

Eficacia de la ecografía realizada durante la semana 12-13 para el diagnóstico temprano de anomalías congénitas fetales en la era del ADN fetal

Effectiveness of 12-13 week scan for early diagnosis of fetal congenital anomalies in the cell-free DNA era

KENKHUIS MJA, BAKKER M, BARDI F, FONTANELLA F, BAKKER MK, FLEURKE-ROZEMA JH, BILARDO CM.
ULTRASOUND OBSTET GYNECOL. 2018;51:463-469

Se describe un estudio cuyo objetivo principal fue evaluar la prevalencia y el tipo de anomalías congénitas, tanto estructurales como cromosómicas, que se pueden detectar en una ecografía temprana realizada a las 12–13 semanas de gestación, en comparación con el examen ultrasonográfico anatómico de las 20 semanas. Los objetivos secundarios fueron evaluar la tasa de falsos positivos y la prevalencia de marcadores blandos no malformativos en ambos estudios.

Se invitó a especialistas acreditados en la medición de la translucencia nucal (TN) a que participaran en el estudio, después de recibir formación adicional para mejorar su experiencia en el examen de la anatomía fetal de finales del primer trimestre. Las ecografías tempranas se realizaron bajo un protocolo estructurado estandarizado.

Se realizó un estudio ultrasonográfico precoz en la semana 12-13 a todas las mujeres que optaron por el cribado del primer trimestre combinado o las que tenían un mayor riesgo a priori de anomalías fetales (grupo de estudio). Posteriormente se les brindó un examen anatómico detallado en semana 20 con el objetivo de detectar posibles anomalías morfológicas. La tasa de detección de anomalías fetales en la ecografía de la semana 12-13 fue del 63%. Éstas consistieron en alteraciones graves como defectos del tubo neural, onfalocele, megavejiga, anomalías congénitas múltiples y esqueléticas.

La translucencia nucal se encontró aumentada en el 52 % de los casos de anomalías estructurales detectadas tempranamente. Con respecto a los defectos cardíacos, un 33 % se diagnosticaron en el estudio precoz de la semana 12-13, el 41 % en el examen de las 20 semanas y el 25% después del nacimiento. Los falsos positivos en la ecografía temprana y en la ecografía de la semana 20 ocurrieron en el 0,1% y el 0,6% de los casos respectivamente, mientras que los marcadores blandos o no malformativos se observaron en el 1,4% y 3,0% de los casos.

¿Qué es lo que ya sabemos?

El estudio ultrasonográfico del primer trimestre tardío es una oportunidad para la evaluación morfológica detallada precoz del feto que permite identificar ciertas malformaciones estructurales mayores.

¿Qué agrega el artículo?

Una ecografía realizada entre las 12-13 semanas de gestación por especialistas competentes puede diagnosticar aproximadamente la mitad de las anomalías estructurales prenatales detectables y el 100% de las que se espera que se detecten en esta etapa. Las anomalías particularmente graves son susceptibles de un diagnóstico temprano. Por lo tanto, se puede concluir que el examen anatómico fetal temprano es una parte esencial en la atención actual del embarazo.