

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

Programa
Ginecología y Obstetricia

TASA DE DETECCIÓN DE TRISOMÍA 21, 18 Y 13 EN I TRIMESTRE CON FACTORES MATERNOS Y MARCADORES ECOGRÁFICOS.

Presentan:

Ity María Ruiz Portacio
CC 30.581.665
Código estudiantil: 2019113299684
Correo: Ity.ruiz@unisimonbolivar.edu.co

Dolores Cristina Segovia Muñoz
CC 32.936.914
Código estudiantil: 2020113218322
Correo: dolores.segovia@unisimonbolivar.edu.co

Tutor(es):

Carol Gisela Rueda Ordoñez

Trabajo de investigación presentado como requisito para optar al título de:
ESPECIALIZACIÓN DE GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA

**INSTITUTO DE POSGRADOS UNIVERSIDAD SIMON BOLIVAR
BARRANQUILLA, ATLÁNTICO
REPÚBLICA DE COLOMBIA**

RESUMEN

Existe una amplia evidencia de que se puede proporcionar una detección eficaz de anomalías cromosómicas importantes en el primer trimestre del embarazo, la ecografía de primer trimestre tiene como importancia datar y determinar viabilidad del embarazo entre otras, dando una mejor valoración morfológica, tomando gran importancia para el cribado de trisomía 21, 13 y 18. Se ha demostrado que la adición de marcadores ecográficos del primer trimestre como la translucencia Nucal (TN), hueso nasal (HN), valoración del conducto venoso (DV) y la velocidad de la válvula tricúspide (VVT), mejora el rendimiento de la detección.

Objetivos: Determinar tasa de detección de aneuploidías en modelo de tamizaje genético que incluye factores maternos y marcadores ecográficos, calculando el riesgo con la calculadora de la Fetal Medicine Foundation y realizando diferentes puntos de corte para la población de alto riesgo: Mayor de 1 en 250, Mayor de 1 en 100 y mayor de 1 en 50.

Metodología: Se realizó un estudio retrospectivo, de mujeres embarazadas entre la semana 11 – 13.6, con ecografías realizadas en la unidad de Medicina Maternofetal de Colombia, ubicada en la ciudad de Bucaramanga, en el periodo comprendido de junio de 2017 a junio 2021.

Se tomaron marcadores ecográficos del feto como: translucencia nucal (TN), longitud craneo caudal (LCC), ductus venoso, velocidad de válvula tricúspide y frecuencia cardiaca fetal. Registrando valores cualitativos, numéricos y factores maternos como edad de la madre, Se realizó análisis epidemiológico enfocado en encontrar la mejor tasa de detección, en diferentes puntos de cortes en el cálculo de riesgo para trisomías entre cortes de 1:250, 1:100 y 1:50, obtener resultados de sensibilidad y especificidad en falsos positivos y falsos negativos.

Resultados: En punto de corte 1:250 para alto riesgo el porcentaje de falsos positivos 2.2% y falsos negativos 22.2%, con una sensibilidad 77.8% y especificidad 97.8% en este grupo. Realizando el análisis con punto de corte de 1:100, falsos positivos 0.7% y falsos negativos 27.8%, con una sensibilidad 72.2% y especificidad 99.3%. El análisis con punto de corte de 1:50, falsos positivos 0.4% y falsos negativos 38.9% con una sensibilidad 61.1% y especificidad 99.6% en este grupo.

Conclusión: Nuestro estudio sugiere que para una mejor tasa de detección y disminuir el número de falsos positivos en nuestra población, es necesario disminuir los puntos de cortes teniendo en cuenta nuestra tasa de detección en corte de 1:100. Se debe estandarizar un modelo de registro de marcadores ecográficos en los reportes de ecografías con cálculo de riesgo incluido. Asesoramientos y entrenamientos en el sistema de salud a los profesionales encargados de tomas de ecografías de tercer nivel, con enfoque en los marcadores ecográficos y su adecuado registro y toma. Se debe continuar con estudios que amplíe la muestra de forma progresiva, que muestre en un futuro los resultados del análisis con los marcadores ecográficos expansivos.

Palabras clave: trisomías, aneuploidías, Cribado prenatal, ductus venoso, translucencia nucal fetal, Marcadores ecográficos, hueso nasal, velocidad de válvula tricúspide.

ABSTRACT

There is ample evidence that it can provide an effective detection of important chromosomal abnormalities in the first trimester of pregnancy, the first trimester ultrasound is important to date and determine viability of pregnancy among others, giving a better morphological assessment, taking great importance for the screening of trisomy 21, 13 and 18. The addition of first trimester ultrasound markers such as Nuchal translucency (NT), nasal bone (NB), ductus venosus (DV) assessment and tricuspid valve velocity (TVV) has been shown to improve detection performance.

Objectives: To determine the aneuploidy detection rate in a genetic screening model that includes maternal factors and ultrasound markers, calculating the risk with the Fetal Medicine Foundation calculator and performing different cut-off points for the high-risk population: greater than 1 in 250, greater than 1 in 100 and greater than 1 in 50.

Methodology: A retrospective study was conducted, of pregnant women between 11 - 13.6 weeks, with ultrasound scans performed at the Maternal-Fetal Medicine unit of Colombia, located in the city of Bucaramanga, in the period from June 2017 to June 2021.

Fetal ultrasound markers were taken such as: nuchal translucency (NT), caudal cranial length (CCL), ductus venosus, tricuspid valve velocity and fetal heart rate. An epidemiological analysis was performed focused on finding the best detection rate at different cut-off points in the calculation of risk for trisomies between cut-offs of 1:250, 1:100 and 1:50, obtaining results of sensitivity and specificity in false positives and false negatives.

Results: At a cut-off point of 1:250 for high risk, the percentage of false positives was 2.2% and false negatives 22.2%, with a sensitivity of 77.8% and specificity of 97.8% in this group. Performing the analysis with a cut-off point of 1:100, false positives 0.7% and false negatives 27.8%, with a sensitivity of 72.2% and specificity of 99.3%. The analysis with a cut-off point of 1:50, false positives 0.4% and false negatives 38.9% with a sensitivity of 61.1% and specificity of 99.6% in this group.

Conclusion: Our study suggests that for a better detection rate and to decrease the number of false positives in our population, it is necessary to decrease the cutoff points considering our cutoff detection rate of 1:100. A standardized model for recording ultrasound markers in ultrasound reports, including risk calculation, should be standardized. Counseling and training in the health system for professionals in charge of ultrasound examinations at the third level, with a focus on ultrasound markers and their adequate recording and acquisition. It is necessary to continue with studies that expand the sample progressively, showing in the future the results of the analysis with expansive ultrasound markers.

Key Words: trisomies, aneuploidies, Prenatal screening, ductus venosus, fetal nuchal translucency, Ultrasound markers, nasal bone, tricuspid flow

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Medicina fetal e. Gratacos, capitulo 10 y capitulo 11.
2. Likelihood ratios to apply for nasal bone, ductus venosus and tricuspid flow at the 11-13 weeks' scan in down syndrome screening, 23 de abril de 2013 Publicado en línea: 27 de junio de 2013.
DOI: 10.1159/000351854
3. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience.
BJOG: an International Journal of Obstetrics and Gynaecology March 2003, Vol. 110, pp. 281–286
4. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis
Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 249–266 Published online 1 February 2015 in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.14791
5. First-Trimester Screening for Trisomies 21, 18 and 13 by Ultrasound and Biochemical Testing.
November 13, 2013 Published online: December 18, 2013
Fetal Diagn Ther DOI: 10.1159/000357430
6. The First Trimester Screening module 2012 algorithm, The Fetal Medicine Foundation
URL:<https://The 11-13 weeks scan | Education | Welcome to the Fetal Medicine Foundation>
7. Incorporación del estudio de ADN fetal en sangre materna al cribado de cromosopatías, REV CHIL OBSTET GINECOL 2015; 80(3): 236 – 241, URL:
<https://www.scielo.cl/pdf/rchog/v80n3/art06.pdf>
8. Guía de práctica clínica Detección de anomalías congénitas en el recién nacido Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia Libe Libertad y Orden tad y Orden COLCIENCIAS Departamento Administrativo de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013 - Guía No. 03.