



Ginecología y Obstetricia

© Sociedad Peruana de Obstetricia y Ginecología

Ginecol. obstet. 1999; 45 (3) : 183 - 186

TRANSLUCENCIA NUCAL FETAL UN MARCADOR DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN EL PRIMER TRIMESTRE

[JOSÉ QUISPE](#)¹, [ANGELA ALMANDOZ](#)², [MARÍA Q DE MICHELENA](#)³

RESUMEN

Objetivo: Se evalúa la efectividad de la medición de la translucencia nuchal en un examen de ultrasonido rutinario para la detección prenatal de síndrome de Down. **Material y métodos:** Estudio ecográfico entre las 10 y 14 semanas de edad gestacional para medición de la translucencia nuchal, a fin de determinar la asociación de incremento de la translucencia nuchal y un cariotipo fetal anormal. **Resultados:** Un total de 423 pacientes únicas y un embarazo gemelar fueron estudiadas. Hubo 410 fetos con valores de 3 mm o menos, de los cuales nacieron 409 productos normales y un feto con trisomía 13. De un total de 14 fetos con valores mayores de 3 mm de translucencia nuchal encontramos 3 bebés normales, 7 bebés con trisomía 21, dos bebés con síndrome de Turner y 2 muertes fetales intrauterinas sin estudio genético. Se realizó 64 amniocentesis para cultivo de células fetales, 5 estudios cromosómicos en productos abortados espontáneamente y un estudio a un bebé nacido vivo con malformaciones. **Conclusión:** Este estudio demuestra que la medición de la translucencia nuchal en el primer trimestre es un método efectivo de despistaje de anomalías cromosómicas fetales y que es posible la implementación de un programa de screening en la práctica rutinaria.

Palabras clave: translucencia nuchal, ecografía transvaginal, anomalías cromosómicas.

SUMMARY

Objective: We evaluated the effectiveness of fetal nuchal translucency thickness measurement in routine transvaginal ultrasound screening at 10-14 gestational weeks as a predictor of Downs syndrome in the fetus. **Material and methods:** A total of 424 pregnant women including one with a twin pregnancy were scanned in the first trimester of pregnancy using a fixed cutoff point of 3 mm for the nuchal translucency measurement. Among these cases 64 had an amniocentesis for fetal karyotyping, other 5 fetuses miscarried spontaneously and one malformed liveborn had also a chromosome analysis. **Results:** The 410 cases with nuchal translucency thickness less than 3 mm resulted in 409 normal newborns and one baby trisomy 13. A nuchal translucency of 3 mm or greater was detected in 14 pregnancies with the following results: 3 normal babies, 7 with Downs syndrome, 2 with Turners syndrome and 2 were miscarried spontaneously without chromosome analysis. **Conclusion:** This study demonstrates that first trimester nuchal translucency combined with maternal age is an effective method of screening for fetal chromosomal abnormalities and can be used in routine clinical practice.

Key words: Nuchal translucency, trisomy 21, ultrasound transvaginal, chromosome anomaly.

INTRODUCCIÓN

El empleo del ultrasonido en la evaluación fetal en el primer trimestre del embarazo ha permitido un diagnóstico temprano de malformaciones fetales(1,11).

Es necesario tener en cuenta que el aumento de la translucencia nuchal en fetos de 10 a 14 semanas, es un signo común para alteraciones cromosómicas, defectos cardiacos y otros síndromes genéticos(25,14,15,9). La evaluación de la translucencia nuchal por ultrasonido en el primer trimestre del embarazo combinada con amniocentesis en los casos en que la translucencia nuchal fue mayor de 3 mm,



debe ser considerada como el método de elección para la detección de posibles alteraciones cromosómicas fetales(7).

En numerosas publicaciones se ha demostrado tasas de detección del 56% al 80%(1,2,4), que son mayores que los resultados obtenidos con el despistaje para alteraciones cromosómicas realizado en función de la edad materna que nos da una tasa de detección de 30%, y cuando se realiza el despistaje en asociación con el estudio bioquímico: triple despistaje (alfa fetoproteína, gonadotropina subunidad beta y estriol) en el segundo trimestre, esta tasa se eleva al 60%(21).

Cuando se asocia la determinación de la translucencia nucal con la medición de hormona gonadotropina coriónica beta libre (HCG beta libre) y de proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A) en sangre materna en el primer trimestre, la tasa de detección de alteraciones cromosómicas alcanza el 90%(20,26).

El objetivo del presente estudio es determinar la asociación de alteraciones cromosómicas con el aumento de la translucencia fetal en el primer trimestre del embarazo y, por tanto, conocer su utilidad como un marcador cromosómico.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó este trabajo prospectivo, longitudinal, en 423 gestantes con embarazo único y una gestante con embarazo gemelar atendidos entre junio de 1994 y diciembre de 1998.

En todos ellos se realizó ecografía transvaginal para el estudio completo de la anatomía fetal, así como la medición de la translucencia nucal y de la longitud corona-nalga, con el objetivo de determinar la edad gestacional y la búsqueda de probable aneuploidía.

Para la medición de la translucencia nucal es necesario:

1. Determinar la longitud corona-nalga en un plano sagital que debe ocupar dos tercios de la pantalla.
2. Medir el grosor máximo de la translucencia nucal entre la piel y tejidos blandos de la columna cervical, situando los calibradores en los bordes internos. Se hace varias mediciones y se utiliza la mayor para el cálculo de riesgo
3. Tener cuidado en diferenciar la piel del feto de la membrana amniótica, esto se consigue con los movimientos del feto espontáneos o estimulados, como lo define la Fundación de Medicina Fetal(27).

Se usó un equipo de ultrasonido ATL Apogee 800 plus con Doppler color y transductor vaginal de 7,5 MHz con un ángulo de 140 grados.

Se hizo 64 amniocentesis transabdominales para el estudio del cariotipo fetal, indicadas por edad materna avanzada o historia familiar de anomalías cromosómicas y el hallazgo ecográfico de translucencia nucal mayor de 3 mm, entre las 15 y 17 semanas de edad gestacional, obteniéndose un mL de líquido amniótico por cada semana de gestación, mediante punción guiada por ultrasonido.

También se hizo estudio cromosómico en 5 de los 7 casos en que ocurrió un aborto espontáneo y en un recién nacido vivo.

RESULTADOS

De 424 fetos en que se midió la translucencia nucal, en 410 fue menor de 3 mm, con 409 normales y un caso de trisomía 13 que, por presentar retardo de crecimiento intrauterino, oligohidramnios y ausencia del flujo diastólico en la arteria umbilical, se interrumpió el embarazo a las 35 semanas con evolución favorable, actualmente tiene 18 meses de edad.

La translucencia nucal fue mayor de 3 mm en 14 fetos, realizándose amniocentesis tan sólo en 7 pacientes con los resultados siguientes: 3 fetos normales, 3 con síndrome de Down y uno con síndrome de Turner.



Tabla 1. Cariotipo fetal

Amniocentesis	
• Fetos normales	3
• Trisomía 21	3
• Síndrome Turner	1
Postaborto	
• Trisomía 21	4
• Síndrome Turner	1
• Abortos sin cariotipo fetal	2
Total	14

Los 7 embarazos restantes no aceptaron el procedimiento y posteriormente presentaron muerte fetal intrauterina.



**Embarazo de 13 semanas con translucencia nuchal de 1,68 mm.
Cariotipo en Líquido amniótico: Normal.**



**Embarazo de 13,5 semanas con translucencia nuchal de 4,3 mm.
Cariotipo de células fetales: Síndrome de Down.**

El estudio de células fetales hecho en 5 casos correspondió a 4 con síndrome de Down y uno con síndrome de Turner. Los dos casos restantes no tienen estudio de células fetales.

En las 64 amniocentesis transabdominales la muestra del líquido amniótico se obtuvo por punción única en 60 casos.

Las complicaciones observadas fueron: una muerte fetal a las dos semanas de realizado el procedimiento; ruptura prematura de membranas en un feto, a las 30 semanas de gestación.

Los resultados obtenidos en el estudio del líquido amniótico fueron cariotipo normal en 60 casos y cromosopatías en 4 casos.

De todos los casos con aumento de la translucencia nuchal sólo dos gestantes tuvieron edad menor de 35 años.



**Embarazo de 10 semanas con translucencia nuchal de 4,15 mm.
Cariotipo en líquido amniótico: Síndrome de Down.**



**Embarazo de 14 semanas con translucencia nuchal 17,6 mm.
Cariotipo en líquido amniótico: Síndrome de Turner**



DISCUSIÓN

En esta serie de 424 fetos estudiados, un total de 14 tuvo translucencia nucal mayor de 3 mm. El estudio cromosómico se hizo en 12 fetos con los siguientes hallazgos: cariotipo anormal 9 fetos, lo que nos da un 75% de sensibilidad de este método, sensibilidad superior a la que se obtiene cuando el despistaje se hace en función de la edad materna y el triple despistaje (13,10). Suponemos que los otros dos casos de aumento de la translucencia nucal en que no se hizo estudio cromosómico y en los cuales ocurrió aborto espontáneo, también presentaban aneuploidía, lo que corresponde a los altos índices de alteraciones cromosómicas en los abortos espontáneos del primer trimestre que alcanzan hasta 60%(8).

Estos hallazgos demuestran que es posible implementar un programa de medición de la translucencia nucal en la práctica rutinaria, con la adición de mínimos recursos y con un buen entrenamiento de los sonografistas en esta técnica(22,23), lo que brindará resultados halagadores permitiendo la detección de la mayoría de las anomalías cromosómicas en el primer trimestre del embarazo, con la consiguiente reducción de la prevalencia del síndrome de Down (24).

Según la literatura, el incremento del grosor de la translucencia nucal es un hallazgo en cerca del 80% de fetos con anomalías cromosómicas(12,18), lo que coincide con nuestros resultados que muestran un aumento de la translucencia nucal en 9 de los 12 fetos con anomalías cromosómicas(22,23).

Estudios de fetos con síndrome de Down han demostrado, en el 50% de los casos, defectos de los septos ventriculares o atrioventricular, así como estrechamiento del istmo aórtico, siendo aceptado que la translucencia nucal se incrementa como consecuencia de una falla cardíaca temprana; también podría ser utilizado como un marcador sensible para la identificación de anomalías cardíacas(3,16,17,19).

CONCLUSIÓN

Este estudio confirma que la medición de la translucencia nucal en el primer trimestre del embarazo, mediante estudio ecográfico transvaginal entre las 10 y 14 semanas de gestación, es un método de alta sensibilidad para la detección de anomalías cromosómicas fetales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nicolaides KH, Brizot ML, Snijders RJM. Fetal nuchal traslucency ultrasound screening for fetal trisomies in the first trimester of pregnancy. *Br J Obstet Gynaecol* 1994; 101: 782-6.
2. Pandya PP, Goldberg H, Walton B, Riddle A, Sheley S, Snijders RJ, Nicolaides KH. The implementation of first trimester scanning at 10-13 weeks gestation and the measurement of fetal nuchal translucency thickness in two maternity units. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5:20-5.
3. Hyett JA, Moscoso G, Nicolaides KH, First Trimester nuchal translucency and cardiac septal defect in fetuses with trisomy 21. *Am J Obstet Gynaecol* 1995; 172: 1411-13.
4. Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy *Br Med J* 1992; 304: 867-9.
5. Nadel A, Bromley B, Benacerraf BR, Nuchal thickening or cystic hygromas in first and early second trimester fetuses: prognosis and outcome. *Obstet Gynecol* 1993; 82: 43-8.
6. Pandya PP, Kondylis A, Hilbert L, Snijders RJM, Nicolaides KH. Chromosomal defects and outcome in 1015 fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 159.
7. Pandya PP, Goldberg H, Walton B, Riddle A, Shelley S, Sinijders RJM, Nicolaides KH. The implementation of first trimester scanning at 10-13 weeks gestation and the measurement of fetal nuchal translucency thickness in two maternity units. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 20-5.
8. Brambati B, Cislighi C, Tului L, Alberti E, Amidani M, Colombo U and Zuliani G Firsttrimester Down's syndrome screening using nuchal translucency: prospective stuidy in patients undergoing chorionic villus sampling. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 9-14.
9. Szabo J, Gellen J, Szemere G. First trimester ultrasound screening for fetal aneuploidies in women over 35 and under years of age. *Ultrasound Obstet. Gynecol* 1995; 5: 16-13.



10. Hafner E, Schuchter K, Philipp K. Screening for chromosomal abnormalities in an unselected population by fetal nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 330-3.
11. Roberts LJ, Bewley S, Mackinson AM, Rodeck CH. First trimester fetal nuchal translucency: problems with screening the general population. *Br J Obstet Gynaecol* 1995; 102: 381-5.
12. Padya PP, Snijders RJM, Johnson SP, Brizot ML, Nicolaides KH. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation, *Br J Obstet Gynaecol* 1995; 102: 957-62.
13. Comas C, Martínez J, Ojuel J, et. Al. First trimester nuchal edema as a marker of aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 269.
14. Hyett JA, Moscoso G, Nicolaides KH. Abnormalities, of the heart and great arteries in first trimester chromosomally abnormal fetuses. *Am J Med Genet* 1997; 69: 20716.
15. Hyett JA, Moscoso G, Papapanagiotou G, Perdu M, Nicolaides KH. Abnormalities of the heart and great arteries in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 7: 245-50.
16. De vore GR, Alfi O. The association between an abnormal nuchal skin fold, trisomy 21 and ultrasound abnormalities identified during the second trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1993; 3: 387-94.
17. Achiron R, Rostein Z, Lipitz S, Mashlach S, Hegesh J. First trimester of fetal congenital heart disease by transvaginal ultrasonography. *Obstet Gynecol* 1994; 84: 69-72.
18. Nicolaides KH, Sebire, NJ, Snijder, RJM and Johnson S. Down's screening in the UK. *Lancet* 1996; 347: 906-7.
19. Moscoso G. Fetal nuchal translucency: A need to understand the physiological basis. *Ultrasound obstet Gynecol* 1995: 5: 68.
20. Hurley PA, Ward RH, Teisner B, et. al. Serum PAPP A measurements in first trimester. *Prenat Diagn* 1993; 13: 9038.
21. Macri JN, Spencer K, Artken D, et. al. First trimester free beta screening for Down Syndrome. *Prenat Diagn* 1993; 13: 557-62.
22. Whitlow BJ, Economides DL. The optimal gestational age to examine fetal anatomy and measure nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 258-61.
23. Yagel S, Anteby EY, Rosen E, et al. Assessment of first trimester nuchal translucency by daily reference intervals. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 262-5.
24. Thilaganathan S, Black A, Whathen NC. Effect of first trimester nuchal translucency on second trimester maternal serum biochemical screening for Down's syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 261-4.
25. Monteagudo N, Matías N, et al. Increased fetal nuchal translucency: possible involvement of early cardiac failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 265-8.
26. Spencer V, Souter N, Tul R. Snijder, KH, Nicolaides KH. A screening program for trisomy 21 at 10-14 weeks using fetal nuchal translucency, maternal serum free human chorionic gonadotropin and pregnancy associated plasma protein. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 231-67.
27. Snijders RJM, Johnson S, Noble PL, Nicolaides K. First trimester ultrasound screening for chromosomal defect. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 216-26.