



**BENEMÉRITA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE PUEBLA**  
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE PUEBLA  
DIRECCIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO DEL ÁREA DE LA SALUD

**CONCORDANCIA DE LAS MEDICIONES DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL  
EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE PUEBLA.**

**TESIS**

Para obtener el diploma de especialista en:

**RADIOLOGÍA E IMAGEN**

Presenta:

**Dr. Mario de Jesús Díaz Sánchez**

Residente de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica.

Asesor de tesis:

DR. Armando Ricardo Cardoso Guereña

Medico Radiólogo

Noviembre 2015

# ÍNDICE

1.- RESUMEN .....	1
2.- INTRODUCCIÓN .....	2
3.- ANTECEDENTES GENERALES.....	5
4.- ANTECEDENTES ESPECIFICOS .....	6
5.- JUSTIFICACIÓN .....	7
6.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	8
7. OBJETIVOS .....	9
7.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	9
8. MATERIAL Y MÉTODO .....	10
9.-Resultados .....	12
12.- DISCUSIÓN .....	22
13.- CONCLUSIONES.....	23
14.- BIBLIOGRAFÍA .....	24

## 1.- RESUMEN

**Introducción.** Los factores genéticos juegan un papel importante para el desarrollo de las enfermedades humanas. La búsqueda de alteraciones fetales es la forma más poderosa para reducir la prevalencia de recién nacidos con anomalías congénitas y aumentar la oportunidad de sobrevivencia para aquellos que logran nacer. Uno de los primeros y principales marcadores ultrasonográficos para anomalías cromosómicas es la translucencia nuchal.

**Objetivo.** Comparar la tabla de translucencia nuchal en las mediciones de embarazos de 11 a 13 semanas y 6 días de gestación en mujeres con riesgo de malformaciones, en el Hospital Universitario de Puebla con tablas de referencia de literatura.

**Resultados.** Se correlaciono los resultados de las mediciones publicadas en la literatura mundial, los del trabajo previo en el HUP y nuestros datos, en todas las comparaciones la correlación fue muy fuerte superior a 0.9 entre nuestros datos y lo que anteriormente se encontró, teniendo con nosotros una muestra mayor  $n=94$ .

Estos resultados nos hacen ver que los valores de la traslucencia nuchal podrían ser buenos indicadores en la presencia de malformaciones fetales.

## 2.- INTRODUCCIÓN

Las alteraciones cromosómicas aparecen en alrededor del 1% de los recién nacidos vivos, en 5% de las muertes perinatales y en el 50-65% de los abortos espontáneos del primer trimestre. Los defectos congénitos tienen una frecuencia de 2-3% en los recién nacidos vivos, y son la segunda causa de mortalidad infantil en México; las cardiopatías congénitas ocupan el primer lugar. (1,9) Las aneuploidías más frecuentes son síndrome de Down, síndrome de Edwards y síndrome de Patau. (2)

La búsqueda de alteraciones fetales es la forma disponible más poderosa para reducir la prevalencia de recién nacidos con anomalías congénitas, y aumentar la oportunidad de supervivencia para aquellos que logran nacer, los hallazgos de una anomalía corregible pueden ser una indicación para que el parto se lleve a cabo en un centro con facilidades para cirugía pediátrica; los hallazgos de una anomalía severa no corregible pueden permitir el ofrecimiento de la terminación del embarazo. (3)

Durante décadas se han buscado marcadores ultrasonográficos y bioquímicos tempranos que orienten acerca del bienestar fetal. Uno de los primeros y principales marcadores ultrasonográficos para anomalías cromosómicas es la translucencia nucal. (1, 21,34)

Un factor de riesgo incrementado para síndrome de Down es la razón más común para ofrecer diagnóstico genético prenatal. La prueba inicial y básica se centró en la edad materna. (4) En 1978 la edad materna mayor o igual a 35 años se consideraba el estándar para la detección de trisomías; asimismo, se consideraban dentro del estándar de oro las pacientes que tenían embarazos previos afectados, ofreciéndose opciones de diagnóstico prenatal invasivo utilizando amniocentesis o muestras de vellosidades coriónicas. (5)

En 1866 Langdon Down señaló como características comunes de los pacientes con Trisomía 21 el déficit de elasticidad de la piel, dando la apariencia de ser excesiva para el cuerpo, y la cara achatada con la nariz pequeña. En los años noventa, se describió como el exceso de piel de los individuos con síndrome de Down podía visualizarse mediante ecografía como un aumento de la translucencia nucal en el tercer mes de vida intrauterina. (6)

El grosor de la translucencia nucal fetal en la ecografía de las 11-13.6 semanas se ha combinado con la edad materna para ofrecer un método eficaz de screening o cribado para la trisomía 21; con una tasa de técnicas invasivas del 5% pueden identificarse alrededor del 75% de las trisomías. Si además se consideran la fracción libre de la subunidad beta de la gonadotropina coriónica humana y la proteína A plasmática

asociada al embarazo entre las semanas 11 y 13.6, la tasa de detección de anomalías cromosómicas se sitúa entre el 85 y el 90%. (7)

Además de su papel en el cálculo del riesgo de trisomía 21, el aumento de la translucencia nucal cuando el cariotipo fetal es normal sigue estando asociada con mayor frecuencia a cardiopatías graves, alteraciones esqueléticas y numerosos síndromes genéticos. (8)

En 1992 el doctor Nicolaidis y cols. Propusieron el término de translucencia nucal para nombrar a la apariencia sonográfica del líquido de la porción posterior del cuello observada en todos los fetos durante el primer trimestre. Posteriormente, ellos mismos reportaron la asociación entre el espesor de la translucencia y el riesgo de aneuploidía fetal, especialmente trisomías. (9) Por tanto, se define a la translucencia nucal como la acumulación de líquido que se localiza en la región posterior del cuello fetal entre la piel y el tejido celular subcutáneo que recubre la columna cervical. Se utiliza el término translucencia, independientemente de la presencia de septos o de si está limitado al cuello o envuelve a la totalidad del feto.

La translucencia nucal (TN) se encuentra presente en todos los fetos entre las 11 y las 13.6 semanas de gestación y aumenta su medida con el transcurso del embarazo. Durante el segundo trimestre, la translucencia generalmente se resuelve y, en algunos casos, progresa a edema nucal o higroma quístico con o sin hidrops generalizado. Su valor medio varía entre 1.2 mm a inicios de la semana 11 y 1.9 mm al final de la semana 13. Por este motivo se abandonó el criterio utilizado en el pasado de TN nucal aumentada considerando un valor único de corte de 3.0 mm, y se adoptaron diferentes límites superiores de normalidad de acuerdo con diferentes medidas de la longitud cráneo-caudal. (10)

Algunos mecanismos que explican el incremento de la translucencia nucal incluyen: falla cardíaca asociada con anomalías del corazón y grandes vasos. Estudios que incluyen exámenes patológicos en fetos cromosómicamente normales o anormales con translucencia nucal aumentada de las 11 a las 13.6 semanas, han demostrado una alta prevalencia de anormalidades cardíacas y de los grandes vasos. (11) En los fetos con trisomía con translucencia nucal incrementada, hay niveles aumentados de péptido natriurético atrial en el corazón fetal, sugiriendo la presencia de esfuerzo cardíaco. Además los estudios Doppler han demostrado un flujo anormal en el ductus venoso de aquellos fetos con anomalías cromosómicas y/o anomalías cardíacas mayores y aumento de la translucencia nucal. Otro parámetro que puede explicar la fisiopatología es la congestión venosa en la cabeza y el cuello, producida por la constricción del cuerpo fetal como ocurre en el síndrome de banda amniótica o compresión mediastinal encontrada en la hernia diafragmática o el tórax estrecho en las displasias esqueléticas.

Sin embargo en algunas displasias esqueléticas como la osteogénesis imperfecta, puede que la alteración en la composición de la matriz extracelular juegue un papel adicional o alternativo. (12) El tercer factor es la composición alterada de la matriz extracelular ya que muchas proteínas que componen la matriz extracelular se codifican en los cromosomas 21, 18 ó 13, también puede ser un mecanismo subyacente para la translucencia nuchal aumentada en un gran número de síndromes genéticos que están relacionados con alteraciones en el metabolismo de la colágena: anomalías de los receptores del factor de crecimiento de los fibroblastos, o metabolismo alterado del factor biogénico de los perisoximas. El cuarto de los mecanismos fisiopatológicos es la interrupción del drenaje linfático. Un posible mecanismo es la dilatación de los sacos linfáticos yugulares debido a un defecto en la conexión con el sistema venoso, o a una dilatación primaria anormal de los vasos linfáticos y venosos. Estudios inmunohistoquímicos de la piel del cuello de fetos con síndrome de Turner han demostrado una hipoplasia de los vasos linfáticos de la dermis superior. En fetos cromosómicamente normales con aumento de la translucencia nuchal, se observa un déficit en el drenaje linfático debido a hipoplasia o aplasia de los vasos linfáticos como en el síndrome de Noonan y en el linfedema congénito. En trastornos neuromusculares congénitos como la secuencia deformante de acinesia fetal, la distrofia miotónica y la atrofia muscular espinal, el aumento de la translucencia nuchal puede ser consecuencia de la reducción en el drenaje linfático secundario a la disminución de los movimientos fetales. (13) El quinto de los mecanismos es la anemia fetal que se asocia con circulación hiperdinámica, apareciendo hidrops fetal cuando el déficit de hemoglobina es superior a 7 g/dl. La anemia fetal de origen genético (alfa-talasemia, anemia de Blackfan -Diamond, porfiria eritropoyética congénita, anemia diseritropoyética, anemia de Fanconi), y posiblemente la anemia asociada a las infecciones congénitas, pueden presentarse con aumento de la translucencia nuchal fetal. (14) El penúltimo de los mecanismos es la hipoproteinemia que está implicada en la fisiopatología del hidrops fetal inmune y no inmune, en el primer trimestre la hipoproteinemia secundaria a proteinuria puede ser el mecanismo responsable del aumento de la translucencia nuchal en fetos con síndrome nefrótico congénito. (15) Finalmente, las infecciones congénitas por parvovirus B19 se han asociado a un aumento de la translucencia nuchal, en este caso el aumento se ha atribuido a disfunción miocárdica o a anemia fetal secundaria a la supresión de la hematopoyesis. (16)

La evaluación del riesgo al utilizar indicadores ultrasonográficos como la translucencia nuchal, requiere de cuidadosos parámetros de estandarización.

La TN puede medirse con éxito mediante ecografía transabdominal en alrededor del 95% de los casos; en el resto, es necesario recurrir a la ecografía transvaginal. Los resultados utilizando una u otra vía son similares. (17)

### 3.- ANTECEDENTES GENERALES

La translucencia nucal se define como la acumulación subcutánea de líquido en la región posterior del cuello entre la piel y las partes blandas que recubren la columna cervical del feto en el primer trimestre de embarazo. El aumento del espesor de esta región ha demostrado ser el marcador ultrasonográfico más efectivo de trisomía 21 y de muchas otras anomalías cromosómicas.

Dos son los motivos para elegir la semana 11 como la mínima edad gestacional para medir la TN. En primer lugar, un método de cribado requiere la posibilidad de contar con un método diagnóstico y la biopsia de vellosidades coriales antes de esta edad gestacional se asocia a amputaciones de las extremidades. En segundo lugar, muchas anomalías fetales mayores pueden ser diagnosticadas en la ecografía de la TN, siempre y cuando se trate de una gestación de al menos 11 semanas. Por ejemplo, el diagnóstico o la exclusión de acrania y por lo tanto de anencefalia, no es posible antes de la semana 11 dado que la valoración ecográfica de la osificación del cráneo fetal no es fiable antes de este momento. El examen de las cuatro cámaras cardíacas y los grandes vasos sólo es posible tras la semana 10. Entre las 8-10 semanas todos los fetos presentan una herniación del intestino medio visualizada como una masa hiperecogénica en la base del cordón umbilical, y por lo tanto, el diagnóstico o la exclusión de un onfalocele no es fiable a esta edad gestacional. La vejiga fetal solo se visualiza en el 50% de los fetos a las 10 semanas, en el 80% a las 11 semanas y en la totalidad de los casos a las 12 semanas.

Los motivos para elegir 13 semanas y 6 días como límite máximo son, en primer lugar, ofrecer a la paciente con un feto afectado la opción de interrumpir el embarazo en el primer trimestre en lugar del segundo trimestre, en segundo lugar, la incidencia del acúmulo excesivo de líquido nucal en fetos cromosómicamente anormales es menor a las 14-18 semanas que antes de las 14 semanas, y en tercer lugar, el porcentaje de éxito a la hora de realizar la medida entre las 10-13 semanas es del 98-100%, reduciéndose a un 90% a las 14 semanas, ya que el feto se sitúa en posición vertical y resulta más difícil obtener la imagen apropiada.(18)

Considero importante la realización de este proyecto, ya que no se lleva a cabo de manera rutinaria en el servicio de Radiología e Imagen del Hospital Universitario de Puebla, para que los médicos conozcan la técnica de adquisición de la translucencia nucal, la interpretación de los resultados y puedan orientar a las pacientes de manera oportuna acerca del factor de riesgo que implica que un feto presente aumento en la medida de este parámetro.

#### 4.- ANTECEDENTES ESPECÍFICOS

Se sabe que el origen étnico afecta las concentraciones de los marcadores séricos maternos que son utilizados para la detección de Síndrome de Down, aplicándose entonces un factor para corregir los niveles obtenidos para ajustar dichas variaciones. (19) Hasta 1995 no había información sobre la influencia del origen étnico materno sobre la medición de la translucencia nucal. Entre noviembre de 1994 y noviembre de 1995, se realizó un estudio en los fetos de 1,944 mujeres, realizándose en ellos la medición de la translucencia nucal y la longitud cráneo-caudal; dicho estudio fue diseñado para determinar la influencia del origen étnico en la igualdad y acceso a la medición de la translucencia nucal en la detección del síndrome de Down. Se estableció un modelo retrospectivo múltiple que correlacionó el origen étnico y la longitud cráneo-caudal como predictores; así mismo, se realizaron múltiples análisis retrospectivos para evaluar la relación entre la translucencia nucal y el origen étnico después de la corrección de la longitud cráneo-caudal, y viceversa. Los resultados obtenidos mostraron que no hubo diferencia significativa en la edad promedio de las pacientes que se sometieron al estudio (28.8, con un rango de 15-53 años). La longitud cráneo-caudal fue significativamente diferente en algunos grupos étnicos. El análisis de los múltiples estudios de regresión demostraron que tanto el origen étnico y longitud cráneo-caudal contribuyeron significativamente en la varianza en las mediciones de la translucencia nucal. La diferencia estadísticamente significativa en la medición de la translucencia nucal en los diferentes grupos étnicos, parecería implicar la necesidad de aplicar un factor correctivo para asegurar la igualdad de los estudios entre los diversos grupos étnicos. (20)

Antes de que la translucencia nucal pueda ser utilizada en la práctica clínica rutinaria, es necesario implantar patrones de estandarización; esto es preciso debido al gran potencial que tiene la translucencia nucal si se implanta de forma organizada y coherente. Si la realización de la detección en el primer trimestre resulta tan eficaz como predictiva, y si la implantación de estos aspectos puede ser resuelta con bases nacionales, la detección en el primer trimestre se transformará en parte fundamental de los estudios de detección del síndrome de Down en el siglo XXI. (21)

## 5.- JUSTIFICACIÓN

En el Hospital Universitario de Puebla se realizó con anterioridad un estudio de la medición de la translucencia nugal en embarazos de 11 a 13.6 semanas de gestación, mismo que dejó como producto del mismo estudio, mediciones en donde se observó que la TN es estadísticamente un fenómeno lineal con un valor de coeficiente de correlación superior a 0.8 mismo que hace posible poder predecir valores de mediciones no realizadas, mediante un cálculo de “X” o “Y”.

$$r = \frac{n \sum x_i y_i - \sum x_i \sum y_i}{\sqrt{[n \sum x_i^2 - (\sum x_i)^2][n \sum y_i^2 - (\sum y_i)^2]}}$$

Por lo que después de haber construido una tabla de referencia de valores considerados como normales para una población, se puede poner a prueba dicha tabla con paciente que cumplan criterios para considerarse en riesgo de alteraciones genéticas, y posteriormente establecer como un parámetro de seguimiento de embarazos con riesgo de alteraciones genéticas.

Dr. Nicolaidis y cols, han demostrado que la medición ultrasonográfica de la translucencia nugal es el mejor método de screening prenatal en la detección de aneuploidía. Nosotros pensamos crear una tabla de referencia para la población mexicana y estableciendo los parámetros de normalidad y poder señalar los riesgos anticipados de malformaciones en la población.

Thilaganathan y cols. han señalado una pequeña, pero significativa diferencia en la medición de la translucencia nugal entre fetos de diferentes orígenes étnicos.

Con el presente estudio se podrá conocer a mediano y largo plazo, la tasa de diagnóstico prenatal, o sospecha de síndrome de Down durante la atención prenatal. Por lo que tener estandarizadas las tablas de referencia y conocer su validación mediante la sensibilidad y especificidad y curva de ROC seremos uno de los principales colaboradores en el cuidado materno infantil de la región.

## **6.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

1.- ¿Los resultados obtenidos como valores normales de la translucencia nucal para cada longitud cráneo-caudal en fetos de embarazos de 11 a 13.6 semanas de gestación en mujeres atendidas en el Hospital Universitario de Puebla podrán ser considerados como valores de referencia en comparación con literatura para determinar los riesgos de malformaciones genéticas?

## **7. OBJETIVOS**

### **7.1 OBJETIVO GENERAL**

Comparar la tabla de translucencia nuchal en las mediciones de embarazos de 11 a 13 semanas y 6 días de gestación en mujeres con riesgo de malformaciones, en el Hospital Universitario de Puebla con tablas de referencia de literatura.

### **7.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Determinar sensibilidad y especificidad de la tabla en comparación con valores de referencia.
2. Establecer la medición de translucencia nuchal como parte del protocolo de la valoración de riesgo para malformaciones

## **8. MATERIAL Y MÉTODO**

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, transversal, comparativo y ambilectivo. En mujeres con embarazo de entre 11 y 13.6 semanas de gestación, que acudan al servicio de Radiología e imagen provenientes del servicio de ginecología y obstetricia del Hospital Universitario de Puebla, de marzo de 2014 a noviembre de 2014. Se realizó ultrasonido para medición de translucencia nucal en fetos de mujeres con embarazo de 11 a 13.6 semanas de gestación, provenientes de la consulta externa del servicio de ginecología y obstetricia del Hospital Universitario de Puebla y que cumplan con los criterios de riesgo para malformaciones.

Los criterios de inclusión fueron: Fetos de pacientes con embarazo de entre 11 a 13.6 semanas de gestación hijos de madres mayores de 35 años de edad o con historia de productos con algún tipo de malformación genética. Fetos con uno o ambos padres mexicanos. Pacientes que acepten participar en el protocolo, previa firma del consentimiento informado. Pacientes que acudan al servicio de radiología e imagen provenientes de la consulta externa del servicio de ginecología y obstetricia del HUP, con los criterios anteriores.

Las variables del estudio fueron edad de la madre; Edad gestacional; Medida de translucencia nucal; se refiere al espesor en milímetros de la región posterior del cuello entre la piel y las partes blandas que recubren la columna cervical del feto en el primer trimestre de embarazo, y que suele tener acúmulo de líquido.

VARIABLE	TIPO	ESCALA	DEFINICION OPERACIONAL
EDAD	CUANTITATIVA	NOMINAL	Se refiere a las mujeres en edad reproductiva.
EDAD GESTACIONAL	CUANTITATIVA	NOMINAL	Se refiere a los embriones de entre 11 y 13.6 semanas de gestación.
MEDIDA DE TRANSLUCENCIA NUCAL	CUANTITATIVA	NOMINAL	Resultado obtenido de la medición de entre la piel y las partes blandas en la región posterior del cuello del feto.
MEDIDA DE LONGITUD CRANEO-CAUDAL	CUANTITATIVA	NOMINAL	Resultado obtenido de la medición de la longitud entre el cráneo y las nalgas fetales.

La información se procesó mediante medidas de resumen, tendencia central y dispersión mediante promedio y desviación estándar, se realizó el cálculo de coeficiente de correlación mediante la r de Pearson y se presenta mediante gráficos.

## **9.-RESULTADOS**

Se realizó un estudio descriptivo, prospectivo, transversal y observacional con pacientes con embarazo de entre 11 y 13.6 semanas de gestación, que acudieron al servicio de Radiología e imagen provenientes del servicio de ginecología y obstetricia del Hospital Universitario de Puebla, de marzo a noviembre de 2014.

Efectuamos ultrasonido para medición de translucencia nucal en fetos de mujeres con embarazos de 11 a 13.6 semanas de gestación, con riesgos para malformaciones, (mujeres mayores de 35 años de edad o con historia de productos con algún tipo de malformación genética)

Documentamos 94 casos de mediciones de translucencia nucal, el promedio de edad de las pacientes fue de 27.24 y +/- 6.15 años y la distribución por grupo etario es como se muestra en la Tabla y grafico No. 1.

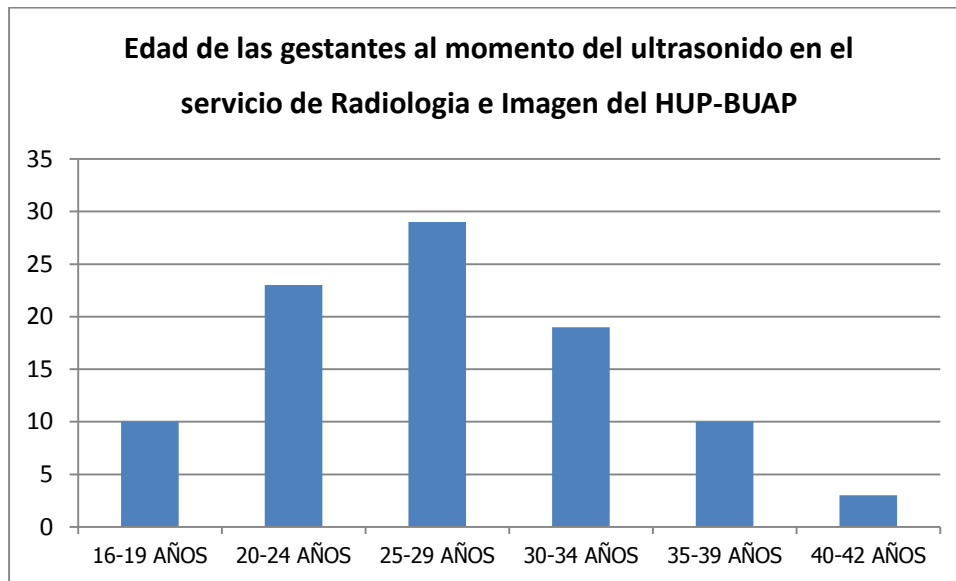
**Tabla No. 1**

**Edad de las gestantes al momento del ultrasonido en el servicio de  
Radiología e Imagen del HUP.BUAP**

<b>EDAD</b>	<b>CASOS</b>	<b>PORCENTAJE</b>
16-19	10	10.6
20-24	23	24.4
25-29	29	30.9
30-34	19	20.2
35-39	10	10.6
40-42	3	3.1
TOTAL	94	99.8

**Fuente: Radiología e Imagen del HUP-BUAP**

## Gráfica No.1



**Fuente: Radiología e Imagen del HUP-BUAP**

En el cuadro 2 se muestran los resultados obtenidos de las mediciones de translucencia nucal por longitud cráneo caudal que se obtuvieron, con cada una de las pacientes y al final fijamos los valores promedios de las mediciones y los valores de la translucencia nucal son proporcionales al valor de la medición de la longitud cráneo caudal, comportándose como un fenómeno lineal.

Tabla No. 2

PROMEDIO DE LA MEDIDA DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL POR  
LONGITUD CRÁNEO CAUDAL

LONGITUD CRANEO- CAUDAL (mm)	MEDIDA DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL POR PACIENTE (mm)					PROMEDI O DE MEDIDA DE LA TRANSLU CENCIA NUCAL (mm)
	1	2	3	4	5	
41	1.2	0.9	1.1	1.3		1.12
42	1.1	0.9				1.00
43	1.2	0.9	1.1	1.7	1.5	1.28
44	1.2	1.7	1.4			1.43
45	0.9	1.3	1.3			1.16
46	1.5	1.1	1.2	1.6	0.9	1.26
47	1.6	1.3				1.45
48	1.4	1.5	1.8			1.56
49	1.7	1.8				1.75
50	2.0	2.1				2.05
52	1.7	1.9				1.80
53	2.0	1.9	1.7			1.86
54	1.8	2.0				1.90

55	1.9	1.8	1.5			1.73
58	1.9	1.7	2.1			1.90
59	1.9	2.2				2.05
60	1.8	2.1	1.9			1.93
62	1.7	2.1				1.90
63	2.0	2.1	2.2	2.0		2.07
64	1.6	2.0				1.80
66	1.3	1.8	2.0	2.4	2.2	1.94
67	1.9	2.2	2.3	2.1		2.12
68	1.7	2.3	1.6	2.0		1.90
70	2.0	2.1	2.4	1.8		2.07
71	2.0	2.3				2.15
72	2.0	2.1	2.2			2.10
73	2.2	2.5	2.3			2.33
75	2.3	2.1				2.20
76	2.5	1.7	2.5	2.6		2.32
77	1.6	1.8				1.70
78	2.4	2.3				2.35
79	2.5	2.6				2.55
	32	32	18	9	3	TOTAL 94

Valores obtenidos de translucencia nucal en el departamento de radiología e Imagen del HUP-BUAP

Longitud cráneo caudal (mm)	Límites de translucencia nucal (mm)	$X \pm S$
41	0.95 - 1.29	1.12 $\pm$ 0.17
42	0.86 - 1.14	1.00 $\pm$ 0.14
43	0.97 - 1.59	1.28 $\pm$ 0.31
44	1.18 - 1.68	1.43 $\pm$ 0.25
45	0.93 - 1.39	1.16 $\pm$ 0.23
46	1.17 - 1.35	1.26 $\pm$ 0.09
47	1.24 - 1.66	1.45 $\pm$ 0.21
48	1.36 - 1.76	1.56 $\pm$ 0.20
49	1.68 - 1.82	1.75 $\pm$ 0.07
50	1.98 - 2.12	2.05 $\pm$ 0.07
52	1.66 - 1.94	1.80 $\pm$ 0.14
53	1.71 - 2.01	1.86 $\pm$ 0.15
54	1.76 - 2.04	1.90 $\pm$ 0.14
55	1.53 - 1.93	1.73 $\pm$ 0.20
58	1.70 - 2.10	1.90 $\pm$ 0.20
59	1.84 - 2.26	2.05 $\pm$ 0.21
60	1.78 - 2.08	1.93 $\pm$ 0.15
62	1.62 - 2.18	1.90 $\pm$ 0.28
63	1.98 - 2.16	2.07 $\pm$ 0.09

64	1.60 - 2.00	1.80 ± 0.20
66	1.52 - 2.36	1.94 ± 0.42
67	1.95 - 2.29	2.12 ± 0.17
68	1.59 - 2.32	1.90 ± 0.31
70	1.82 - 2.32	2.07 ± 0.25
71	1.94 - 2.36	2.15 ± 0.21
72	2.20 - 2.00	2.10 ± 0.10
73	2.20 - 2.50	2.35 ± 0.15
75	2.06 - 2.34	2.20 ± 0.14
76	2.28 - 2.36	2.32 ± 0.04
77	1.56 - 1.84	1.70 ± 0.14
78	2.28 - 2.42	2.35 ± 0.07
79	2.48 - 2.62	2.55 ± 0.07

MEDIDAS MINIMAS Y MAXIMAS POR LONGITUD CRANEOCAUDAL.

LCC (mm)	MINIMA (mm)	MAXIMA (mm)
41	0.69	1.11
42	0.79	1.21
43	0.89	1.31
44	0.99	1.41
45	1.09	1.51
46	1.19	1.61
47	1.29	1.71
48	1.39	1.81
49	1.49	1.91
50	1.59	2.01
51	1.64	2.06
52	1.69	2.11
53	1.74	2.16
54	1.79	2.21
55	1.84	2.26
56	1.87	2.29
57	1.89	2.31
58	1.94	2.36
59	1.99	2.41
60	2.02	2.44
61	2.04	2.46

62	2.07	2.49
63	2.09	2.51
64	2.14	2.56
65	2.17	2.59
66	2.19	2.61
67	2.22	2.64
68	2.23	2.65
69	2.24	2.66
70	2.25	2.67
71	2.26	2.68
72	2.27	2.69
73	2.29	2.76
74	2.34	2.81
75	2.37	2.79
76	2.39	2.81
77	2.42	2.84
78	2.44	2.86
79	2.47	2.89

Se correlaciono los resultados de la literatura mundial, los del trabajo previo en el HUP y nuestros datos, en todas las comparaciones la correlación fue muy fuerte entre nuestros datos y lo que anteriormente se encontró, teniendo con nosotros una muestra mayor.

**Tabla de resultados de correlaciones.**

CORRELACIONES		VALORES TESIS	VALORES TABLA DE REFERENCIA	VALORES LITERATURA
VALORES TESIS	Correlación de Pearson	1	.992**	.906**
	Sig. (bilateral)		.000	.000
	N	94	32	32
VALORES TABLA DE REFERENCIA	<b>Correlación de Pearson</b>	.992**	1	.908**
	<b>Sig. (bilateral)</b>	.000		.000
	N	94	32	32
VALORES LITERATURA	Correlación de Pearson	.906**	.908**	1
	Sig. (bilateral)	.000	.000	
	N	94	32	32

\*\* . La correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral).

Estos resultados nos hacen ver que los valores de la traslucencia nugal podrían ser buenos indicadores en la presencia de malformaciones fetales.

## **12.- DISCUSIÓN**

En estudios previos se crearon mediciones de la translucencia nugal, en donde se valoramos la posibilidad de crear un predictor de riesgo para malformaciones en muestra grandes de población en donde se demostró que la raza juega un papel importante, así como en la detección de algunas patologías. Al igual que en los estudios que se anteceden a este, creamos una tabla de valores con el promedio y la desviación estándar de los valores, para tener una referencia de los límites de translucencia nugal en nuestro estudio la muestra fue superior a la que nos antecedió, por lo que damos un valor importante en nuestros resultados y sobre todo que la correlación encontrada con la literatura mundial, en donde los valores fueron superior a 0.9 del coeficiente de correlación, por lo que pensamos que puede ser un buen predictor de malformaciones.

### **13.- CONCLUSIONES**

- a) La translucencia nugal debe de ser considerado como un predictor en el riesgo de las malformaciones congénitas
- b) Existe una correlación superior a 0.9 en las comparaciones de los datos previos, la literatura mundial y nuestras mediciones
- c) Es importante realizar el estudio de tranlucencia nugal a todas las pacientes con antecedentes de malformaciones y mayores a 35 años.

## 14.- BIBLIOGRAFÍA

1. Mendoza-Caamal, Elvia Cristina; Defectos congénitos asociados con translucencia nuchal aumentada. *Ginecología y Obstetricia de México* 2010; 533-539.
2. K. Nicolaides. Nuchal translucency and other first trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American journal of Obstetrics and Gynecology* 2004; 45-67.
3. Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijders RJM, Ximenes RLS. The 11-13.6 weeks scan. In: *Diploma in Fetal Medicine Foundation and ISUOG Educational Series*.
4. Copel JA, Bahado-Singh RO. Prenatal screening for Down's syndrome. *Lancet* 1968; 2:220.
5. Merkatz IR, Nitowski HM, Macri JN. An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 148: 886-92.
6. Cuckle HS, Wald NJ, Lindenbaum RH. Maternal serum alpha-fetoprotein measurements: a screening test for Down syndrome. *Lancet* 1984; 323: 926-33.
7. Krantz DA, Larsen JW, Buchanan PD, Macri JN. First-trimester Down syndrome screening: free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein A. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 174:612-16.
8. Greco P, Loverro G, Vimercati A, et al. Pathological significance of first-trimester fetal nuchal edema. *Prenat Diag* 1996; 16:503.
9. Snijders RJM, Noble P, Sebire N, Souza A, Nicolaides KH. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Lancet* 1998; 351: 343-6.
10. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Diagnóstico prenatal en el primer trimestre. En: *Ultrasonografía en obstetrician y diagnostic prenatal*. Ediciones Journal; 2003, p. 61-72.

11. Hyett JA, Moscoso G, Nicolaides KH. Abnormalities of the heart and great arteries in first trimester chromosomally abnormal fetuses. *Am J Med Genet* 1997; 69: 207-16.
12. Sebire NJ, Snijders RJ, Davenport M, et al. Fetal Nuchal translucency thickness at 10-14 weeks gestation and congenital diaphragmatic hernia. *Obstet Gynecol* 1997; 10: 416-8.
13. Von Kaisenberg CS, Krenn V, et al. Morphological classification of nuchal skin in fetuses with trisomy 21, 18 and 13 at 12-18 weeks and in trisomy 16 mouse. *Ant Embriol* 1998; 197: 105-24.
14. Von Kaisenberg CS, Nicolaides KH, Brand-Saberi BN. Lymphatic vessel hypoplasia in fetuses with Turner syndrome. *Human Reprod* 1999; 14: 823-6.
15. Hyett J, Noble I, Sebire NJ, et al. Lethal congenital arthrogryposis presents with increased nuchal translucency at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 9: 310-3.
16. Lam YH, Tang MH, et al. Nuchal Translucency in fetuses affected by homozygous alfa-thalassemia-1 at 12-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 238-40.
17. Chitty L. Ultrasound screening for fetal abnormalities. In: Rodeck CH, Whittle MJ (Eds.). *Fetal Medicine. Basic science and clinical practice.* Churchill Livingstone, London; 1999.
18. Watt HC, Wald NJ, Smith D, Kennard A, Densem J. Effect of allowing for ethnic group in prenatal screening for Down's syndrome. *Prenat Diagn* 1996; 16: 691-8.
19. Thilaganathan B, Khare M, Williams B. Influence of ethnic origin on nuchal translucency screening for Down's Syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12:112-4.
20. Pandya PP, Brisot ML, Altman D, Nicolaides KH. Repeatability of measurement of fetal nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 334-7.
21. Malone FD, Alton ME. First trimester Sonographic Screening for Down syndrome. In: *High-risk pregnancy series: Anm Espert's View.* For the society for Maternal-Fetal Medicine. *Obstet Gynecol* 2003; 102 (5): 1066-79.

22. Jou H, Wu S, Li T, Hsu H, Tzeng Y, Hsieh J. Relationship between fetal nuchal translucency and crown-rump length in an Asian Population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17:111-4.
23. T. Mennuti, Michael. Screening for Down's Syndrome- Too many choices?. *The New England Journal of Medicine*. 2003, Vol. 349, pp. 1471-1473.
24. Donoso P. Patricio; Translucencia nucal. *Revista Chilena de Ultrasonografía* 1999; 147-153.
25. M. Rumack, Carol; Diagnóstico por ecografía. 2ª Ed, Capítulo 32, 2008, pp. 852-854, 881-883.
26. E. Behrman, Richard; Nelson Tratado de Pediatría. 17ª Ed, 2005, Capítulo 8, pp.27-30.
27. Salirrosas Cerna, Franklin; Embriología Humana. Ed. Trujillo; 2008
28. Milton, JS, Tsokos JO. Estadística para biología y ciencias de la salud. Madrid: Interamericana McGraw Hill; 2001.
29. Wapner, Ronald. First-Trimester screening for trisomies 21 and 18. *The New England Journal of Medicine*. October 2003. Vol. 349, pp 1405-1413.
30. Leigh Simpson, Joe. Choosing the best prenatal screening protocol. *The New England Journal of Medicine*. November 2005. Vol. 353, pp. 2068-2070.
31. D. Malone, Fergal. First-Trimester or Second-Trimester Screening, or both, for Down's Syndrome. *The New England Journal of Medicine*. November 2005. Vol.353, pp. 2001-2011.
32. A. Driscoll, Deborah. Prenatal Screening for Aneuploidy. *The New England Journal of Medicine*. June 2009. Vol. 360, pp. 2556-2562.
33. Singh Kuldeep. Ultrasonido en Obstetricia. Ed. Amolca. 2ª Ed. Amolca, 2011.
34. Badreldeen, Ahmed. Ultrasonido en Ginecología y Obstetricia. 1ª Ed. Editorial Amolca, 2009.
35. Cunningham. Williams Obstetricia. 23ª Ed. McGraw-Hill; 2011.
36. Mahesh, Choolani. Proteomic technologies for prenatal diagnostics: advances and challenges ahead. *Expert ReviewsLtd*. 2009, pp. 87-101.

37. Donatella Gerulewicz–Vannini. Screening for chromosomal fetal defects and pregnancy associated complications by using maternal serum biochemical markers. *Perinatología y reproducción humana*. Junio 2005. Vol. 19.
38. A.-S. Weingertner, R. Favre. Translucencia nuchal. EMC (Elsevier Masson SAS), Ginecología-Obstetricia, 5-018-A-35, 2009.
39. Illescas M. Tamara. Translucencia nuchal aumentada y cariotipo normal. *Revista Chilena de Ginecología y Obstetricia*. 2010. Vol. 75.
40. Sosa, Cristian. Aumento de la translucencia nuchal y flujo reverso del ductus venoso en cardiopatía congénita. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*. Vol. 59. 2008, pp. 57-61.
41. Quispé, José. Translucencia nuchal fetal un marcador de alteraciones cromosómicas en el primer trimestre. *Revista de Ginecología y obstetricia (Perú)*, Vol. 45, 1999.
42. Pandya PP, Goldberg H. The implementation of first trimester scanning at 10-13 weeks gestation and the measurement of fetal nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996.
43. Hyett JA, Moscoso G. First Trimester nuchal translucency and cardiac septal defect in fetuses with trisomy 21. *Am J Obstet Gynecol* 1996; Vol. 172: 1411-1413.
44. Pandya PP, Kondylis A. Chromosomal defects and outcome in 1015 fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996.
45. Brambati B. First trimester Down's syndrome screening using nuchal translucency: prospective study in patients undergoing chorionic villus sampling. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; pp. 9-14.
46. Szabo J, Gellen J, Szemere G. First trimester ultrasound screening for fetal aneuploidies in women over 35 and under years of age. *Ultrasound Obstet. Gynecol* 1996; pp. 13-16.
47. Whitlow BJ, Economides DL. The optimal gestational age to examine fetal anatomy and measure nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; pp. 258-261.

48. Yagel S, Antiby EY et al. Assessment of first trimester nuchal translucency by daily reference intervals. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; pp 262-265.
49. Monteagudo N, Matías N, et al. Increased fetal nuchal translucency: possible involvement of early cardiac failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 265-268.
50. Spencer V, Souter N. A screening program for trisomy 21 at 10-14 weeks using fetal nuchal translucency, maternal serum free B human chorionic gonadotropin and pregnancy associated plasma protein. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13: 231-267.
51. Snijders RIM, Johnson S, Noble PL, Nicholaides K. First trimester ultrasound screening for chromosomal defect. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 216-226.
52. Cheng C, Bahado-Singh RO. Pregnancy outcomes with increased nuchal translucency after routine Down syndrome screening. *Int J. Gynaecol Obstet.* 2004. Pp. 5-9.
53. Senat MV. Long-term outcome of children born after a first trimester measurement of nuchal translucency at the 99<sup>th</sup> percentile or greater with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol.* 2007, Pp. 153-196.
54. Dra. Corina Cuevas Renaud et al. Sensibilidad y especificidad de una prueba de la UNAM Facultad de Psicología oct2010