

## Detección prenatal de trisomía 21 y otras aneuploidías

Los cromosomas son paquetes de genes dentro de las células. Los humanos tienen 23 pares de cromosomas (46 en total). Un miembro de cada par es heredado de la madre y el otro del padre. Dos de los 46 cromosomas son los cromosomas sexuales (X e Y) que determinan si la descendencia será masculina o femenina. Las aneuploidías son un tipo de alteración cromosómica caracterizada por un número mayor o menor de cromosomas, siendo las trisomías del cromosoma 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) y 13 (Síndrome de Patau), las más frecuentes.

- » El screening de primer trimestre es un método no invasivo para evaluar riesgo de aneuploidías.
- » Se realiza con mediciones ecográficas y análisis de laboratorio.
- » Informa un riesgo probabilístico de presentar aneuploidía.
- » No es un método diagnóstico.
- » Se sugiere realizar un método confirmatorio a los embarazos que presenten riesgo elevado.

**D**esde el punto de vista de la prevención primaria el **único factor para disminuir el riesgo** de presentar un feto afecto de aneuploidías es la edad materna. Mientras menor sea la edad el riesgo es menor.

El mismo puede ser calculado únicamente con la edad materna y es conocido como **riesgo a priori** y es el riesgo inmodificable que trae consigo la madre y su edad.

Sin embargo, se pueden incluir marcadores bioquímicos (en la sangre materna) y biometrías (mediciones) ecográficas en distintos momentos de la gestación para lograr una mejor estimación del riesgo constituyendo una buena elección ya que son métodos no invasivos.

En el sentido epidemiológico, el riesgo de que una embarazada presente un feto con alteraciones es un valor de probabilidad. Los métodos de **screening** informan dicho riesgo pero no son un método diagnóstico. En los casos de que los informes de riesgo en el screening sean elevados se sugiere un método invasivo para el diagnóstico certero y confirmatorio.

El screening del primer trimestre es una de las técnicas más frecuentemente utilizadas debido a su mayor capacidad de detección y en etapas más precoces respecto de otros test. **Se realiza entre las semanas 11 y 14 de gestación.**

Para ello se debe hacer una ecografía con el fin de obtener una medición denominada Translucencia Nucal (NT) y una extracción de sangre para la determinación de dos proteínas derivadas de la placenta, subunidad beta libre de la gonadotropina coriónica humana (f-hCG) y la proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A). Con ellos se realiza el cálculo de probabilidad, se informa el riesgo por edad y el riesgo combinado de presentar alguna anomalía.

### Preparación del paciente:

Debe presentarse para una extracción de sangre con un ayuno mínimo de 4 hs entre las semanas 11 y 14 de gestación con el estudio ecográfico donde se haya realizado la medición de Translucencia Nucal (TN).