

# CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Marcadores de Aneuploidía en Ecografía 22 – 24 semanas

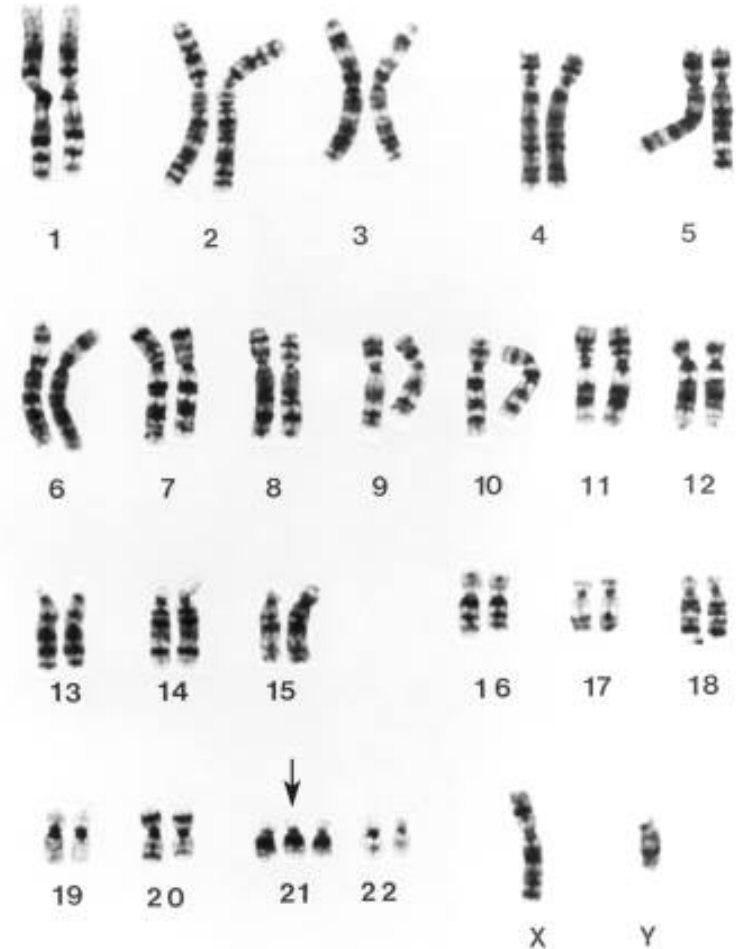
Dra. Vivian Tabak Cabrera

Médico en formación Obstetricia y Ginecología

Universidad de Chile

# Hoja de ruta

- Introducción
- Marcadores de aneuploidía
- Likelihood Ratio
- Riesgo basal
- Marcadores
- Conclusiones



# Introducción



- Anomalías cromosómicas numéricas se presentan en 0,1 – 0,2% de recién nacidos vivos
- 90% de las aneuploidías involucra a los cromosomas 21, 18, 13, X o Y
- Trisomía 21 es la anomalía más frecuente, con una frecuencia de 1/800 recién nacidos vivos
- Aneuploidías son más frecuentes en I y II trimestre que en RNV

**La detección de aneuploidías es uno de los objetivos principales de realizar screening prenatal**

# Marcadores de aneuploidía



- Hallazgos ecográficos que se asocian a fetos con aneuploidías
- Algunos son sugerentes de alteraciones específicas como T21 o T18, otros elevan el riesgo general de presentar una aneuploidía
- No son diagnóstico
- Permiten individualizar el riesgo

# Marcadores de aneuploidía



## Marcadores mayores

- Malformaciones anatómicas
- Clínicamente significativos por sí mismos

# Marcadores de aneuploidía

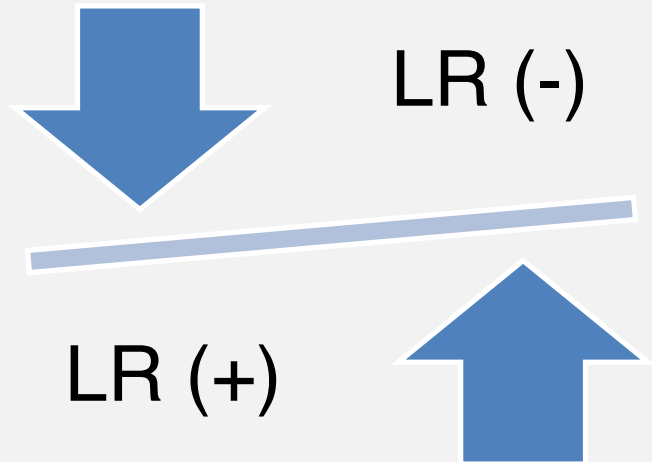


## Marcadores menores (*soft markers*)

- Hallazgos ecográficos que por si solos no presentan importancia clínica
- Se pueden observar en fetos sanos pero tienen mayor incidencia en fetos con anomalías cromosómicas
- No específicos, tienden a ser transitorios

# Likelihood Ratios LR

- Valor matemático que se le asigna a cada marcador en particular para cuantificar su asociación con aneuploidías.
- Su presencia aumenta el riesgo basal de una paciente, mientras que su ausencia lo disminuye.







# Riesgo basal

- El riesgo basal de una paciente depende de múltiples factores →
  - Edad materna
  - Embarazo previo con anomalía cromosómica
  - Screening de primer trimestre
  - Screening bioquímico



# Marcadores

**ULTRASOUND**  
in Obstetrics & Gynecology



CERPO

Systematic Review | [Free Access](#)

## Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21

M. Agathokleous, P. Chaveeva, L. C. Y. Poon, P. Kosinski, K. H. Nicolaidis✉

**Table 11** Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR- (95% CI)	LR isolated marker*
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

\*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus. ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

# Marcadores



**ULTRASOUND**  
in Obstetrics & Gynecology



Systematic Review | [Free Access](#)

## Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21

M. Agathokleous, P. Chaveeva, L. C. Y. Poon, P. Kosinski, K. H. Nicolaides✉

**Table 11** Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR- (95% CI)	LR isolated marker*
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

\*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus, ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

# Marcadores



**ULTRASOUND**  
in Obstetrics & Gynecology



Systematic Review | [Free Access](#)

## Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21

M. Agathokleous, P. Chaveeva, L. C. Y. Poon, P. Kosinski, K. H. Nicolaides✉

**Table 11** Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR- (95% CI)	LR isolated marker*
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

\*Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus, ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

Ausencia de todos los marcadores (aparte de húmero corto) se asoció a un LR (-) combinado de 0.13 → **Disminución del riesgo basal en 7,7 veces**

# Pliegue nucal aumentado



- Pliegue nucal corresponde al grosor de la piel de la nuca fetal, se ve aumentado por acumulación de líquido (edema)

# Pliegue nucal aumentado



- Corte axial de la cabeza fetal en plano transcerebelar con visualización de tálamo, cavum septum pellucidum
- Corte  $\geq 5 - 6\text{mm}$

# Pliegue nucal aumentado



- Asociado a T21, T18, T13, Sd. De Turner, Sd. De Noonan
- Presente en 26% de fetos con T21 con falsos positivos de 1%
- LR (+) 23.3
- LR (-) 0.8
- Como marcador aislado T21 LR (+) 3.79



# Hipoplasia / ausencia de hueso nasal



- Marcador aislado más sensible y específico para T21
- No se asocia a otras aneuploidías
- Presente en aproximadamente 60% de fetos con T21
- Presente en hasta 10% de fetos euploides

# Hipoplasia / ausencia de hueso nasal

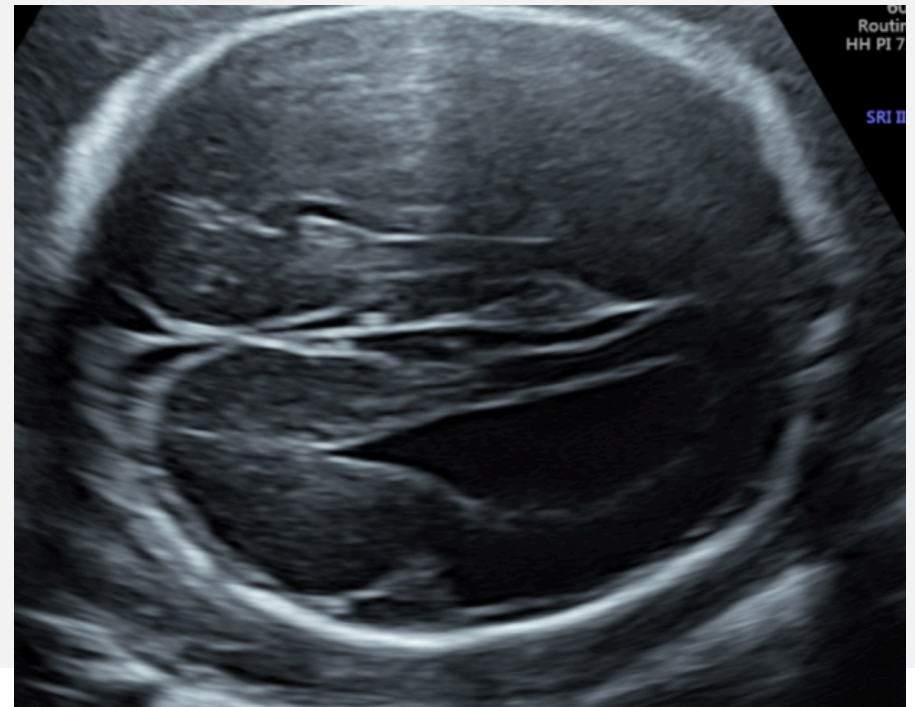


- Medición en corte sagital de la cara donde se observe el maxilar superior
- Significativo cuando es percentil  $<2,5$

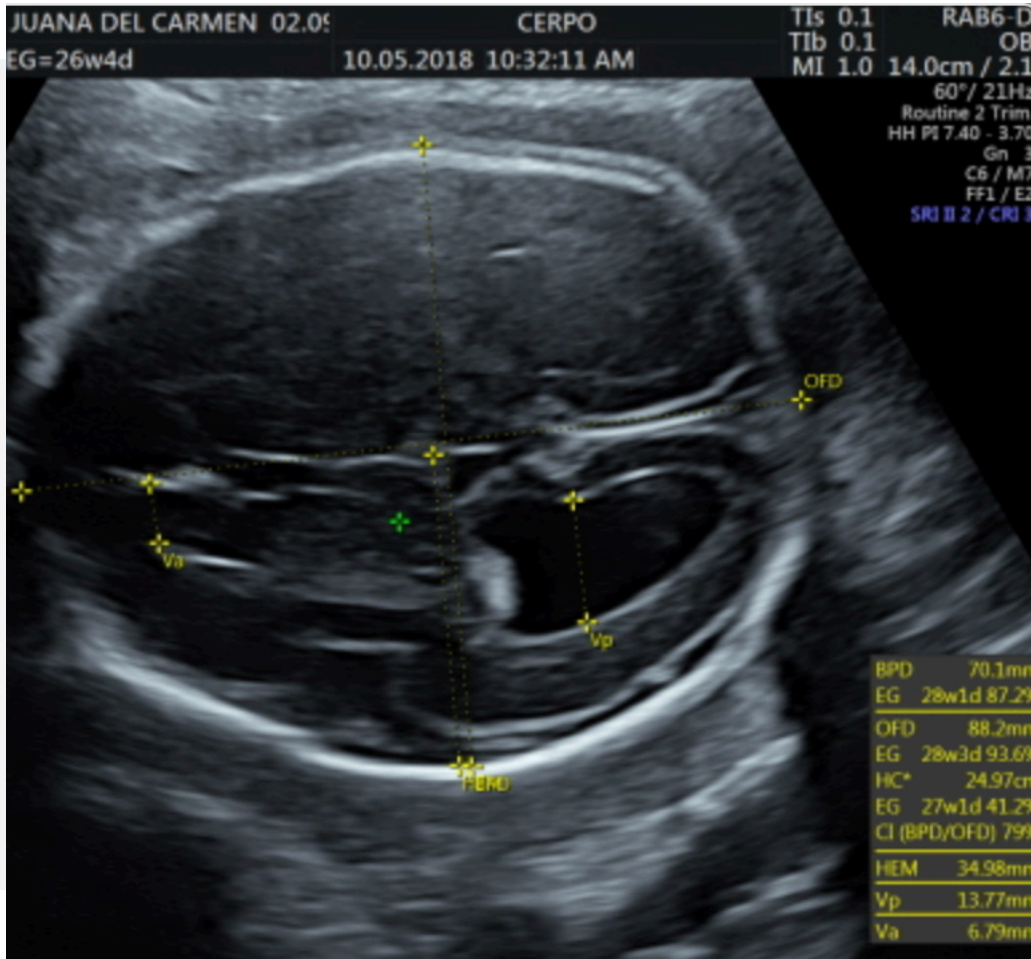


# Ventriculomegalia

- Dilatación de los ventrículos laterales
  - Leve 10-12 mm
  - Moderada 12-15 mm
  - Severa > 15 mm.



# Ventriculomegalia



- Poco frecuente
- Presente en aprox 10% de fetos con T21
- LR (+) como marcador aislado 3.81

# Foco cardiaco ecogénico

- Foco ecogénico visualizado en uno o ambos ventrículos a nivel del músculo papilar (corte 4 cámaras)
- Es un marcador débil para T21
- Por si solo no aumenta el riesgo de aneuploidía (LR 0.95)





# Intestino hiperecogénico



- Asa intestinal con ecogenicidad comparable a las estructuras óseas adyacentes (hueso ilíaco)
- Marcador aislado para T21 LR (+) 1,65

# Intestino hiperecogénico



- Mayor hacia mediados del segundo trimestre, luego disminuye
- Se debería a una peristalsis y tono muscular disminuidos → mayor absorción de líquido en las asas

# Intestino hiperecogénico

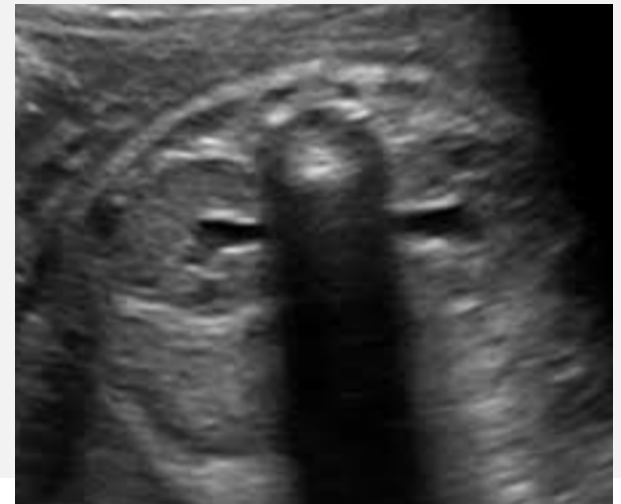


- Asociado a otras patologías →
  - TORCH
  - Hemorragia intraamniótica
  - Fibrosis quística (íleo meconial)
  - Malformaciones intestinales



# Pielectasia leve

- Dilatación del sistema pielocaliciario
  - II trimestre  $\geq 4$  mm
  - Más frecuente en fetos masculinos  $\rightarrow$  LR menos significativo
  - Marcador aislado para T21
- LR (+) 1.08



# Acortamiento rizomélico de extremidades

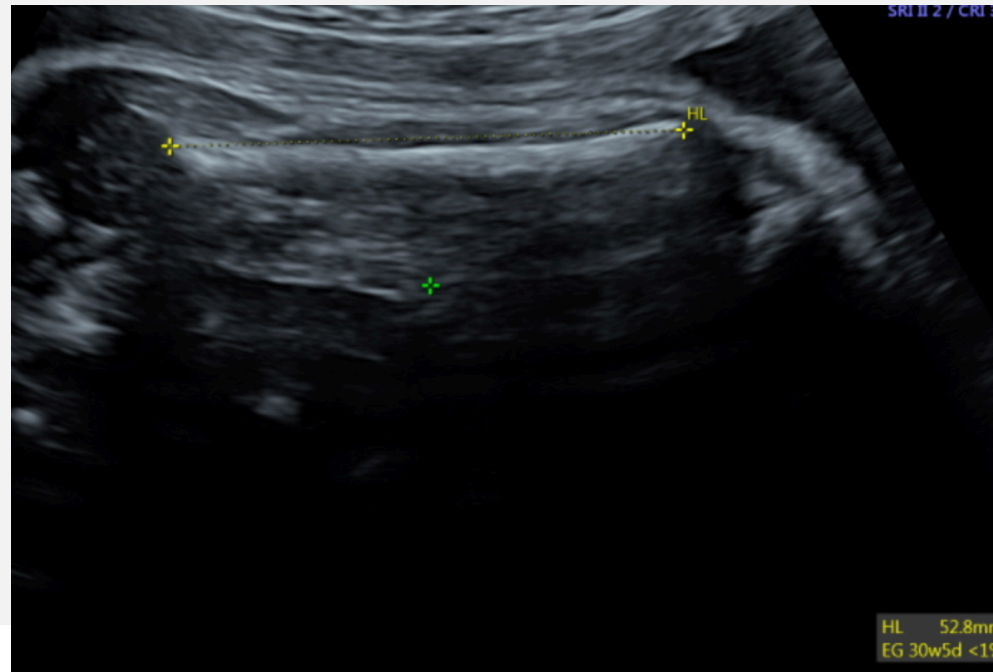


- Fémur corto presente en 24 a 45% de fetos con T 21 (medida obtenida/observada  $\leq 0,91$ )
- Húmero corto presente en 24 a 54% de fetos con T21 (medida obtenida/observada  $\leq 0,89$ )
- Húmero impresiona mejor predictor que fémur

# Acortamiento rizomélico de extremidades



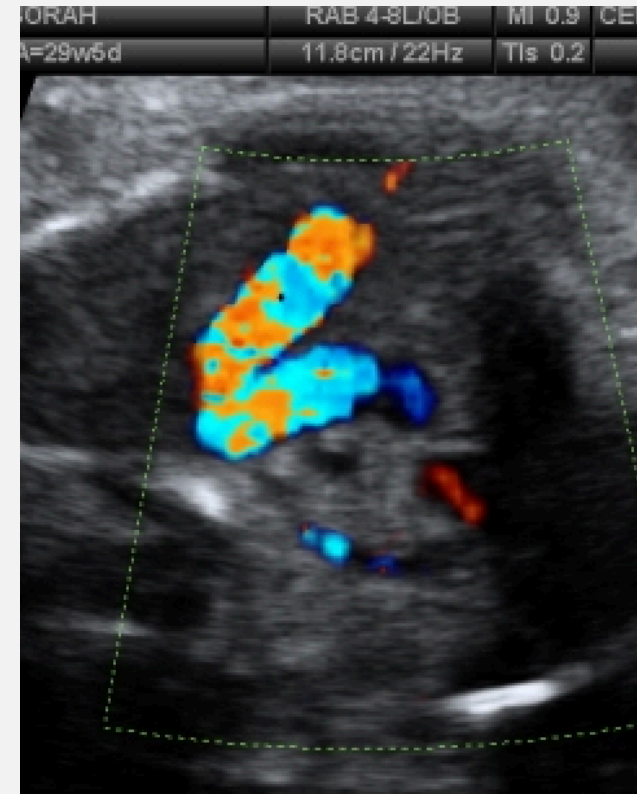
- Asociado a T21, T18, RCIU, displasias esqueléticas, triploidías, Sd. Turner



# Arteria subclavia derecha aberrante (ARSA)



- Se origina directamente desde la aorta, distal a la arteria subclavia izquierda.
- Discurre hacia la derecha, posterior a la tráquea
- Presente en 0,5 – 2% de fetos euploides
- Presente en hasta 30% de fetos con T21



# Conclusiones



- La incidencia de marcadores ecográficos es mayor en fetos con aneuploidías que en fetos euploides
- Cada marcador por si solo modifica discretamente la probabilidad pre test de cada mujer individual
- La ausencia de todos los marcadores disminuye la probabilidad de presentar T21 en 7,7 veces

# Conclusiones



- Usar calculadoras para determinar el riesgo individual de cada paciente
- Sistematizar la búsqueda de marcadores ecográficos en II trimestre

# CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Gracias

# CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Marcadores de Aneuploidía en Ecografía 22 – 24 semanas

Dra. Vivian Tabak Cabrera

Médico en formación Obstetricia y Ginecología

Universidad de Chile