

Avances y revisión del screening prenatal de las malformaciones fetales

López Azorín, F.; Cañizares Hernández, F. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Resumen de la ponencia de las jornadas de AEFA Cáceres 2007.

CRIBADO PRENATAL EN DEFECTOS DE TUBO NEURAL Y CROMOSOMOPATÍAS

Las malformaciones fetales producidas por defectos de cierre del tubo neural y por aneuploidías cromosómicas representan una de las causas más frecuentes de morbilidad y mortalidad perinatal, por lo que su detección constituye una de las indicaciones más frecuentes del diagnóstico prenatal.

La falta de cierre del tubo neural causa un desarrollo incompleto del tejido nervioso en la zona afectada. En la zona anterior puede causar desarrollo incompleto de la bóveda craneal, anencefalia o alteraciones faciales. En la zona de la médula causa herniación de las cubiertas nerviosas que puede causar meningocele, mielomeningocele, hidrocefalia o espina bífida. Son causa importante de mortalidad fetal e infantil y los casos que sobreviven presentan déficit neurológico y malformaciones severas. Las aneuploidías son cromosomopatías que presentan número impar de cromosomas, producidas por la falta (monosomías) o el exceso (trisomías) de cromosomas, que no afectan a los cromosomas sexuales. Las más comunes (trisomía 21, 18 y 13 de Down), 18 (trisomía de Edwards) y 13 (trisomía de Patau). Son causa importante de mortalidad perinatal y neonatal. El diagnóstico prenatal por cariotipo, siendo la más habitual y con mayor supervivencia postnatal la trisomía 21, aunque pre-

sentan frecuentes anomalías congénitas y retraso mental. Tanto unas como otras crean un grave problema social que requiere un elevado esfuerzo personal y económico del entorno familiar.

El diagnóstico de estas malformaciones requiere el estudio del cariotipo fetal y la aplicación de pruebas diagnósticas invasivas (amniocentesis, biopsia corial) con alto coste y un riesgo asociado del 1% de abortos o complicaciones para el embarazo (hemorragias, infecciones, rotura de membranas, etc.). Debido a ello se crea la necesidad de utilizar métodos de cribado (*screening*) prenatal que permita identificar individualmente a todas las gestantes con un riesgo significativo de tener un feto con alguna de esas alteraciones para aplicar sólo en ellas las técnicas diagnósticas invasivas confirmatorias. De esta forma, en los casos que sea posible y previo consejo genético se podrá decidir por la aplicación de un tratamiento fetal, si existe, o decidir voluntariamente la terminación del embarazo.

Inicialmente, el único cribado prenatal que se utilizaba era el basado en datos epidemiológicos y antecedentes clínicos de la gestante (edad > 35 años, pero la eficacia era baja y escasa al presentar un riesgo > 1:1000) con una tasa de falsos positivos > 5% y obligó a buscar otros métodos de cribado basados en marcadores con una sensibilidad de detección que se aproximase al 100% y con una tasa de casos falso

**Documento completo
sólo para socios de AEFA**