

## **MESA DE CONSENSO**

Coordinador: Dr. Edgardo Pianigiani

Secretario: Dra. Laura Gutiérrez Gregoric

Panelistas:

Dra. Silvia Ferroni

Dr. Osvaldo Santiago

Dra. Susana Zana

Dr. Gustavo Peñalba

Dra. Judith Alvarez

Dr. Jorge Ortega

Dra. María Paola Donato

## **DIAGNOSTICO PRENATAL DE MALFORMACIONES CONGENITAS Y CROMOSOMOPATIAS**

### **OBJETIVOS**

- PLANTEAR PUNTOS DE CONTROVERSIA SOBRE LOS ESTUDIOS ECOGRAFICOS Y BIOQUIMICOS DISPONIBLES EN LA ACTUALIDAD QUE SE UTILIZAN PARA DIAGNOSTICO Y SCREENING.
- DEBATIR Y ANALIZAR EN EL MARCO DE LAS EVIDENCIAS CIENTIFICAS DISPONIBLES LAS NECESIDADES Y APLICACIONES DE CADA METODO.
- ELABORAR Y PROPONER ALGORITMOS DE ESTUDIOS Y TOMA DE DECISIONES ADAPTADOS A CADA NIVEL DE COMPLEJIDAD Y A LA REALIDAD DE LOS RECURSOS DISPONIBLES EN CADA NIVEL DE ATENCION.

### **GUIA DE ORIENTACION**

CADA PANELISTA, DEBERA CONCURRIR A LA MESA, CON CONOCIMIENTO DEL TEMA, UNA OPINION FORMADA Y BIBLIOGRAFIA REFERENTE SOBRE LOS SIGUIENTES ESTUDIOS:

#### **1. PRIMER TRIMESTRE**

**A) ESTUDIO ECOGRAFICO CONVENCIONAL (DE RUTINA)**

**B) ESTUDIO ECOGRAFICO ESPECIALIZADO DE SCREENING PARA BUSQUEDA DE DISTINTOS MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS DE CROMOSOMOPATIAS**

-TRANSLUCENCIA NUCAL

-HUESO NASAL

-FORMA DE ONDA DOPPLER DE DUCTUS VENOSO

-REGURGITACION TRICUSPIDEA

-ANGULO MAXILO-FACIAL.

**C) MARCADORES BIOQUIMICOS – (DOSAJE DE FREE BETA HCG Y PAPP-A)**

**D) PROCESAMIENTO DE DATOS EN SOFTWARE DE CÁLCULO DE RIESGO EN BASE A LOS DATOS OBTENIDOS Y EDAD MATERNA**

**2. SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRE**

**A) ESTUDIO ECOGRAFICO CONVENCIONAL ( DE RUTINA)**

**B) ESTUDIO ECOGRAFICO ESPECIALIZADO - SCAN MORFOLOGICO FETAL DETALLADO (DE SCREENING O ANTE UN HALLAZGO PATOLOGICO EN EL ESTUDIO DE RUTINA)**

**C) MARCADORES BIOQUIMICOS DEL SEGUNDO TRIMESTRE (ALFA FETO PROTEINA Y OTROS)**

**D) ECOCARDIOGRAMA Y DOPPLER CARDIACO COLOR FETAL**

**CUESTIONARIO**

**\*¿QUE ESTUDIOS DEL PRIMER TRIMESTRE POSEEN MAYOR SENSIBILIDAD Y ESPECIFICIDAD PARA SCREENING DE CROMOSOMOPATIAS?**

Es posible obtener grados progresivos de detección (tasas de detección) combinando distintos marcadores clínicos, ecográficos y de laboratorio. Cada centro utilizará la combinación de acuerdo a la tecnología que disponga y del grado de capacitación del equipo médico.

| FACTOR   | TASA DE DETECCION (EN %) |
|--|--------------------------|
| ● Edad materna (EM) mayor a 35 años                                    | 30                       |
| ● EM y bioquímica en suero materno                                     | 50–70                    |
| ● EM y translucencia nucal (TN) a las 11–13+6 semanas                  | 70–80                    |
| ● EM, TN y b-hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 11–13+6 semanas | 80-85                    |
| ● EM, TN y hueso nasal (HN) a las 11–13+6 semanas                      | 80- 85                   |

- EM, TN, HN y b-hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 85-90  
11-13+6 semanas

Además de la consideración de los factores de riesgo, es de gran valor una exploración fetal para búsqueda y diagnóstico de malformaciones fetales estructurales mayores.

Luego de realizado el screening, a aquellas pacientes que resulten de alto riesgo, se les deberá ofrecer la realización de un estudio invasivo confirmatorio.

#### **\*¿ES POSIBLE O CONVENIENTE REALIZARLO A TODAS LAS PACIENTES EN TODOS LOS CENTROS DE SALUD?**

- No es operativamente posible (al menos en la actualidad), incluirlo como estudio de rutina obligado a todas las pacientes en el control prenatal.
- Según el grado de complejidad de cada centro de atención, y la capacidad operativa disponible, es un estudio que se puede ofrecer en primera instancia a la embarazada con riesgo previo aumentado como una alternativa a considerar por ella y su familia,
- Dado que es un cribado de riesgo, se debería comenzar por ofrecerlo a las embarazadas con antecedentes familiares, personales y obstétricos vinculables con riesgo aumentado de aneuploidias
- En una etapa posterior se puede ir incrementando el tamizaje poblacional a grupos con bajo riesgo previo.

#### **\* POSTULAR POTENCIALES BENEFICIOS Y COMPLICACIONES DE AMBAS DECISIONES.**

Beneficios:

- mayor detección prenatal de aneuploidias y la preparación de la embarazada y el equipo médico para afrontar cada situación en particular.

Complicaciones:

- limitaciones de la capacidad operativa de cada centro de atención,

- mayor cantidad de estudios invasivos para confirmación diagnóstica (punción de vellosidades coriales-amniocentesis)
- dificultad de atender las consultas derivadas de los resultados desfavorables obtenidos (genetista-obstetra- neonatología-psicólogo-cirujano neonatal)
- riesgo de imponerse en forma coercitiva en el control prenatal un estudio que la paciente no desea realizar

#### **\*POSTULAR DILEMAS ETICOS Y MEDICO-LEGALES**

- Luego de obtenido un diagnóstico conformativo de aneuploidia o malformación estructural fetal mayor, se debe ofrecer alternativas de diagnóstico y tratamiento a la paciente, enmarcadas en la legislación vigente en cada país y por el comité de bioética de cada centro de atención.
- La decisión y el deseo de la paciente y su familia sobre la conducta a tomar y sobre el plan de diagnóstico y tratamiento propuesto, deben ser tenidas en cuenta y respetadas por el equipo médico.

#### **\*¿QUE ALGORITMO DE ESTUDIO RAZONABLE Y FACTIBLE ES POSIBLE APLICAR EN EL SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRE PARA EL DIAGNOSTICO DE MALFORMACIONES CONGENITAS?**

El mejor estudio es disponer de la posibilidad de realizar una ecografía detallada entre semanas 18 y 23 (scan morfológico fetal detallado) por un equipo médico con el entrenamiento adecuado. A partir de los hallazgos, elaborar un diagnóstico, un encuadre sindrómico, un pronóstico y el planteo de eventuales terapéuticas prenatales.

#### **\*¿DISPONE DE DIRECTIVAS PRECISAS INSTITUCIONALES DE INTERCONSULTA O DERIVACION HACIA CENTROS DE MAYOR COMPLEJIDAD ANTE EL HALLAZGO DE MALFORMACIONES?**

El consenso de los integrantes de la mesa fue la ausencia de acciones institucionales integradas entre los distintos niveles de atención prenatal.

#### **\* ¿CONOCE REDES DE DERIVACION EN NUESTRO PAIS HACIA CENTROS PUBLICOS Y PRIVADOS DONDE SE REALICEN PRACTICAS DE INTERVENCIONISMO EN MEDICINA FETAL EN CASOS DE MALFORMACIONES TRATABLES?**

Se postularon como alternativas de interconsulta:

- 1-Centro Nacional de Genética Medica, ( tercer piso del Hospital Bernardino Rivadavia -Av. Las Heras 2670 (CABA) Tel. 011-4801-4428
- 2-Hospital Nacional Posadas. Centro de Diagnostico y Tratamiento Prenatal.  
Dr.Mario Palermo
- 3- Crear en cada Servicio, redes de información con Hospitales cercanos, donde se dispone de alguna terapéutica aplicable en particular para derivación del caso. Se consignó como ejemplo, Neurocirugía neonatal en el Hospital Gandulfo de Lomas de Zamora, la atención de un medico genetista en el Hospital Evita de Lanús, etc.

4-Portales de internet de información y eventual consulta.

[www.fetalmedicine.com](http://www.fetalmedicine.com) Fetal Medicine Foundation de Londres. Dr. Kipros Nicolaides

[www.fetaltest.com](http://www.fetaltest.com) Proyecto fetal-test

[www.siadtp.com](http://www.siadtp.com) Sociedad Iberoamericana de Diagnostico y Tratamiento Prenatal (SIADTP)

[www.saeu.org.ar](http://www.saeu.org.ar) Sociedad Argentina de Ecografia y Ultrasonografia

[www.fetalgroup.com](http://www.fetalgroup.com) foro de discusión y consulta entre Tocoginecologos , principalmente de Iberoamerica.