

UN CASO POCO EXPRESIVO DE TRISOMÍA 18

Autores: López Vázquez, C; Mas Ruiz, SP; Velastegui Calderon, KV; Aroca Madrid, M^{al}; Gomez Melero R; García Ré, E; Pina Montoya, M^aA; Albarracín Navarro, JL.*

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAFAEL MÉNDEZ

ANTECEDENTES PERSONALES

- Mujer de 32 años gestante. Alérgica a amoxicilina, sin otros antecedentes médicos, ni quirúrgicos de interés.
- Fórmula obstétrica: G3P1A1; Fórmula menstrual: 4/28; Menarquía. 13 años

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Ecografía obstétrica del primer trimestre + cribado combinado del primer trimestre para aneuploidías.
- Ecografía fetal en semana 16 por onda A de ductus venoso reversa.
- Ecografía fetal morfológica y avanzada en semana 20.
- Amniocentesis diagnóstica

EVOLUCIÓN

1ª Ecografía fetal en semana 12:

Gestación única, actividad cardíaca positiva, movimientos fetales positivos. Placenta de inserción posterior baja. Longitud craneocaudal (LCC) 54.3 mms. Rastreo morfológico precoz negativo.

Marcadores ecográficos:

- Traslucencia nual: 1.76 mms
- Regurgitación tricuspídea negativa
- Onda A de ductus venoso **REVERSA**
- Hueso nasal presente



Marcadores bioquímicos (extracción a las 10 semanas):

- PAPP-A MoM 0.58 mUI/ml
- B-HCG MoM → 0.2 ng/ml



Edad materna 32 años

Resultado de cribado combinado del primer trimestre:

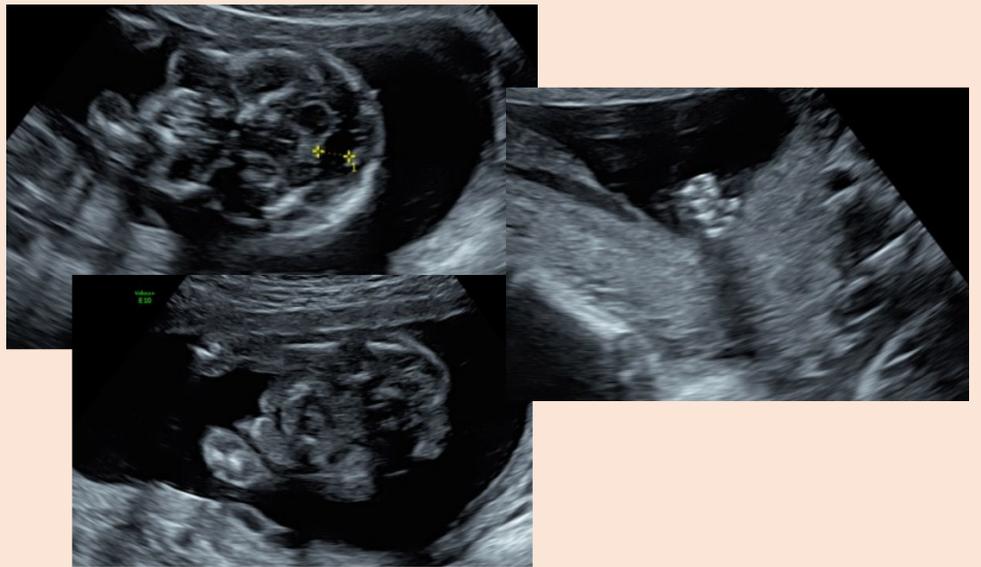
T21 → 1:3142
T18/13 → 1:5897

¡Bajo riesgo para aneuploidías!

2ª Ecografía fetal en semana 16 → feto con actividad cardíaca y movimientos positivos. Placenta posterior normoinserta, líquido amniótico normal. Biometría: DBP 30, CC 117, CA 97, LF 18.6 mm. PEF 131 gr acorde a amenorrea. Rastreo morfológico precoz negativo, sin hallazgos ecográficos de interés.

3ª Ecografía fetal en semana 20:

Feto en transversa con actividad cardíaca y movimientos fetales positivos. Placenta posterior, líquido amniótico normal. Se objetiva labio leporino unilateral, hipoplasia de vermis cerebeloso con cisterna magna aumentada de tamaño



4ª Consulta de alto riesgo obstétrico → se realiza amniocentesis diagnóstica para estudio citogenético prenatal.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO POR AMNIOCENTESIS → SD EDWARDS

DESENLACE: Tras la información recibida deciden realizar interrupción legal del embarazo

COMENTARIOS:

- La trisomía 18 se produce en 1/6000-9000 nacimientos, existiendo una correlación con la edad materna avanzada (>35 años).
- En la aparición del falso negativo para trisomía 13/18 que se obtuvo en el cribado combinado del primer trimestre (riesgo 1/5897), a pesar de que los MoM de los marcadores bioquímicos son bajos como corresponde a la trisomía 18 y el ductus venoso es reverso, parecen haber sido más determinantes la edad materna no avanzada y la ausencia de higroma o de aumento de la TN.
- Se ha sugerido que la ecografía es superior al despistaje bioquímico para el diagnóstico de la trisomía 18. Incluso desde el inicio del segundo trimestre, estos fetos suelen presentar marcadores ecográficos de aneuploidía que nosotros no constatamos (quistes de plexos corioideos, cráneo en fresa, micrognatia, orejas pequeñas, arteria umbilical única, higroma quístico etc...), CIR precoz, o bien malformaciones estructurales entre ellas las cardíacas, del SNC, craneofaciales, genitourinarias, de las extremidades etc .. sin embargo, sólo objetivamos las descritas en la semana 20ª, con una baja expresividad ecográfica.
- Se destaca la relevancia de realizar un exploración ecográfica prenatal meticulosa del feto prestando atención a detalles finos (sutiles marcadores) o anomalías ecográficas leves (labio leporino unilateral) ofreciendo un estudio genético.
- La evolución natural es la muerte intraútero, 90% de los nacidos mueren el primer año de vida. El 10% restante presentan un retraso mental grave.