

Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas

Dra. Veronique Barois

Es difícil pensar en un problema obstétrico en el que el ultrasonido no contribuya al diagnóstico y a la solución. Tiene un rol primordial en la detección de anomalías congénitas que es una de las metas del cuidado prenatal. En los últimos diez años, las técnicas de diagnóstico prenatal se han desarrollado en forma importante y múltiples desordenes genéticos o malformaciones no cromosómicas se pueden diagnosticar tempranamente en el embarazo. En esta presentación describiremos las nuevas técnicas no invasivas utilizadas en el primer y segundo trimestre de la gestación que permiten demostrar tempranamente la presencia de una alteración genética o estructural. En el primer trimestre se realiza el cribaje de síndromes genéticos como la trisomía 21, 18 ó 13 que combina: la medida de la translucencia nucal y la longitud céfalocaudal por ultrasonido en la edad materna, y las pruebas bioquímicas de PAPP-A y B-hCG libre. En el segundo trimestre el ultrasonido de alta definición realizado entre la semana 18 a 20, puede detectar la mayoría de las anomalías estructurales al utilizar un protocolo bien establecido incluye la medida del diámetro biparietal, la cara fetal, los diferentes segmentos de la columna vertebral, la demostración las 4 cavidades cardíacas y de los tractos de salida de los gran vasos en el tórax; en el abdomen, al realizar la medición de la circunferencia abdominal, se deben demostrar las burbujas gástricas y vesical así como los riñones, observar la inserción y el cordón umbilical y finalmente seguir cada extremidad para demostrar su integridad y movimiento. La existencia de una anomalía estructural o de los llamados marcadores suaves como un foco intracardiaco ecogénico, huesos largos cortos, pliegue nucal, pielocaliectasia o intestino hiperecoico deben hacer sospechar la presencia de una alteración genética y obligan a proseguir el estudio con marcadores bioquímicos (cuádruple marcador) y amniocentesis. Por el contrario se puede evitar la amniocentesis aún cuando los resultados de las pruebas bioquímicas muestran una alta probabilidad de defectos del tubo neural o de cierre de la pared abdominal cuando el estudio de ultrasonido es normal.