



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

ABORDAJE DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN MEDIANTE LA
IDENTIFICACION DE LOS SIGNOS ECOGRAFICOS EN EL CONTROL
DEL EMBARAZO

OLIVEROS DUQUE OSWALDO ANDRES
MÉDICO

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

ABORDAJE DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN
MEDIANTE LA IDENTIFICACION DE LOS SIGNOS
ECOGRAFICOS EN EL CONTROL DEL EMBARAZO

OLIVEROS DUQUE OSWALDO ANDRES
MÉDICO

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE CIENCIAS MÉDICAS

EXAMEN COMPLEXIVO

ABORDAJE DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN MEDIANTE LA
IDENTIFICACION DE LOS SIGNOS ECOGRAFICOS EN EL CONTROL DEL
EMBARAZO

OLIVEROS DUQUE OSWALDO ANDRES
MÉDICO

ARCINIEGA JACOME LUIS ALFONSO

MACHALA, 26 DE AGOSTO DE 2021

MACHALA
26 de agosto de 2021

ABORDAJE DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN MEDIANTE LA IDENTIFICACION DE LOS SIGNOS ECOGRAFICOS EN EL CONTROL DEL EMBARAZO

por Oswaldo Andres Oliveros Duque

Fecha de entrega: 03-ago-2021 06:13p.m. (UTC-0500)

Identificador de la entrega: 1627465408

Nombre del archivo: TURNITIN_OSWALDO_OLIVEROS.docx (45.23K)

Total de palabras: 3228

Total de caracteres: 16572

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

El que suscribe, OLIVEROS DUQUE OSWALDO ANDRES, en calidad de autor del siguiente trabajo escrito titulado ABORDAJE DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE DOWN MEDIANTE LA IDENTIFICACION DE LOS SIGNOS ECOGRAFICOS EN EL CONTROL DEL EMBARAZO, 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.

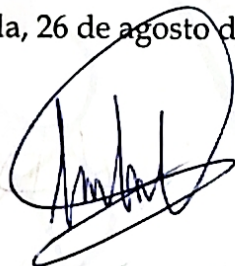
El autor declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

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, 26 de agosto de 2021



OLIVEROS DUQUE OSWALDO ANDRES
0706511854

RESUMEN

Introducción: Las anomalías cromosómicas a nivel mundial ocurre entre un 0,5 a 2%, y en especial los casos de trisomía 21, el cribado prenatal es importante para detectar estos casos, los cuales son comunes en embarazadas con edades mayor o igual a 35 años; la ecografía sirve para valorar anomalías estructurales en el feto durante el embarazo. **Objetivo:** Exponer los diferentes signos ecográficos en el control del embarazo para un eficaz diagnóstico presuntivo de fetos con síndrome de Down. **Desarrollo:** En la ecografía del primer trimestre se observa un incremento del grosor de la translucencia nucal, ausencia del hueso nasal en un 60-70%, maxilar corto en el 25% y en la Ecografía Doppler malformaciones del ductus venoso en un 80%. En el segundo trimestre se descubre entre el 60% y el 91% de los casos de trisomía 21, los hallazgos son Grosor del pliegue nucal ≥ 6 mm, Longitud corta del fémur, Focos Hiperecogénicos intracardiacos. La ecografía doppler en escala grises incrementa la sensibilidad para el descubrimiento de malformaciones cardíacas. **Conclusión:** Los marcadores de sospecha en el primer trimestre son un hueso nasal hipoplásico o ausente en el 69% de los fetos con Síndrome de Down. En el segundo trimestre, son los focos intracardiacos ecogénicos, longitud corta del fémur, ventriculomegalia; un aumento del pliegue cutáneo de la nuca es el marcador ecográfico más sensible (38.7%) y específico (95.9%) del segundo trimestre. La sensibilidad aumenta cuando la ecografía se combina con las pruebas de detección sérica, la detección integrada y secuencial.

Palabras Claves: Síndrome de Down, Ecografía, Trisomía 21, Grosor de los pliegues cutáneos, Hueso Nasal, Aberraciones Cromosómicas

ABSTRACT

Introduction: Worldwide chromosomal abnormalities occur between 0.5 to 2%, and especially trisomy 21 cases, prenatal screening is important to detect these cases, which are common in pregnant women aged 35 or older years; Ultrasound is used to assess structural abnormalities in the fetus during pregnancy. **Objective:** To expose the different ultrasound signs in the control of pregnancy for an effective presumptive diagnosis of fetuses with Down syndrome. **Development:** In the first trimester ultrasound an increase in the thickness of the nuchal translucency is observed, absence of the nasal bone in 60-70%, short maxilla in 25% and in the Doppler ultrasound malformations of the ductus venosus in 80%. In the second trimester, between 60% and 91% of trisomy 21 cases are discovered, the findings are Nuchal fold thickness ≥ 6 mm, Short length of the femur, Hyperechoic intracardiac foci. Gray-scale Doppler ultrasound increases sensitivity for the detection of cardiac malformations. **Conclusion:** Markers of suspicion in the first trimester are a hypoplastic or absent nasal bone in 69% of fetuses with Down syndrome. In the second trimester, they are echogenic intracardiac foci, short length of the femur, ventriculomegaly; an increase in the cutaneous fold of the neck is the most sensitive (38.7%) and specific (95.9%) ultrasound marker of the second trimester. Sensitivity increases when ultrasound is combined with serum screening, integrated, and sequential screening.

Keywords: Down syndrome, Ultrasound, Trisomy 21, Skinfold thickness, Nasal Bone, Chromosome Aberrations

ÍNDICE

RESUMEN.....	6
ABSTRACT.....	7
INTRODUCCIÓN.....	9
DESARROLLO.....	10
Ecografía.....	10
Características Ecográficas.....	11
Ecografía del primer trimestre.....	11
Ecografía del segundo trimestre.....	14
Sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo (VPP) y valor predictivo negativo (VPN) de los marcadores ecográficos para la detección Síndrome de Down.....	16
CONCLUSIÓN.....	17
REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA.....	18

INTRODUCCIÓN

El médico británico John Langdon Haydon Down, en el año de 1866 señaló las siguientes características en pacientes con anomalías cromosómicas de la trisomía 21 en la cual detallo observar cara achatada con la nariz pequeña, déficit de elasticidad de la piel, lo cual daba una apariencia de piel excesiva. Para los años noventa, esta característica de piel excesiva se logró observar utilizando la ecografía, mediante esta técnica de imagen se visualizó como un aumento de la translucencia nucal en el tercer mes de vida intrauterina.(1)

Aunque las anomalías cromosómicas ocurren con una frecuencia baja en la población, alrededor del 0,5% al 2%, contribuir significativamente a una mayor morbilidad perinatal y mortalidad. La trisomía es el cromosómico más frecuente anomalía, especialmente del cromosoma 21. (2)(3)

El síndrome de Down es difícil de diagnosticar durante el período prenatal y porque existe la posibilidad de supervivencia después del nacimiento, contribuye a incrementar las estadísticas de casos de retraso mental. Por lo tanto, el cribado prenatal es importante, especialmente entre las mujeres de edad avanzada es decir, mayor o igual a 35 años. (4)

Más de 1 de cada 1000 recién nacidos se ve afectado por el síndrome de Down, una enfermedad que requiere un apoyo legal y financiero importante de la sociedad, porque aproximadamente el 85% de los bebés sobreviven el primer año y el 50% de los niños vivirá más de 50 años. Dado que las aneuploidías son las principales causas de muerte perinatal y discapacidad infantil, todas las mujeres embarazadas deben poder realizar exámenes de detección de anomalías cromosómicas fetales como parte esencial de la atención prenatal y el asesoramiento integral. (1)(5)

Para la detección de aneuploidías como la trisomía 21, un componente clave es la ecografía, donde se puede observar estructuras importantes “marcadores blandos”. El Síndrome de Down como tal puede incluir algunas anomalías como las siguientes: craneofacial, músculo esquelético, sistema cardiovascular, intestinal, nervioso central y tracto urinario. Otras anomalías más detalladas como tetralogía de Fallot, defectos del tabique y canal auriculoventricular no siempre se visualizan mediante la ecografía prenatal. En la ecografía de once a trece semanas más seis días se observó que tiene una eficacia del 75%, mientras que la presencia de ciertas alteraciones en la ecografía del segundo trimestre, denominadas

marcadores, permite una mayor sensibilidad en el cribado de trisomía 21. Esto puede llegar hasta el 84% y posiblemente supere el 90% cuando se incluyen marcadores cardíacos. (6)(7)

La translucencia nucal (NT) se considera el marcador más fuerte de defectos cromosómicos, pero para aumentar la sensibilidad y especificidad, algunos marcadores ultrasónicos adicionales también se evaluaron, el hueso nasal (NB), el flujo a través la válvula tricúspide (regurgitación tricúspide, TR), y el flujo a través del conducto venoso.(8)

Para una eficaz pesquisa prenatal de la trisomía 21 es necesario realizar múltiples exámenes, entre esos una correcta lectura de los resultados ecográficos y sus diferentes marcadores. Por ende, el objetivo de este trabajo es exponer los diferentes signos ecográficos en el control del embarazo para un eficaz diagnóstico presuntivo de fetos con síndrome de Down.

Desarrollo

Ecografía

La ecografía es la base para el cribado o pesquisa mediante imagen para el diagnóstico del síndrome de Down por lo general se utiliza en combinación con pruebas bioquímicas. En el segundo trimestre ayuda a descubrir entre el 60% y el 91% de los casos de trisomía 21, según las pautas empleadas. Al añadir ecografía doppler en escala de grises incrementa la sensibilidad para el descubrimiento de malformaciones cardíacas, en el cual detectamos defectos del tabique auriculoventricular, regurgitación mitral y tricuspídea, y asimetría de derecha a izquierda de las cámaras del corazón. (9)

Según S. Alldred en el año 2017, se realizó una revisión basándose en datos del portal Cochrane, ellos tomaron en valoración 22 artículos tomando marcadores del primer trimestre, de los cuales el resultado fue que hay una mayor probabilidad de que mujeres con edad materna mayor en combinación con pruebas séricas como PAPP - A y hCG total, uE3, AFP e Inhibina A y un marcador ecográfico como la Translucencia Nucal prevalecieron por encima de pruebas del segundo trimestre. La revisión además nos manifestó otros estudios en el cual compararon ahora con un metaanálisis que se basó en once marcadores ecográficos y doce marcadores séricos la cual tuvo como resultado que las gestantes como mayor edad, más los marcadores de ultrasonido y séricos tenían mayor precisión que solo basándonos en la evidencia de imagen por ultrasonido.(10)

Características ecográficas

Ecografía del primer trimestre

En las semanas once a trece más seis días, se puede observar un incremento del grosor de la translucencia nucal, la cual se asocia con Síndrome de Down, aunque también existen otras anomalías cromosómicas en el cual se observa este marcador como son la trisomía 18 y 13. Cabe mencionar que las medidas de la TN en las tres trisomías son semejantes, pero en lo que concierne a la trisomía 21 esta se va acompañar de otros marcadores como son carecer de hueso nasal en un 60-70%, maxilar corto en el 25% y en la Ecografía Doppler se observa malformaciones del ductus venoso en un 80%.(11)

Hueso nasal

Además de la translucencia nucal, otro marcador importante es la ausencia del hueso nasal, en múltiples estudios recabados, se demostró que este se suele asociar a casos de Síndrome de Down, en este se tomó una muestra de 2.600 fetos que cumplían criterios para una posible trisomía 21 de los cuales solo 9 se dio un diagnóstico definitivo de S. de Down, el resultado fue que en el 22% de los casos que se evidencio ausencia del hueso nasal cursaron con dicha anomalía cromosómica. (12)

Longitud cráneo-rabadilla

No es un marcador preciso para casos de trisomía 21, ya que por lo general el crecimiento es normal, este marcador está más ligado a otras anomalías cromosómicas como lo son Turner, Trisomía 18 y 13 en el cual se evidencia retraso de la longitud cráneo-rabadilla. Los valores oscilan entre 45 mm como mínimo y 84 mm como la longitud máxima. (1)

Translucencia nucal fetal

Es un marcador clave a tomar en cuenta para diagnóstico de anomalías cromosómicas con lo es la trisomía 21, el valor normal debe oscilar entre 2.5 y 3 mm; si el valor es mayor a 3 mm ya podemos sospechar de una posible anomalía; en el 86% de los casos son de trisomías, solo un 4% son cromosómicamente normales. (13) Entonces podemos manifestar que a mayor grosor de la TN se eleva el cociente de probabilidad y riesgo de posibles anomalías y esta toma mayor valor si se le suma gestante de edad alta. (12)(14)

La longitud del maxilar

Este marcador en casos de Síndrome de Down durante el embarazo se suele asociar a una disminución de la longitud del maxilar en relación a los valores normales según la edad de gestación de la madre. Al realizar el estudio ecográfico entre las once y trece semanas según los valores normales por cada milímetro que crece la longitud cráneo-rabadilla, así mismo debe aumentar 0,1 mm la longitud del maxilar, pero en los casos de trisomía 21 este valor es proporcionalmente menor, la diferencia entre el valor normal a este tipo de casos es de 0,7mm. Ahora la disminución de la longitud del maxilar se toma con mayor consideración cuando se asocia las medidas de la TN, y cuando existe la ausencia del hueso nasal. Al converger estas 3 medidas dando como resultado un maxilar pequeño, grosor mayor a 3 mm de la TN y la ausencia del hueso nasal toma con mayor precisión un posible diagnóstico de Síndrome de Down, que al tomar como marcador independiente la longitud del maxilar. (2)

Longitud de la oreja

Este tipo de marcador no es de trascendencia ya que, aunque la longitud de la oreja tiene un valor menor al que debería tener según el tamaño de la longitud cráneo-rabadilla, aun así, el nivel de desviación es mínimo, lo cual no es de mucha utilidad para una pesquisa de Síndrome de Down en el control del embarazo. (15)

Longitud del fémur y el húmero

Al realizar la medida de la longitud del fémur y el húmero a las once y trece semanas de gestación podemos observar que los valores son extremadamente menores, en relación a la longitud que debería tener según el valor cráneo-rabadilla. Aun así, el nivel de desviación es mínimo en el primer trimestre, por lo que no podemos considerarlos de mucha utilidad como marcador independiente para dar un diagnóstico preciso de este tipo de anomalía cromosómica. Cabe mencionar que las personas que padecen S. de Down son de talla corta, y que esta es más notoria en el control prenatal en el segundo trimestre, ya que visualizamos un mayor acortamiento del fémur y el húmero. (16)

Arteria umbilical única

No podemos considerar un marcador preciso para este tipo de anomalía cromosómica, ya que el porcentaje de casos que presentan arteria umbilical única no supera a otros marcadores

como la TN o la edad materna, entonces si realizamos la ecografía entre las semanas once y trece respectivamente y evidenciamos dicha anomalía no podemos considerarlo un dato definitivo para S. de Down. (17)

Frecuencia cardiaca fetal

Este valor suele ser elevado en los casos de S. de Down, ya que la frecuencia cardiaca fetal rebasa los límites superiores, pero no solo lo encontramos en este tipo de anomalías cromosómicas también lo encontramos en el Síndrome de Patau por lo que no podemos considerarlo un marcador de sospecha único para realizar la pesquisa del síndrome de este artículo.(18)

Doppler del ductus venoso

Cuando realizamos un Ecografía Doppler en el control prenatal y evidenciamos la existencia de un flujo anormal del ductus venoso, este signo nos puede indicar un posible caso de embarazo con defecto cromosómico, pero para marcador de sospecha de trisomía 21 hay que combinarlos, al tomar el marcador de TN más la anomalía de flujo del ductus venoso aumentaría aún más la precisión para la pesquisa por ultrasonido de embarazos que cursan con S. de Down.(19)

Arteria umbilical

Sirve este tipo de marcador más en anomalías cromosómicas como el Síndrome de Edwards en el cual encontramos un valor alto de la resistencia en dicha arteria, además en un 20% se evidencia un flujo reverso diastólico persistente por lo cual más hace énfasis para sospechar este tipo de trisomía, que para usarlo como marcador de sospecha eficaz para una gestante con caso de S. de Down. (17)

Vena umbilical

Tanto en embarazos que cursan de carácter normal sin presentar variaciones genéticas que afecten el producto, como en casos de trisomía 21 en ambos la vena umbilical no va a presentar una diferencia importante en su flujo por lo que la descartamos como marcador de sospecha. (20)(21)

Ecografía del segundo trimestre

Ecografía del segundo trimestre: expresión fenotípica de las anomalías cromosómicas

Para el segundo trimestre se suele acompañar de muchas más anomalías que en el primer trimestre, podemos observar con mayor pericia como el tamaño del pliegue nuchal está por encima de los valores normales, una hipoplasia nasal, anomalías cardíacas como el foco hiperecogénico. Según un Metaanálisis que se realizó sobre la validez de focos intracardiacos ecogénicos para el cálculo el riesgo de Síndrome de Down en el segundo trimestre del embarazo, los focos ecogénicos intracardiacos son un marcador del segundo trimestre asociado con aneuploidía en pacientes de alto riesgo. En este estudio se tomaron datos de las bases bibliográficas como (MEDLINE, EMBASE, CINAHL). En esta revisión sistemática se seleccionaron veinticinco estudios sobre focos intracardiacos ecogénicos para la síntesis estadística. Se obtuvo una sensibilidad global del 21,8% y una tasa de falsos positivos del 4,1%. Lo positivo la razón de verosimilitud fue de 5.08 (intervalo de confianza del 95%, 4.04e6.41). En conclusión, los focos intracardiacos ecogénicos como marcador aislado podrían ser una herramienta para identificar más que excluir al grupo de alto riesgo de Síndrome de Down, aunque debería señalarse que muestra baja sensibilidad. Dentro de las anomalías cromosómicas encontradas en el segundo semestre también lograremos observar casos con atresia duodenal e intestino, hidronefrosis leve, signo de la sandalia y clinodactilia o hipoplasia de la falange media del quinto dedo. (22)

Ventriculomegalia

La escala de nacimientos con casos de ventriculomegalia es relativamente de que por cada mil nacimientos encontramos un nacido con esta anomalía, todo esto tiene su posible causa desde anomalías genéticas, hemorragias cerebrales y otro tipo de etiologías que no tienen un claro panorama. Lo que sí podemos es asociar el número de casos que presentan esta anomalía con las trisomías que se evidenció este marcador como son 18,13 y 21. El número de casos que se asoció a estos síndromes fue de un 10% en el cual podía ser desde leve, moderado o hasta severo esta malformación. En un Caso de Detección del origen paterno de la trisomía 21 fetal en un embarazo con ventriculomegalia aislada, pero sin edad parental avanzada. Se realizó un estudio a una embarazada de 29 años y su pareja de 30 años, la ecografía prenatal encontró de manera incidental una ventriculomegalia aislada y la amniocentesis posterior reveló un cariotipo de 47, XX, þ21 en 20/20 colonias de amniocitos

cultivados. El embarazo se interrumpió y el feto manifestó el aspecto craneofacial característico de Síndrome de Down y falange media hipoplásica del quinto dedo. Marcador de ADN polimórfico posnatal análisis de los ADN extraídos de la sangre del cordón umbilical y la sangre de los padres utilizando fluorescencia cuantitativa La reacción en cadena de la polimerasa (QF-PCR) mostró un origen paterno de trisomía 21 fetal.(23)

Hipoplasia nasal

Es muy común encontrar este tipo de anomalía al realizar un ultrasonido en embarazos que cursan con S. de Down, en el 65% del total de este tipo d gestación se logra evidencia este hallazgo, en el cual o no se visualiza el hueso nasal o valor está por debajo de 2.5 mm. Esta malformación está más ligado a un fallo en los cromosomas del lado de la madre, por lo que para confirmar se deben realizar pruebas séricas a ambos padres, este marcador tiene un porcentaje elevado para tomarlo como signo de sospecha, pero siempre se debe correlacionar con otros datos ecográficos como TN, Longitud de Fémur, Húmero, y acompañadas de las pruebas químicas para llegar a una correcta correlación y dar un dato certero de que se está ante un feto con trisomía 21. Según un estudio de Yan Du en el año 2017 sobre la Ausencia del hueso nasal fetal en el segundo trimestre y el riesgo de cariotipo anormal en una población preservada de mujeres chinas, se evaluó a 56.707 embarazos, de los cuales doce casos tenían defectos cromosómicos para trisomía 21 y tres casos trisomía 18, de los cuales solo 2 casos de S. de Down presentaban ausencia o menor medida del hueso nasal. La hipoplasia nasal del segundo semestre como marcador independiente no puede ser el signo de sospecha más sensible, preciso y específico para casos de S. de Down, pero si se lo correlaciona con otros marcadores sería de mucha utilidad. (24)

Anomalías cardíacas

Los defectos cardíacos suelen estar presentes en un 40% en casos de S. de Down y en un 90% en S. de Edwards y Patau. Por lo que tomarlo como un ítem marcador único para sospecha de una única anomalía cromosómica no es posible ya que podemos evidenciarlo en varias trisomías.(16)

Atresia duodenal

El número de casos al momento del nacimiento con este defecto es de uno por cada cinco mil nacimientos. Esto ocurre cuando el feto recibe un gen mutado por cada uno de los padres por

lo cual presenta este tipo de anomalía. En el S. de Down la atresia duodenal se suele presentar en el 40%.(16)

Anomalías del tracto urinario

Cuando realizamos el control prenatal del segundo semestre y tenemos como resultado hallazgos como riñones poliquísticos, agenesia renal, hidronefrosis moderado a severo este tipo de defectos nos puede dar una sospecha de fetos con S. de Edwards o S. de Patau. En menor proporción se encuentran defectos correlacionado con el S. de Down en el tracto urinario, la evidencia más común es una hidronefrosis leve, por lo que hay que saber dar un buen diagnóstico por imagen para diferenciar entre leve, moderado y severo, por lo tanto, no es un marcador de confianza. (25)

Anomalías de las extremidades

El S. de Down, de Edwards y Turner suelen tener este tipo de defectos en las extremidades. En los casos de S. de Down se puede encontrar deformidades del ángulo de los dedos en un plano radio-cubital o cuando el primer dedo está más separado del resto de dedos, a estos se los conoce como clinodactilia y signo de la sandalia; hay que tener mucha pericia para detectarlos y no es un marcador de sospecha muy eficaz por su difícil visualización. (26)

Sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo (VPP) y valor predictivo negativo (VPN) de los marcadores ecográficos para la detección Síndrome de Down

Según un estudio clínico realizado en el año 2014 por Mariza Rumi Kataguirí se tomó una muestra de 31 embarazadas de un Universo de 858 gestantes, la población de muestra cursaba con edad materna avanzada y fetos con Síndrome de Down. Dicho estudio se realizó en el segundo semestre para sacar los mejores marcadores ecográficos para la detección de Síndrome de Down en base a Sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo (VPP) y valor predictivo negativo (VPN) a continuación los siguientes datos. Tabla 1. (27)

Tabla 1: Sensibilidad, Especificidad, valor predictivo positivo (VPP) y valor predictivo negativo (VPN) de los marcadores ecográficos para la detección Síndrome de Down

Marcadores	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)	PPV (%)	NPV (%)
Grosor del pliegue nuchal ≥ 6 mm	38.7	95.9	25.5	97.7
Longitud corta del fémur	32.3	99.8	33.3	96.6
Focos Hiperecogénicos intracardiacos	12.9	95.9	10.3	96.8
Malformación fetal estructural	19.3	97.0	18.8	97.1

Conclusión

En el diagnóstico prenatal del síndrome de Down, los métodos de detección ecográficos son importantes para la estimación de los riesgos individuales, tanto en la población joven de la mujer como en las madres mayores, la translucidez de la nuca (NT) se puede evaluar en el primer trimestre. Existe una asociación entre el aumento de la medición de NT y el riesgo de aneuploidías, incluido el síndrome de Down, se puede detectar un hueso nasal hipoplásico o ausente en el primer trimestre en el 69% de los fetos con síndrome de Down, pero solo está presente en el 1% de los fetos normales.

En el segundo trimestre, los marcadores blandos evaluados con mayor frecuencia incluyen focos intracardiacos ecogénicos, longitud corta del fémur, pliegue cutáneo nuchal engrosado y ventriculomegalia. El valor predictivo para pliegue nuchal engrosado, Longitud corta del fémur y Focos Hiperecogénicos intracardiacos, incluso cuando están aislados son elevadas, la probabilidad de síndrome de Down aumenta cuando están presentes múltiples marcadores

blandos y pueden dar lugar a pruebas de diagnóstico. Como hallazgo aislado, un aumento del pliegue cutáneo de la nuca confiere el mayor riesgo de aneuploidías y es el marcador ecográfico más frecuente del segundo trimestre. La ecografía no debe usarse por sí sola para diagnosticar o excluir el síndrome de Down. La sensibilidad para detectar el síndrome de Down aumenta cuando los resultados de la ecografía se interpretan en combinación con las pruebas de detección sérica y la detección integrada y secuencial.

Referencias Bibliográficas

1. Nicolaides KH, Falcón O. La ecografía de las 11–13+6 semanas. *Fetal Med Found* [Internet]. 2004;72:1–119. Available from: <http://www.fetalmedicine.com/synced/fmf/FMF-spanish.pdf>
2. Alldred SK, Takwoingi Y, Guo B, Pennant M, Deeks JJ, Neilson JP, et al. First trimester ultrasound tests alone or in combination with first trimester serum tests for Down's syndrome screening. *Cochrane Database Syst Rev* [Internet]. 2017;2017(3). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28295158/>
3. Santorum M, Wright D, Syngelaki A, Karagioti N, Nicolaides KH. Accuracy of first-trimester combined test in screening for trisomies 21, 18 and 13. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2017;49(6):714–20.
4. Vázquez Martínez YE, Carrillo Bermúdez LM, Lemus Valdés MT. Síndrome de Down y su pesquisa durante el primer trimestre de la gestación. *Rev Cuba Obs ginecol* [Internet]. 2019;45(4):1–14. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0138-600X201900040004&lng=es&nrm=iso
5. Natoli JL, Ackerman DL, Mcdermott S, Edwards JG. Prenatal diagnosis of Down syndrome: A systematic review of termination rates (1995-2011). *Prenat Diagn*. 2012;32(2):142–53.
6. Kleijer WJ, van der Sterre MLT, Garritsen VH, Raams A, Jaspers NGJ. Evolution of prenatal detection of neural tube defects in the pregnant population of the city of Barcelona from 1992 to 2006. *Prenat Diagn* [Internet]. 2011;31(10):1184–8. Available from: <https://www.doi.org/10.1002/pd.2637>

7. Lostchuck E, Poulton A, Halliday J, Hui L. Population-based trends in invasive prenatal diagnosis for ultrasound-based indications: two decades of change from 1994 to 2016. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;53(4):503–11.
8. Czuba B, Zarotyński D, Dubiel M, Borowski D, Wegrzyn P, Cnota W, et al. Screening for trisomy 21 based on maternal age, nuchal translucency measurement, first trimester biochemistry and quantitative and qualitative assessment of the flow in the DV - the assessment of efficacy. *Ginekol Pol [Internet]*. 2017;88(9):481–5. Available from: <https://dx.doi.org/10.5603/GP.a2017.0088>
9. National screening unit. Antenatal screening for Down syndrome and other conditions. Monitoring report. [Internet]. 2015. 52 p. Available from: <https://www.nsu.govt.nz/health-professionals/2784.aspx>
10. Alldred SK, Takwoingi Y, Guo B, Pennant M, Deeks JJ, Neilson JP, et al. First and second trimester serum tests with and without first trimester ultrasound tests for Down's syndrome screening. *Cochrane Database Syst Rev [Internet]*. 2017;2017(3):1–228. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6464364/>
11. Gómez Manrique A, Prieto Matas M ángeles, Cid Reguengo MJ, López Rodríguez MJ, ávila Padilla S, Repollés Escarda M. Cribado contingente para la detección de trisomía 21 en el primer trimestre de la gestación mediante marcadores ecográficos de segunda línea. *Progresos Obstet y Ginecol [Internet]*. 2013;56(3):129–34. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.pog.2012.07.002>
12. Pérez-Moneo P P, Aparicio N B, Blanca R T, Badía A P, García M C, Balanza C R. Rol de los marcadores ecográficos secundarios de primer trimestre para la detección de trisomía 21. *Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]*. 2016;81(4):297–301. Available from: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262016000400005>
13. Ziolkowska K, Dydowicz P, Sobkowski M, Tobola-Wrobel K, Wysocka E, Pietryga M. The clinical usefulness of biochemical (free β -hCG, PAPP-A) and ultrasound (nuchal translucency) parameters in prenatal screening of trisomy 21 in the first trimester of pregnancy. *Ginekol Pol [Internet]*. 2019;90(3):161–6. Available from: https://journals.viamedica.pl/ginekologia_polska/article/view/63522
14. Choy KW, Wang H, Shi M, Chen J, Yang Z, Zhang R, et al. Prenatal diagnosis of fetuses with increased nuchal translucency by genome sequencing analysis. *Front Genet [Internet]*. 2019;10(JUL):1–14. Available from: <https://doi.org/10.3389/fgene.2019.00761>

15. Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein VA, Deeks JJ, Goldberg JD. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: A meta-analysis. *J Am Med Assoc* [Internet]. 2001;285(8):1044–55. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11209176/>
16. Hussamy DJ, Herrera CL, Twickler DM, McIntire DD, Dashe JS. Number of Risk Factors in Down Syndrome Pregnancies. *Am J Perinatol* [Internet]. 2018;36(1):79–85. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30016823/>
17. Ebbing C, Kessler J, Moster D, Rasmussen S. Single umbilical artery and risk of congenital malformation: population-based study in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020;55(4):510–5.
18. Adiego B, Antolín E, Arenas J, Carreras E, Comas C, Delgado JL, et al. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas. *Progresos Obstet y Ginecol* [Internet]. 2018;61(6):605–29. Available from: <https://doi.org/10.1515/almed-2019-0040>
19. Breuning Velásquez C, Bustillos Villavicencio J, Mora Sandí J. Tamizaje combinado en primer trimestre de embarazo. *Rev Latinoam Perinatol* [Internet]. 2018;21(3):133–7. Available from: http://www.revperinatologia.com/images/3_Tamizaje_combinado.pdf
20. Achiron R, Gindes L, Gilboa Y, Weissmann-Brenner A, Berkenstadt M. Umbilical vein anomaly in fetuses with Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* [Internet]. 2010;35(3):297–301. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20069683/>
21. Melcer Y, Wiener Y, Ben-Ami I, Levinsohn-Tavor O, Feldman N, Maymon R. The triple test markers profile among fetuses and children diagnosed with umbilical vein varix. *J Diagnostic Med Sonogr* [Internet]. 2014;30(5):219–24. Available from: <https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/8756479314543559>
22. Lorente AMR, Moreno-Cid M, Rodríguez MJ, Bueno G, Tenías JM, Román C, et al. Meta-analysis of validity of echogenic intracardiac foci for calculating the risk of Down syndrome in the second trimester of pregnancy. *Taiwan J Obstet Gynecol* [Internet]. 2017;56(1):16–22. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.tjog.2016.11.002>
23. Chen CP, Huang WC, Chern SR, Chen SW, Wu FT, Lee MS, et al. Detection of paternal origin of fetal trisomy 21 in a pregnancy with isolated ventriculomegaly but without advanced parental age. *Taiwan J Obstet Gynecol* [Internet]. 2020;59(4):610–2. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2020.05.025>

24. Du Y, Ren Y, Yan Y, Cao L. Absent fetal nasal bone in the second trimester and risk of abnormal karyotype in a prescreened population of Chinese women. *Acta Obstet Gynecol Scand* [Internet]. 2018;97(2):180–6. Available from: <https://doi.org/10.1111/aogs.13263>
25. Famada AV, Pérez SP, Pueyo JC, Serra L. Correlation between prenatal and postnatal ultrasound diagnosis of fetal hydronephrosis. *Rev Peru Ginecol Obs* [Internet]. 2019;65(3):279–84. Available from: <http://dx.doi.org/10.31403/rpgo.v66i2182>
26. Vičić A, Hafner T, Bekavac Vlatković I, Korać P, Habek D, Stipoljev F. Prenatal diagnosis of Down syndrome: A 13-year retrospective study. *Taiwan J Obstet Gynecol* [Internet]. 2017;56(6):731–5. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2017.10.004>
27. Rumi Kataguir M, Araujo Júnior E, Silva Bussamra LC, Machado Nardoza LM, Fernandes Moron A. Influence of second-trimester ultrasound markers for down syndrome in pregnant women of advanced maternal age. *J Pregnancy* [Internet]. 2014;2014. Available from: <http://dx.doi.org/10.1155/2014/785730>