



UTMACH

UNIDAD ACADÉMICA DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA
SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

IMPORTANCIA DE LA ECOSONOGRAFÍA OBSTÉTRICA COMO
MÉTODO SCREENING DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN LA
GESTACIÓN PARA PREVENIR LA MORBIMORTALIDAD FETAL

SALTOS MENDIETA JEYFER JAZMANY
MÉDICO

MACHALA
2019



UTMACH

UNIDAD ACADÉMICA DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA
SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

IMPORTANCIA DE LA ECOSONOGRAFÍA OBSTÉTRICA COMO
MÉTODO SCREENING DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN
LA GESTACIÓN PARA PREVENIR LA MORBIMORTALIDAD
FETAL

SALTOS MENDIETA JEYFER JAZMANY
MÉDICO

MACHALA
2019



UTMACH

UNIDAD ACADÉMICA DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA
SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

EXAMEN COMPLEXIVO

IMPORTANCIA DE LA ECOSONOGRAFÍA OBSTÉTRICA COMO MÉTODO
SCREENING DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN LA GESTACIÓN PARA
PREVENIR LA MORBIMORTALIDAD FETAL

SALTOS MENDIETA JEYFER JAZMANY
MÉDICO

AGUDO GONZABAY BRIGIDA MARITZA

MACHALA, 05 DE FEBRERO DE 2019

MACHALA
05 de febrero de 2019

Nota de aceptación:

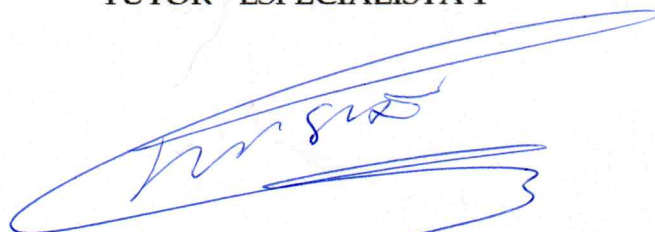
Quienes suscriben, en nuestra condición de evaluadores del trabajo de titulación denominado IMPORTANCIA DE LA ECOSONOGRAFÍA OBSTÉTRICA COMO MÉTODO SCREENING DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN LA GESTACIÓN PARA PREVENIR LA MORBIMORTALIDAD FETAL, hacemos constar que luego de haber revisado el manuscrito del precitado trabajo, consideramos que reúne las condiciones académicas para continuar con la fase de evaluación correspondiente.



AGUDO GONZABAY BRIGIDA MARITZA

0908356942

TUTOR - ESPECIALISTA 1



CHILQUINGA VILLACIS SIXTO ISAAC

0910156033

ESPECIALISTA 2



JARA GUERRERO EDMO RAMIRO

1103101208

ESPECIALISTA 3

Fecha de impresión: viernes 08 de febrero de 2019 - 16:19

Urkund Analysis Result

Analysed Document: URKUND. JEYFER SALTOS.pdf (D46880925)
Submitted: 1/16/2019 8:58:00 PM
Submitted By: jsaltos_est@utmachala.edu.ec
Significance: 4 %

Sources included in the report:

tesis martinez perez para urkund.docx (D19226349)

Articulo-Cromosomopatias..pdf (D40638954)

<https://inatal.org/el-embarazo/consultas/pruebas-diagnosticas-durante-el-embarazo/111-las-ecografias-una-mirada-al-interior.html>

Instances where selected sources appear:

3

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

El que suscribe, SALTOS MENDIETA JEYFER JAZMANY, en calidad de autor del siguiente trabajo escrito titulado IMPORTANCIA DE LA ECOSONOGRAFÍA OBSTÉTRICA COMO MÉTODO SCREENING DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN LA GESTACIÓN PARA PREVENIR LA MORBIMORTALIDAD FETAL, otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

El autor declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

El autor como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 05 de febrero de 2019


SALTOS MENDIETA JEYFER JAZMANY
0706355559

RESUMEN

Introducción: La ecografía obstétrica es el método diagnóstico más inocuo que se realiza en el primer trimestre de gestación para realizar el control prenatal, evaluar la anatomía fetal y detectar patologías genéticas o viabilidad fetal. Las cromosomopatías son patologías que afectan los cromosomas, tanto en su número como en su estructura; atacando el ADN de su núcleo, que dan como resultado anomalías congénitas. **Objetivo;** General: Determinar la importancia de la ecosonografía obstétrica durante la gestación, cómo método de screening de las patologías cromosómicas, mediante la revisión de literatura científica, para brindar una pronta detección de las alteraciones genéticas fetales. Específicos: Establecer los signos ecográficos que presentan las cromosomopatías en la gestación. Determinar las patologías cromosómicas que se pueden identificar mediante el uso de la Ecografía en la gestación. **Metodología:** Se realizó una exhaustiva revisión de información científica en buscadores electrónicos como: Scielo, PUBMED, DIALNET, y, MEDLINE; a través de papers que aportan a la temática de estudio y que han sido publicados en un periodo de 5 años, desde Enero 2014 hasta Enero 2019. Se escogieron 26 papers que cumplen con la temática propuesta. **Conclusión:** El uso de la ecosonografía obstétrica como método de screening de alteraciones cromosómicas durante la gestación es de vital importancia al momento de detectar una cromosomopatía, pudiendo el médico y la gestante optar medidas de protección y decisiones acorde a la patología.

Palabras claves: ecografía, obstétrica, importancia, cromosomopatías, trisomía.

ABSTRACT

Introduction: Obstetric ultrasound is the most innocuous diagnostic method performed in the first trimester of pregnancy to perform prenatal control, evaluate the fetal anatomy and detect genetic pathologies or fetal viability. Chromosomopathies are pathologies that affect chromosomes, both in their number and in their structure; attacking the DNA of its nucleus, which results in congenital anomalies.

Objective; General: Determine the importance of obstetric ecosonography during pregnancy, how to screen chromosomal pathologies, by reviewing scientific literature, to provide early detection of fetal genetic alterations. Specific: Establish the echographic signs presented by chromosomopathies during pregnancy. Determine the chromosomal pathologies that can be identified through the use of ultrasound in pregnancy. **Methodology:** An exhaustive review of scientific information was carried out in electronic search engines such as: Scielo, PUBMED, DIALNET, and, MEDLINE; through papers that contribute to the subject of study and that have been published in a period of 5 years, from January 2014 to January 2019. 26 papers were selected that meet the proposed theme. **Conclusion:** The use of obstetric ecosonography as a screening method for chromosomal alterations during pregnancy is of vital importance when detecting a chromosomopathy, and the doctor and the pregnant woman can choose protection measures and decisions according to the pathology.

Key words: obstetric, ultrasound, importance, chromosomopathies, trisomy.

ÍNDICE

PASTA	
PORTADA	
CONTRAPORTADA	
NOTA DE ACEPTACIÓN	
URKUND	
CESION DE DERECHO	
RESUMEN	1
ABSTRACT.....	2
ÍNDICE	3
INTRODUCCIÓN	4
CROMOSOPATÍAS	6
MÉTODOS DE SCREENING DE LAS CROMOSOPATÍAS	9
MÉTODO DE SCREENING DEL PRIMER TRIMESTRE	9
BIOQUÍMICA SANGUÍNEA.....	10
ECOGRAFÍA OBSTÉTRICA.....	11
OBJETIVOS DE LA ECOGRAFÍA OBSTÉTRICA	12
ECOGRAFÍA EN LA GESTACIÓN	13
MARCADORES ECOGRÁFICOS DE CROMOSOPATÍAS	13
ECOGRAFÍA COMO MÉTODO DE SCREENING DE PATOLOGÍAS CROMOSÓMICAS	14
CONCLUSIÓN	17
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	18
ANEXOS	23
GRÁFICO 1 TÉCNICA ECOGRÁFICA	23
GRÁFICO 2 ECOGRAFÍA DEL PRIMER TRIMESTRE	24
GRÁFICO 3 ECOGRAFÍA DEL TERCER TRIMESTRE	25
GRÁFICO 4 COMPARACIÓN NORMAL Y PATOLÓGICA DEL HN	25
GRÁFICO 5 COMPARACIÓN NORMAL Y PATOLÓGICA DEL DV	26

INTRODUCCIÓN

La ecografía obstétrica es el método de diagnóstico más inocuo que se realiza durante la gestación para realizar el control prenatal donde se evalúa la anatomía fetal y como predictor ante patologías genéticas, o en su efecto confirmar viabilidad fetal¹.

Las cromosomopatías son patologías que afectan los cromosomas, tanto en su número como en su estructura; atacando el ADN de su núcleo, que da como resultado anomalías congénitas, es una de las principales causas de muerte fetales, y neonatales².

A nivel mundial, hasta el año 2017, se han registrado 5 millones de muertes en niños menores de 4 años, teniendo como causa principal malformaciones congénitas por cromosopatías, en América Latina la tasa de fallecimientos por esta causa ha llegado cerca de 1 millón, entre las que destaca el síndrome de Down³.

El screening ecosonográfico, tiene como objetivo primordial de conservar la vida tanto de la madre como del feto, se establecen en cada país un número específico de ecografías, en nuestro país según el Ministerio de Salud Pública establecen con un mínimo de 3 ecografías durante toda la gestación⁴.

El presente trabajo práctico complejo tiene como objetivo determinar la importancia de la ecosonografía obstétrica como método de

screening de las patologías cromosómicas en la gestación, para prevenir la morbimortalidad fetal.

Este trabajo de revisión bibliográfica se realiza ante la necesidad de brindar información necesaria para concientizar a los médicos de atención primaria de salud sobre la importancia de la realización de la ecografía durante el primer trimestre de embarazo.

DESARROLLO

CROMOSOPATÍAS

Dentro de los defectos de tipo congénito, encontramos a las anomalías cromosómicas o cromosomopatías, que son en general representadas por el aumento o descenso del número de cromosomas, conociendo que el ser humano presenta 22 pares de cromosomas autosómicos y un par de cromosomas sexuales (XX para la mujer y XY para el varón)⁵.

Se estima que a nivel mundial la prevalencia de cromosomopatías es de 6 personas por cada 10000 habitantes, en Ecuador hasta el 2017, mediante Fundación Manuela Espejo, se han estimado cerca de 7500 personas con cromosomopatías, principalmente el Síndrome de Down o trisomía 18⁶.

Según el INEC (Instituto Nacional de Estadística y Censo), en Ecuador, en el 2016, nacieron cerca de 266.464 neonatos, de los cuales existieron 35652 muertes neonatales, entre las causas que las produjeron se encuentran: las malformaciones congénitas del corazón, en número de 131 que representan el 4.31%, malformaciones congénitas de las grandes arterias y, otras malformaciones congénitas como el síndrome de Down o trisomía 13 y 18, con 79 defunciones, con un 2,60%⁷.

Las cromosopatías se clasifican, fundamentalmente, en: Anomalías numéricas (aneuploidías o poliploidías) y anomalías estructurales (defectos en los cromosomas, que son normales en número)⁸.

Las aneuploidías Autosómicas, es en donde la parte del cromosoma citogénicamente es agregado o eliminado, estas son: Trisomía del cromosoma 21 o Síndrome de Down; Trisomía del cromosoma 18 o Síndrome de Edwards y Trisomía del cromosoma 13 o Síndrome de Patau; Trisomía del cromosoma 22; y, Monosomía del cromosoma 21, estas dos últimas letales, se han descrito casos de mosaicismo⁸.

Las aneuploidías sexuales , son más frecuentes en el nacimiento, se da con riesgo de padecer problemas durante la maduración sexual y en algunos casos sin retraso mental, se destacan: Síndrome de Klinefelter o del cromosoma 47, con gametos XXY; Síndrome de Turner del cromosoma 45, del gameto X, única monosomía viable: Síndrome del doble Y o Síndrome del supermacho: cromosoma 47, gametos XYY; y, Síndrome del triple X o Síndrome de la superhembra: cromosoma 47, gametos XXX⁸-

Las anomalías estructurales se definen como aberraciones en cuanto a la formación del cromosoma, entre ellas existen deleciones, translocaciones, duplicaciones e inversiones⁸.

Las cromosomopatías que abarcan el 90% de casos y pueden ser reconocidas a través de la ultrasonografía durante el primer trimestre de gestación, son: Trisomía 13, 18 y 21, estas malformaciones se

diagnostican siempre y cuando se realice un cribado adecuado en conjunto con las pruebas bioquímicas en sangre maternas⁶.

La trisomía 13 o síndrome de Patau, se da por un cromosoma 13 suplementario debido a la disyunción meiótica del gameto materno, se caracteriza ecográficamente por: microcefalia, hendidura labial y/o palatina, ciclopía, arrinia, polidactilia, pliegue palmar único, macroftalmias, colobomas, displasia de la retina, persistencia del conducto arterioso, defectos del septo ventricular, defectos del septo atrial, e implantación baja de las orejas⁹.

La trisomía 18 o síndrome de Edwards, es la presencia de un cromosoma 18 extra, caracterizado por: translucencia nucal aumentada, no hay hueso nasal, onfalocele, mega vejiga, megacisterna magna, retardo en el crecimiento intrauterino, polihidramnios, cráneo en forma de fresa, quiste de plexo coroideo, dedos superpuestos conocido como mano trisómica, desviación de los dedos hacia la línea media y arteria umbilical única¹⁰.

La trisomía 21, considerada una de las malformaciones cromosómicas más común, se evidenciara a través del ultrasonido: pliegue nucal aumentado, hueso nasal ausente o hipoplasia, acortamiento de huesos largos, pielectasia ligera (dilatación de la pelvis renal), hiperecogenicidad intestinal, quistes de plexo coroideo, hipoplasia de la falange media del quinto dedo, y ángulo frontomaxilar ¹¹.

MÉTODOS DE SCREENING DE LAS CROMOSOPATÍAS

Método de Screening del Primer Trimestre

El método de screening del primer trimestre, consiste en un test combinado, el cual incluye analítica materna, ecografía y cálculo de riesgo.

- Analítica materna: Los exámenes que se realizan son: Fracción beta de la hormona del embarazo (hCG-B) y Proteína placentaria asociada al embarazo o también conocida como PAPP-A, entre las semanas 7 y 14, generalmente entre las 8 - 10, no siendo necesario para la realización de este examen estar en ayunas.
- Ecografía: Se realiza en las semanas 11.2 y 13.6, con la que se mide la longitud céfalo-nalga (LCN), se analiza la anatomía fetal, y marcadores ecográficos de cromosomopatías que como la Translucencia Nucal (TN), Ductus Venoso (DV) y Hueso Nasal (HN). Y en el 2do y 3er trimestre.
- Cálculo de riesgo: Se realiza mediante la comparación entre la función de la desviación de los 3 marcadores (TN, beta hCG y PAPP-A) sobre los valores esperados para la edad gestacional. En caso de tratarse de una gestación gemelar, si es bicorial se hará una estimación de riesgo para cada feto, y si de ser monocoriales o de compartir placenta, habrá un único riesgo calculado a partir de la media de las dos TN, el riesgo se da en trisomía 13, 21 o 18¹².

Para la realización del cribado en el segundo trimestre se estima el riesgo para las trisomías 21, 18 y 13, a partir del riesgo inherente de la edad materna modificado por la desviación de marcadores bioquímicos de segundo trimestre, para ello, la gestante se realizará

una analítica entre las 14 y las 20 semanas, el test triple consiste en determinar fracción beta de gonadotropina coriónica humana (hCG-B), alfa feto proteína (AFP), estriol no conjugado (E3)¹.

Para el cribado del tercer trimestre, suele hacerse la ecografía obstétrica durante la semana 34 de gestación y sirve para valorar el crecimiento fetal, la cantidad de líquido amniótico, funcionamiento de la placenta así como las estructuras anatómicas fetales, también se valora la estática fetal o acomodación fetal¹³.

Bioquímica Sanguínea

La AFP es la proteína con más concentración en el feto y es en el adulto la análoga de la albúmina, sintetizada en el saco vitelino y el hígado del feto, la síntesis se realiza en el cromosoma 4, con una producción máxima que se da entre las 13-14 semanas de gestación (concentración en sangre fetal 2-3 g/L), es secretada hacia el líquido amniótico, donde su concentración alcanza 1% de los valores en sangre fetal, atraviesa la barrera placentaria por lo que también puede medirse en sangre materna¹⁴.

En la hCG-B, los genes que la codifican se localizan en el cromosoma 6 y para la sub- β en el cromosoma 19, se produce en la hipófisis materna, posterior a que la placenta la sintetice, se libera hacia el espacio intervelloso, desde el cual se conduce a la circulación materna¹¹.

El estriol (E3) es un estrógeno sintetizado por la placenta a partir del 16-hidroxisulfato de dehidroepiandrosterona (16-OH-DHEAS) de origen fetal, aproximadamente 90% del E3 pasa a la circulación materna, donde se puede detectar desde la semana nueve de gestación a una concentración aproximada de 0.05 ng/mL, y aumenta progresivamente hasta alcanzar 10 a 30 ng/mL al término del embarazo¹⁵.

La proteína plasmática-A asociada al embarazo (PPAE-A), el gen que codifica para su síntesis se encuentra en el brazo largo del cromosoma 9, la decidua y la producen durante el embarazo, secretada al compartimento materno, la disminución sérica materna en el primer trimestre del embarazo se asocia con muerte fetal, parto pretérmino y restricción en el crecimiento, diabetes y a la presencia de algunos síndromes como el Cornelia de Lange¹⁵.

ECOGRAFÍA OBSTÉTRICA

La ecografía obstétrica , técnica que se utiliza a disposición del médico tanto del primer nivel de atención como del especialista, que permite observar al embrión o feto, usando el reflejo generado por las ondas acústicas de alta frecuencia, permitiendo salvaguardar la vida fetal o embrionaria y realizar el cribado adecuado según se amerite en cada trimestre¹⁶.

La ecografía obstétrica se realiza en los 3 trimestres de gestación para la valoración del estado fetal, anatomía y detección de anomalías, dependiendo del trimestre se debe realizar intravaginal o abdominal; en la semana de gestación 11-14, se realiza la ecografía intravaginal, por encontrarse el útero en posición infraumbilical; y a partir de la semana 24, se realiza la ecografía abdominal por estar el útero en posición supraumbilical, permitiendo una mejor exploración de la anatómica fetal¹⁷.

Además de ser un método sencillo, en donde no amerita ninguna preparación previa, y sin causar daños materno-fetales, su indicación es por vigilancia y prescripción médica, no requiere de indicaciones ni precauciones, y se da en beneficio de las dos vidas, sobre todo en el primer trimestre de gestación ayudaría a la pronta detección de las cromosomopatías.

Objetivos De La Ecografía Obstétrica

Según el manual de Ginecología y Obstetricia de Carvajal, la ecografía obstétrica persigue los siguientes objetivos:

- Establecer el embarazo si existe o no
- Determinar en el feto u embrión: ubicación, anatomía, peso, sexo y edad gestacional
- Identificar patologías de origen genéticas mediante índices predeterminados
- Determinar en la placenta: inserción, irrigación y aspecto
- Conocer cantidad de líquido amniótico¹⁸.

Ecografía En La Gestación

Según el Ministerio de Salud Pública (MSP), mediante la guía práctica clínica de control prenatal, se establecen las siguientes pautas para ecografía en el embarazo: Durante el primer trimestre: en la 11 - 14 semana de gestación (SG); En el segundo trimestre: 18 - 24 SG; y, la del tercer trimestre: 30 - 36 SG, con mayor indicación pélvica⁴.

La OMS redacta consejos útiles que tienen que tener en cuenta los médicos al momento de solicitar una ecografía obstétrica, lo que implica dar a conocer a la paciente lo que se va a realizar, en que consiste, que se buscara, y toda la información necesaria que amerite y llene las expectativas de la gestante¹⁶.

Aunque el acceso a una ecografía obstétrica está siendo accesible para realizarse en cualquier tiempo de gestación, su utilidad no ha demostrado la disminución de muertes materno-fetales, pero tiene mucha importancia en la toma de decisiones acorde a lo que el galeno determine¹⁷.

Marcadores Ecográficos de Cromosopatías

La técnica para la medición de la translucencia nucal (TN), consiste en colorar el transductor desde el borde interno posterior al borde interno anterior en la región dorsal fetal, midiendo una zona con sonolucencia, todos los fetos tienen liquido en esa parte; sin embargo, en aquellos que presentan un cromosoma extra esta aumentado¹⁹.

Esta técnica ayuda como medición del grosor del pliegue nucal, se encuentra aumentada cuando está por encima del percentil 95, Una medición normal a las 11 semanas es hasta de 2 mm y una medición normal a las 13 semanas, 6 días es hasta de 2.8 mm, se usa en el diagnóstico de la trisomía 21²⁰.

El ductus venoso, se determina en la prueba doppler que se realiza en ausencia de movimientos fetales, con al menos 3 ondas de buena calidad y mismo tamaño, se aconseja repetir el procedimiento al menos en 3 ocasiones; se dice DV anormal a la ausencia o reversión del flujo en la fase atrial, es el complemento para el diagnóstico del Síndrome de Down²¹.

El hueso nasal se determina en longitud cráneo-caudal 45-84 mm, con el 75% de la pantalla ocupada por el feto, en un corte sagital medio en donde se evidencia el diencéfalo (talamos), flexión de la cabeza en 45° de acuerdo a la columna fetal; se debe determinar piel nasal, hueso nasal y punta de la nariz; se refiere a ausencia de hueso nasal la no visualización o una pérdida clara de ecogenicidad, precisa el síndrome de Down y en la trisomía 18¹³.

Ecografía Como Método De Screening De Patologías Cromosómicas

La utilización universal de la ecografía obstétrica y sus técnicas mejoradas, son efectivas en el diagnóstico de las cromosomopatías, que trabajan junto a las pruebas bioquímicas ayudan a más eficiencia,

esto debido a la sapiencia del galeno es importante el diagnóstico durante el primer trimestre de gestación²².

La evaluación ecografía durante el primer trimestre, debe ser en las entre las 11 – 14 semanas de gestación, en donde el feto tiene como longitud céfalo nalgas aproximadamente de 45-85 mm, también permitirán determinar defectos mayores de cromosomopatías que son: translucencia nucal (TN), hueso nasal (HN), presencia de reflujo en la válvula tricúspide (RT) y flujo del ductus venoso (DV)²³.

En un estudio multicéntrico, en España realizado en el 2014, que valoraba en la población el cribado combinado durante el primer trimestre de gestación, en donde identificaron que tiene un efecto positivos dicho cribado con un 90.5% de especificidad y un 95% de sensibilidad²⁴.

En estudio trasversal en Ruanda, que se lo realizo en el 2018, que presentó análisis con un valor de $p < 0,05$ con intervalo de confianza (IC) del 95%, dónde se realizó un análisis de regresión logística invariable, concluyendo la ecografía obstétrica un método diagnostico este debe necesariamente acompañarse de pruebas bioquímicas²⁵.

En Chile, en el 2016, se realizó un estudio, sobre el riesgo de trisomía 21, usando el test combinado, en el que se consideró: la edad materna; los marcadores bioquímicos séricos como la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) y la fracción β libre de la hormona coriónica humana (BhCG) de primer trimestre; y, la ecografía. Presentando los marcadores bioquímicos sensibilidad del 90% con un

tasa de falsos positivos del 3,2% y los marcadores ecográficos obtuvieron el mismo porcentaje de sensibilidad, con una importante reducción de la tasa de falsos positivos al 1,6%¹⁵.

El estudio transversal realizado en Colombia, en el 2017, sobre el valor positivo del diagnóstico prenatal invasivo para alteraciones cromosómicas concluye que la ecografía fue la principal herramienta para el diagnóstico de cromosopatías, con ayuda de los marcadores bioquímicos sobre todo durante el primer trimestre de gestación, con índice de especificidad del 99% e índice de sensibilidad del 94.5%²⁶.

En Ecuador, en estudio publicado en el año 2017, que analizó el screening durante el primer trimestre de gestación, concluye que se ha aumentado en un 27.9% el uso de este método, además de reducir gastos a nivel de la atención primaria de salud, podría ayudar con este único cribado como método de descarte o confirmación de alguna cromosopatía¹².

CONCLUSIÓN

El uso de la ecosonografía obstétrica en conjunto con los marcadores bioquímicos en sangre, como método de screening de alteraciones cromosómicas durante la gestación es de vital importancia al momento de detectar una cromosomopatía, pudiendo el médico y la gestante optar medidas de protección y decisiones acorde a la patología.

Los signos ecográficos que presentan las cromosomopatías en la gestación son translucencia nucal, hueso nasal y ductus venoso, sobre todo en la ecografía del primer trimestre.

Las cromosomopatías que se pueden identificar mediante el uso de la ecografía son: las trisomías, principalmente la trisomía 21 o Síndrome de Down, con sus marcadores específicos, TN, HN y DV, evidenciando una especificidad para esta patología del 90% y reducción de los falsos positivos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Casillas-Barrera M, Yancor-Sandoval P, Morales-Morales MP, Rodríguez-Morales L, Farías-Barajas M. Análisis cuantitativo y cualitativo de las ecografías del segundo y tercer trimestres en mujeres gestantes Mexicanas. *Ginecol Obstet Mex* [Internet]. 2017;85:339–46. Disponible en: www.ginecologiayobstetricia.org.mx
2. Esparza-García E, Cárdenas-conejo A, Huicochea-montiel JC, Araújo-solís MA. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. *Medigraphic* [Internet]. 2017;84:30–9. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2017/sp171g.pdf>
3. Groisman B, Bidondo P, Duarte S, Tardivo A, Barbero P, Liascovich R. Epidemiología descriptiva de las anomalías congénitas estructurales mayores en Argentina. *Med (Buenos Aires)* 2018; [Internet]. 2018;78:252–7. Disponible en: <http://medicinabuenosaires.com/revistas/vol78-18/n4/252-257-Med6851-Bidondo.pdf>
4. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Control Prenatal Guía de Práctica Clínica. Quito, Ecuador: Corrección de estilo; 2015. 1-48 p.
5. Gonzales De Prada EM. Defectos congénitos. *Rev Soc Bol Ped* [Internet]. 2015;54:148–59. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/pdf/rbp/v54n3/v54n3_a06.pdf
6. Morocho Reyes D, Palma Estrada C, Cabrera Jiménez F, Ramírez Amaya J. Valoración nutricional comparativa de niños con Síndrome de Down con dos patrones de crecimiento. *Hospital Francisco Icaza Bustamante 2015-2016. Polo del Conoc* [Internet]. 2017;2:821–35. Disponible en:

<http://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/285>

7. INEC. Estadísticas Vitales Registro estadístico de Nacimientos y Defunciones [Internet]. 2016. 2016. p. 1–39. Disponible en: http://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Nacimientos_Defunciones/2016/Presentacion_Nacimientos_y_Defunciones_2016.pdf
8. Ospina-Ramírez JJ, Castro-David MI, Hoyos-Ortiz LK, Montoya-Martínez J, José, Porrás-Hurtado GL. Factores asociados a malformaciones congénitas : En un centro de tercer nivel región centro occidental - Colombia (ECLAMC). Rev Méd Risaralda [Internet]. 2018;23:30–4. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rmri/v24n1/v24n1a03.pdf>
9. Díaz-Véliz Jiménez PA, Vidal Hernández B, González Santana I. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. Medisur [Internet]. 2016;14:584–90. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3166/2173>
10. Latán J, Escudero P, Pacheco R, Salazar A, Rivera L, Mera G, et al. REPORTE DE CASO. Diagnóstico Ecográfico del Síndrome de Trisomía 18. Rev Latinoam Perinat [Internet]. 2017;21:55–8. Disponible en: http://www.revperinatologia.com/images/Rev_lat_perinat_Vol_21_1_2018_final_corr_finron1-art8.pdf
11. Castaño Lam CA, Llambias Peláez A, Espinosa Lazo D. Marcadores ecográficos en la detección del síndrome de Down. MEDICIEGO [Internet]. 2018;24:32–8. Disponible en: <http://www.revmediciego.sld.cu/index.php/mediciego>

12. Andrade-Burgos BE, Calero-Zea MA, Sanchez-Alcivar A, Villacrés-Pástor JR. Screening del primer trimestre, más doppler de arterias uterinas, y longitud de cervix. DOMINIO LAS CIENCIAS [Internet]. 2017;3:320–34. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.23857/dom.cien.pocaip.2017.3.4.jul.320-334>
URL:<http://dominiodelasciencias.com/ojs/index.php/es/index%0ACiencias>
13. Onyambu CK, Tharamba NM. Screening for congenital fetal anomalies in low risk pregnancy: The Kenyatta National Hospital experience. BMC Pregnancy Childbirth [Internet]. 2018;18:1–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-018-1824-z>
14. Rodríguez Padrón D, Robles García ML, Sánchez Ramirez E. Marcadores bioquímicos, una herramienta para el diagnóstico de aneuploidías. Correo Científico Médico [revista en Internet] [Internet]. 2017;1:273–6. Disponible en: <http://www.revcocmed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/2469>
15. Pérez-Moneo PP, Aparicio BN, Blanca TR, Badía PA, García CM, Balanzá RC, et al. Rol de los marcadores ecográficos secundarios de primer trimestre para la detección de trisomía 21. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2016;81:297–301. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchog/v81n4/art05.pdf>
16. Organización Mundial de la Salud. Experiencia positiva del embarazo : Ecografía Aspectos más destacados y mensajes clave de las Recomendaciones mundiales de la Organización Mundial de la Salud de 2016 [Internet]. Vol. 15, Maternal and Child Survival Program. WASHINGTON; 2018. p. 1–5. Disponible

en: www.mcsprogram.or

17. Kim ET, Singh K, Moran A, Armbruster D, Kozuki N. Obstetric ultrasound use in low and middle income countries: A narrative review. *Reprod Health* [Internet]. 2018;15:1–26. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12978-018-0571-y>
18. Carvajal J, Ralph C. Manual de Obstetricia y Ginecología [Internet]. IX. Manual de Obstetricia y Ginecología. 2018. 1-276 p. Disponible en: <https://medicina.uc.cl/wp-content/uploads/2018/08/Manual-Obstetricia-y-Ginecología-2018.pdf>
19. Ruoti Cosp M. MANEJO DEL FETO CON TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA. *An Fac Ciencias médicas* [Internet]. 2016;49:49–68. Disponible en: <http://scielo.iics.una.py/pdf/anales/v49n2/v49n2a06.pdf>
20. Vercosa Velasquez C, Quiroga Medrano A, Vera Carrasco O, Lafuente Álvarez E, Burgos Zuleta JL, Luna Barrón R, et al. Diagnóstico prenatal integral de Síndrome de Down en La Paz BOLIVIA, CORRELACIÓN SÉRICA, ECOGRÁFICA, CITOGENÉTICA Y MOLECULAR A PROPÓSITO DE UN CASO. *Rev Médica La Paz* [Internet]. 2014;20:47–9. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1726-89582014000200007&script=sci_arttext&tlng=pt
21. Gustapane S, Leombroni M, Khalil A, Giacci F, Marrone L, Bascietto F, et al. Systematic review and meta-analysis of persistent left superior vena cava on prenatal ultrasound: associated anomalies, diagnostic accuracy and postnatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016;48:701–8.
22. Murcia Pascual FJ, Delgado Cotán L, Jiménez Crespo V, Vázquez

- Rueda F, Rodríguez Cano E, Miño Mora M, et al. Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. *Circ Pedriátrica* [Internet]. 2017;30:126–30. Disponible en: https://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2017_30-3_126-130.pdf
23. Renconret G, Ortega X, Pinto M. DIAGNÓSTICO PRENATAL Y MANEJO PERINATAL EN ENFERMEDADES RARAS. *Rev Medica Clin* [Internet]. 2015;26:432–41. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864015000917>
24. Ramos-Corpas DJ, Santiago Blázquez JC. Parámetros poblacionales para el cribado combinado del primer trimestre en el estudio multicéntrico iberoamericano Fetaltest. *Cínica e Investig en Ginecol y Obstet* [Internet]. 2014;41:2–8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gine.2012.10.008>
25. Holmlund S, Ntaganira J, Edvardsson K, Lan PT, Semasaka Sengoma JP, Lesio Kidanto H, et al. Health professionals' experiences and views on obstetric ultrasound in Rwanda: A cross-sectional study. *PLoS One* [Internet]. 2018;13:1–20. Disponible en: <http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0208387>
26. Fandiño-Losada A, Lucumí-Villegas B, Ramírez-Cheyne J, Isaza-de Lourido C, Saldarriaga W. Valor predictivo positivo del diagnóstico prenatal invasivo para alteraciones cromosómicas. *SCIELO* [Internet]. 2018;66:19. Disponible en: <http://www.bvsspa.es/papi/ezproxy.php?url=http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=edb&AN=130131963&%0Alang=es&site=eds-live&scope=site>

ANEXOS

Gráfico 1 Técnica Ecográfica



Fuente: Screening del primer trimestre, más doppler de arterias uterinas, y longitud de cérvix¹²

Gráfico 2 Ecografía del Primer Trimestre



Gráfico 3 Ecografía del Tercer Trimestre



Gráfico 4 Comparación normal y patológica del HN



Traslucencia nucal normal
Hueso nasal presente



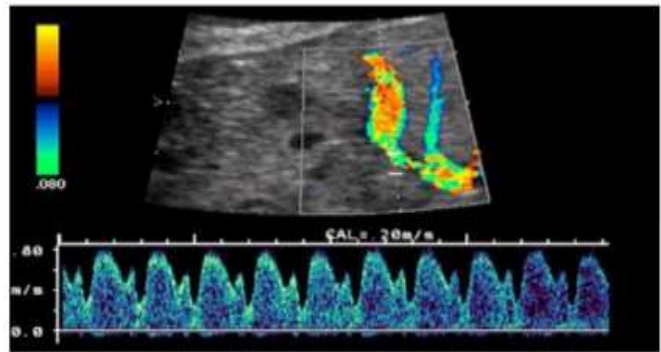
Traslucencia nucal aumentada
Hueso nasal ausente

Gráfico 5 Comparación normal y patológica del DV

DUCTUS NORMAL:

Sístole mayor que diástole

Onda A positiva



DUCTUS ANORMAL:

Diástole igual a sístole

Onda A negativa

