

FRECUENCIA DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN FETOS CON TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA, ESTUDIADOS EN LA FUNDACIÓN GILLOW

GIRALDO, A.^{1,2}, SABOGAL, C.¹, VALENZUELA, F.¹, LOZANO, F.^{1,3}, QUIJANO, F.⁴, ORJUELA, J.⁵, DUQUE, M.⁶, HERNÁNDEZ DE ALBA, C.⁷, ACOSTA, E.⁸

¹ Fundación Gillow. ² Facultad de Medicina e Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia. ³ Unidad de Medicina Materno Fetal, Hospital Simón Bolívar. ⁴ Unidad de Medicina Materno Fetal, Fundación Santa Fe de Bogotá. ⁵ Unidad de Medicina Materno Fetal, Clínica Santa Sofía. ⁶ Unidad de Medicina Materno Fetal Clínica de la Mujer. ⁷ Unidad de Medicina Materno Fetal, Hospital de San José. ⁸ Unidad de Medicina Materno Fetal Clínica del Country. Bogotá, Colombia.

algirald@bacata.usc.unal.edu.co

A mediados de los años noventa se demostró que un aumento de la translucencia nucal del feto se asocia con un mayor riesgo de anomalías cromosómicas, en especial trisomía 21. Recientemente se definieron criterios específicos para su evaluación correcta y realización entre la semana 11 y 14. No obstante, en el presente análisis se muestran los hallazgos encontrados en un grupo de 51 gestaciones con fetos únicos en quienes se observó la presencia de una translucencia fetal aumentada y por esta razón se realizó un estudio cromosómico del líquido amniótico. En más de la mitad de los casos (28/51=55%), la evaluación de la translucencia nucal se realizó entre la semana 11 y 14 por especialistas en medicina materno-fetal, quienes practicaron la amniocentesis y remitieron las muestras a la Fundación Gillow para estudio cromosómico. Las otras pacientes, una vez detectada la translucencia aumentada, fueron remitidas a nuestra institución para amniocentesis y estudio cromosómico. El promedio de semanas de gestación fue 14.9 (rango: 10-22). El promedio de edad de las madres fue 31.5 años (rango: 18-45). Se encontraron 12 fetos con anomalías cromosómicas, que corresponde a 23.5%. 8 fetos presentaron trisomía 21, un feto presentó 48 cromosomas, debido a un cromosoma sexual extra y a un cromosoma 21 extra (48,XXY+21). Los demás fetos presentaron 45,XO; 47,XX+18 y 47,XY+13. A pesar de la variación en la edad gestacional y eventualmente en los criterios de medición de la translucencia nucal, una detección de 23.5% es importante, pues esta cifra es mayor que la encontrada teniendo en cuenta solo la edad de la paciente (mayores de 35 años). Se discute la necesidad de realizar un tamizaje estricto de la translucencia nucal entre las semanas 11 a 14, en especial en las gestantes menores de 35 años para incrementar la detección de anomalías cromosómicas fetales, que con solo la translucencia llega en algunos grupos a más de 75%. Así mismo, se considera importante ampliar el tamizaje con marcadores serológicos, para incrementar la tasa de detección, que puede llegar a más de 90%.