

EFFECTIVIDAD DE LA MEDIDA DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL COMO PREDICTOR DE CROMOSOMOPATIAS

Álvarez Cañadas V., Pereda A., Monclús M., Cano S., Palau J., Astor J., Porta O., Salinas G., Ojeda F. SERVICIO DE GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA. FUNDACIÓN HOSPITAL/ASIL DE GRANOLLERS

INTRODUCCIÓN:

La obtención de células para determinar el cariotipo fetal y poder descartar cromosomopatías, requiere la utilización de técnicas invasivas, las cuales conllevan un riesgo de pérdida fetal. Actualmente existen pruebas de cribado no invasivas que permiten detectar aquellos casos de riesgo, tanto ecográficas como bioquímicas (triple cribado). Dentro del cribado ecográfico de primer trimestre, el marcador más importante es la medida de la translucencia nucal, que se encuentra aumentado en diferentes cromosomopatías, pudiéndose relacionar también con algunas malformaciones, fundamentalmente cardiopatías.

OBJETIVO:

Efectividad de la medida de la translucencia nucal como prueba de cribado para la detección de cromosomopatías, en pacientes con marcadores de riesgo

PACIENTES Y MÉTODOS:

Se ha realizado un estudio retrospectivo entre los años 2000 y 2004 analizando el total de amniocentesis (AMC) realizadas en nuestro centro en la población de riesgo. Hemos comparado el resultado del cariotipo, entre las AMC que tienen un valor patológico de la translucencia nucal (TN) con las no patológicas. La translucencia nucal se valora relacionando dos parámetros, la longitud craneo-caudal y las semanas de gestación. Se considera patológica cuando la medida se encuentra por encima del percentil 95.



RESULTADOS:

Se resumen en las siguientes tablas y gráficos:

Tabla 1: Índices eficacia de prueba diagnóstica

	AMC patológica	AMC normal	TOTAL
TN patológica	6	36	42
TN normal	35	800	835
	41	836	877

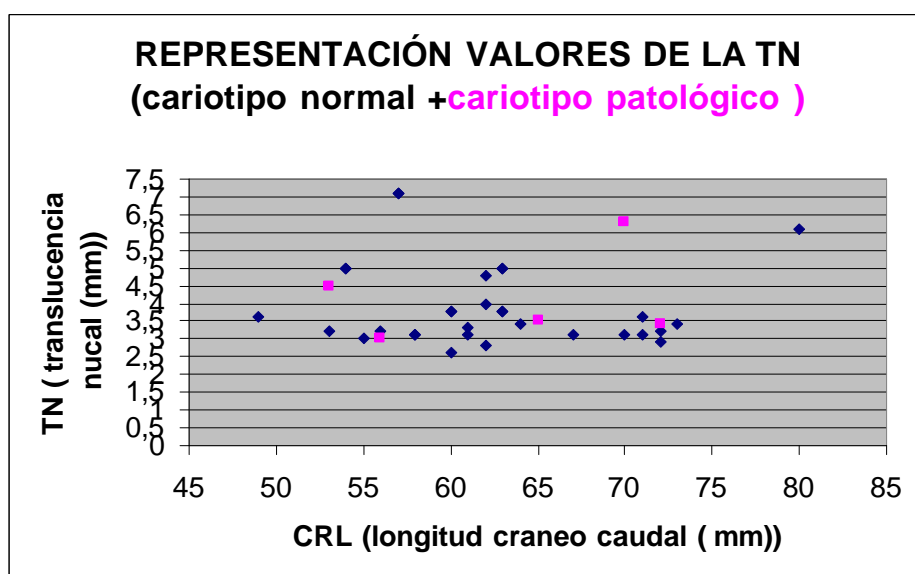
Sensibilidad: 14'6%
Especificidad: 95'7%

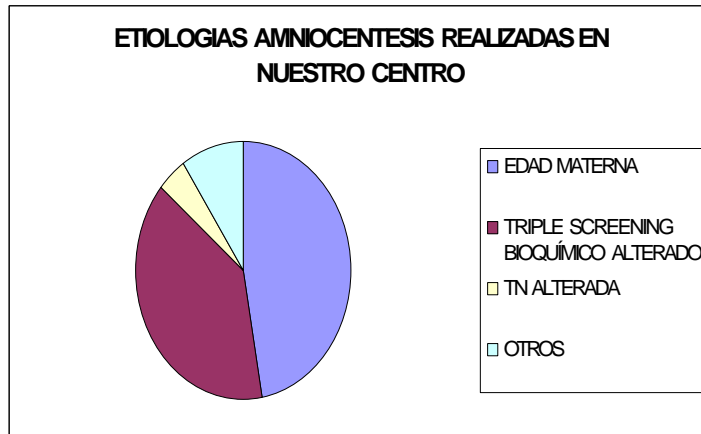
VPP(valor predictivo positivo):14'3%
VPN(valor predictivo negativo): 95'8%

PREVALENCIA CROMOSOMOPATIAS (2000-2004): 0'4%

Tabla 2: Tipo de aneuploidia en AMC patológicas con TN alterado

ANEUPLOIDIA (TN patológica)	CARIOTIPO	EVOLUCIÓN
SD TURNER	1(45X)	ILE
SD DOWN	1(47XY+21)	ILE
MONOSOMIA X	1	ILE
SD EDWARDS	1(46XX+18)	ILE
SD EDWARDS (mosaicismo en un 19% células)	1(46XX+18)	Nacido vivo





CONCLUSIONES

Se puede considerar que la medida de la TN es un buen predictor de cromosopatías y efectivo en la población estudiada con una especificidad del 95'7. Una prueba de cribado para ser correcta, en una enfermedad con baja prevalencia, debe tener una especificidad y un valor predictivo negativo alto características que recoge la medida de la TN en nuestro medio