^b
R. Bernabeu^c

^aInstituto Bernabeu. Alicante. España. ^bCátedra de Medicina de Familia. Universidad Miguel Hernández. Elche. Alicante. España. ^cCátedra de Salud Reproductiva. Universidad Miguel Hernández. Elche. Alicante. España.

Correspondencia:

Dr. F. Sellers López.
Avda. de la Albufereta, 31.
03016 Alicante. España.
Correo electrónico: fsellersl@sego.es

Fecha de recepción: 1/9/04

Aceptado para su publicación: 12/4/05

Visualización y validación del hueso nasal y la translucencia nuchal como marcadores ecográficos de aneuploidías

Visualization and validation of nasal bone and nuchal translucency as ultrasound markers of aneuploidies

RESUMEN

Objetivo: Valorar la capacidad de visualización del hueso nasal y de la translucencia nuchal junto con su validación y utilidad clínica como marcadores de cromosomopatía en gestaciones tempranas.

Sujetos y métodos: Se diseñó un estudio observacional y transversal en 434 gestantes, con un total de 466 fetos, en exploración ecográfica entre las semanas 11 y 14 para la evaluación de la translucencia nuchal y el hueso nasal.

Resultados: En 60 (12,9%) fetos nos fue imposible concluir la presencia o ausencia del hueso nasal. El hueso nasal presentó una sensibilidad del 0% y una especificidad del 97,5%, con malos cocientes de probabilidad positivos y negativos. La translucencia nuchal obtuvo una sensibilidad del 100% y una especificidad del 98,7%, con excelentes cocientes de probabilidad.

Conclusiones: Debe establecerse una metodología más precisa para la aplicación sistemática del hueso nasal como marcador de trisomía 21. Debería utilizarse, en relación con la edad materna,

la translucencia nuchal y la bioquímica para aumentar la sensibilidad del cribado.

PALABRAS CLAVE

Defecto cromosómico. Hueso nasal. Translucencia nuchal. Cribado prenatal.

ABSTRACT

Objective: To assess the value of assessment of fetal nasal bone and nuchal translucency as chromosomal markers in early pregnancy.

Subjects and methods: We performed an observational cross-sectional study in 434 pregnant women with 466 fetuses. To evaluate the presence or absence of nuchal translucency and nasal bone, ultrasound scans performed between weeks 11 and 14 respectively were studied.

Results: In 60 (12.9%) fetuses, the presence or absence of the nasal bone could not be confirmed. Fetal nasal bone had a sensitivity of 0% and a

320 specificity of 97.5% with poor positive and negative likelihood ratios. Nuchal translucency had a sensitivity of 100% and a specificity of 98.7%, with excellent likelihood ratios.

Conclusions: More precise methodology is required for the systematic application of nasal bone assessment as a marker of trisomy 21. Nasal bone should be considered together with maternal age, nuchal translucency and blood test to increase the accuracy of screening.

KEY WORDS

Chromosomal defect. Nasal bone. Nuchal translucency. Prenatal screening.

INTRODUCCIÓN

En la actual asistencia prenatal, es incuestionable la aplicación de diversos procedimientos, marcadores, que nos permitan seleccionar a una determinada población con riesgo de presentar alteraciones cromosómicas.

Al mismo tiempo, en sociedades avanzadas, se constata el progresivo aumento de la edad materna, que es precisamente el clásico marcador más utilizado desde siempre para indicación de prueba invasiva de diagnóstico citogenético, con el pertinente riesgo de pérdida fetal. Lógicamente, este retraso en la edad de concepción se asocia a más casos de esterilidad y con ello al cada vez mayor recurso a técnicas de reproducción asistida.

Es por tanto imperiosa la incorporación de nuevas estrategias de cribado, a ser posible independientes de la edad y preferiblemente de aplicación en el primer trimestre, pues esto conllevaría una doble ventaja: disminuir la ansiedad materna, pues ofreceríamos resultados más precoces y en caso de necesitar confirmación con cariotipo, podríamos recurrir a la realización sistemática de biopsia de vellosidades coriales, en la que se asumen riesgos prácticamente similares a la amniocentesis del segundo trimestre y resultados fiables en 24-48 h.

Entre los marcadores que se deben utilizar en este primer trimestre se encuentran los ecográficos y los bioquímicos.

Entre los ecográficos, los marcadores secundarios a las alteraciones hemodinámicas resultan de difícil aplicación clínica. En cambio, la medición de la translucencia nuchal se asume como el más fiable y fácil de adquirir.

Desde la publicación de Cicero et al¹ en 2001, seguida de numerosos estudios recientes²⁻⁴, se incorpora un nuevo marcador ecográfico de ciertas cromosomopatías: la evaluación del hueso nasal fetal, tanto su ausencia como la hipoplasia.

En cuanto a los marcadores bioquímicos que cabría aplicar en este primer trimestre, se avalan como los más predictivos, la cuantificación en suero materno de 2 proteínas: la fracción β libre de la gonadotropina coriónica humana (β -hCG) y la proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A), con cálculo de riesgo aplicando programas estadísticos.

Por último, es posible la combinación de los 2 métodos anteriores, ecográficos y analíticos; así, se incrementa la tasa de detección, que según la mayoría de autores llega hasta el 90-95%, manteniéndose una razonable tasa de falsos positivos que oscila entre el 3 y el 5%⁵.

Así como la adquisición y medición rutinaria de la translucencia nuchal es ya generalizada y posible prácticamente en todos los casos, cuya metodología está bien establecida desde la década de los noventa, en el caso del hueso nasal creemos necesario establecer con claridad sus criterios de aplicación: semana, tipo de sonda, cortes ecográficos y actitud fetal. Se trata, en definitiva, de conocer en detalle la aplicabilidad y reproducibilidad de esta nueva técnica.

SUJETOS Y MÉTODOS

Hemos diseñado un estudio observacional transversal, cuya fase de medición comprende un período desde febrero de 2002 hasta enero de 2004. Todas las gestantes controladas prenatalmente en nuestros centros fueron citadas a consulta, siempre entre la semana 11 a 14, con la intención de realizar un estudio con ultrasonidos para la evaluación de la translucencia nuchal y el hueso nasal. Previamente, se recogieron los siguientes datos incluidos en la correspondiente historia clínica para su posterior análisis: edad, paridad, antecedentes familiares y personales de cromosomopatías y de malformaciones, y el

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/9334123>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/9334123>

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