



SADIPT

Sociedad Argentina de Diagnóstico Prenatal y Tratamiento

V SESION SADIPT: SCREENING

ANEUPLOIDÍA I

Conceptos básicos-Caso clínico

Dra. Carcano Ma. Eugenia


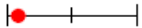
meugenia.carcano@gmail.com

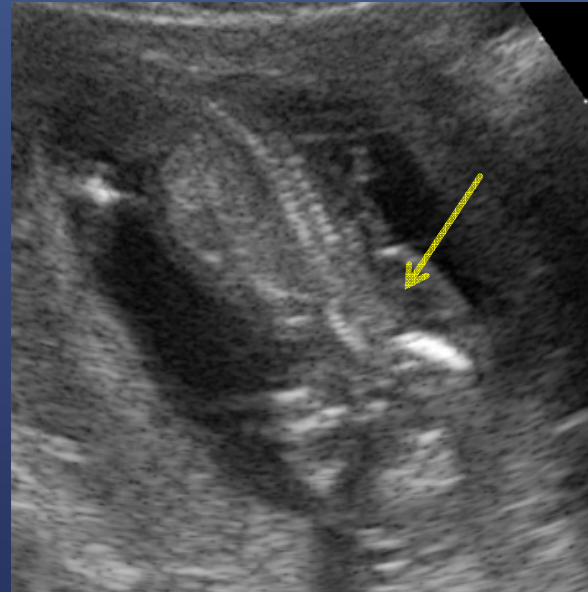
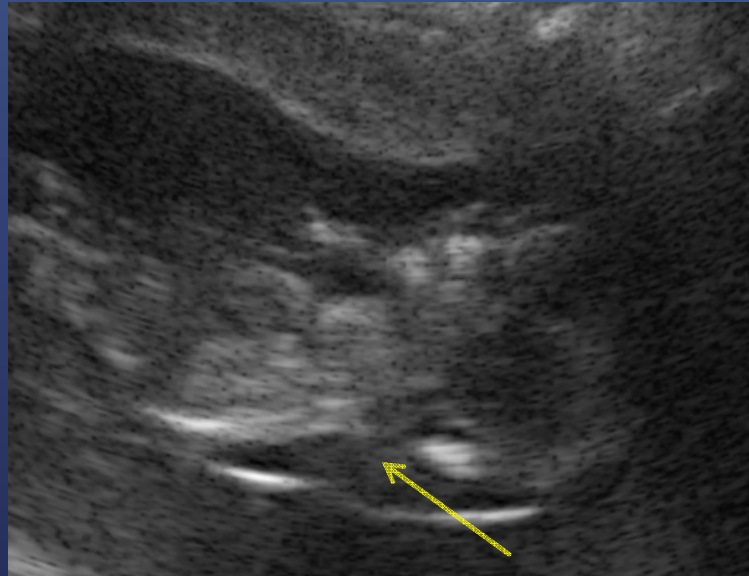


Ecografía de primer trimestre:

Ecógrafo: MyLab 70. Visualización: buena.

Edad gestacional: **13 semanas + 2 días** por última regla / por última menstruación FPP por ecografía:
5 de julio de 2011

Hallazgos:	Feto vivo - Actividad cardiaca fetal presente
Frecuencia cardiaca fetal	160 lpm 
Longitud cráneo-caudal (LCC)	65,3 mm 
Translucencia nucal (TN)	4,3 mm
Placenta:	anterior alta
Líquido amniótico:	normal
Cordón:	3 vasos



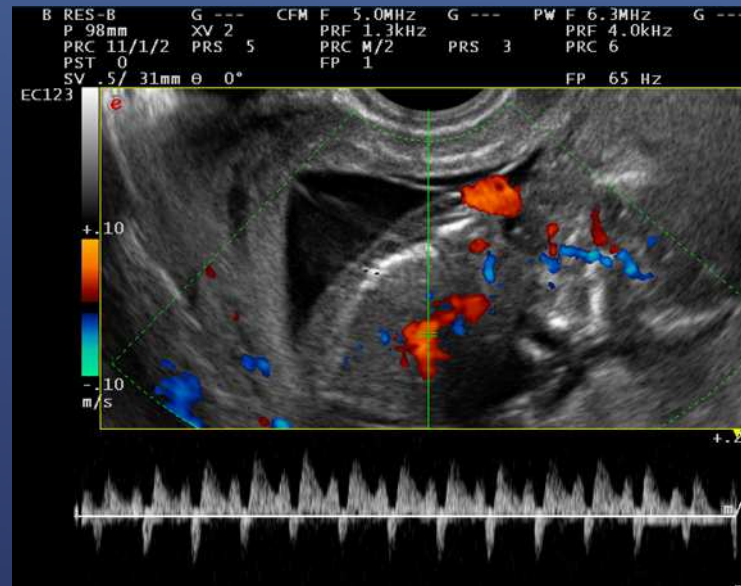
meugenia.carcano@gmail.com

MARCADORES ECOGRÁFICOS

HN HIPOPLASICO



DV REVERSO



meugenia.carcano@gmail.com

Marcadores cromosómicos:

Hueso nasal: anormal (ausente / hipoplásico); Doppler Ductus venoso: anormal (reverso);

Marcadores menores: Intestino hiperecogénico: si;

Anatomía fetal:

Cráneo/Cerebro: apariencia normal; **Columna:** apariencia normal; **Abdomen:** apariencia normal; **Estómago:** visible; **Vejiga:** visible; **Manos:** ambas visibles con puños cerrados; **Pies:** ambos visibles;

Bioquímica sérica materna:

Muestra tomada el 30 de diciembre de 2010, Equipo: Manual Delfia.

Beta hCG libre: 216,3 UI/l equivalente a 6,769 Múltiplos de la mediana (MoM)

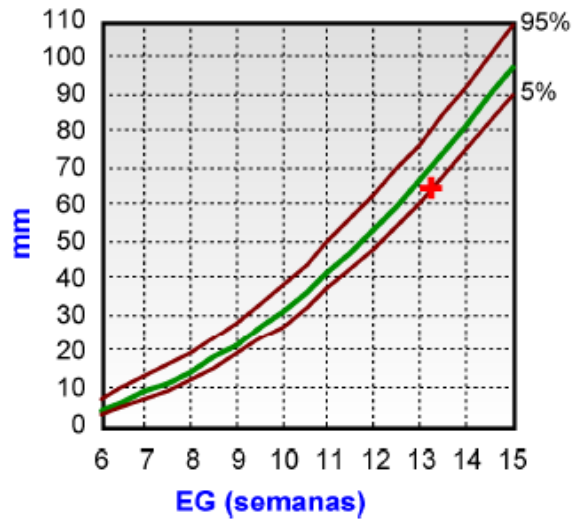
PAPP-A: 2,020 UI/l equivalente a 0,848 Múltiplos de la mediana (MoM)

Riesgo estimado de Trisomía 21, 18+13:

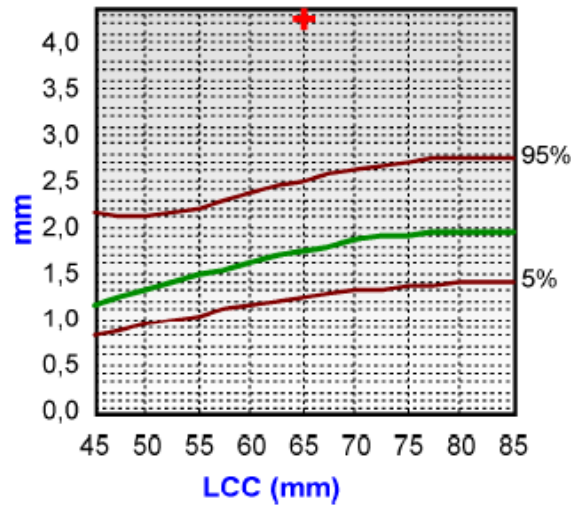
Paciente informada y consentimiento obtenido - Edad materna: 31 años

	Trisomía 21	Trisomía 18	Trisomía 13
Riesgo basal:	1: 513	1: 1262	1: 3955
Riesgo ajustado:	1: 2	1: 1101	1: 11630

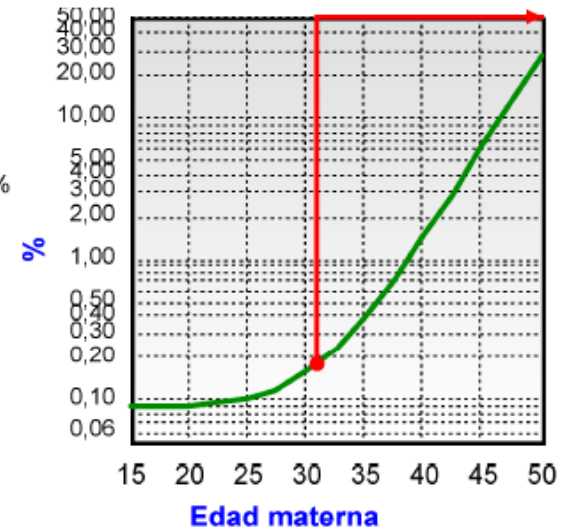
Longitud cráneo-caudal



Translucencia nucal



Riesgo de Trisomía 21 en el primer trimestre



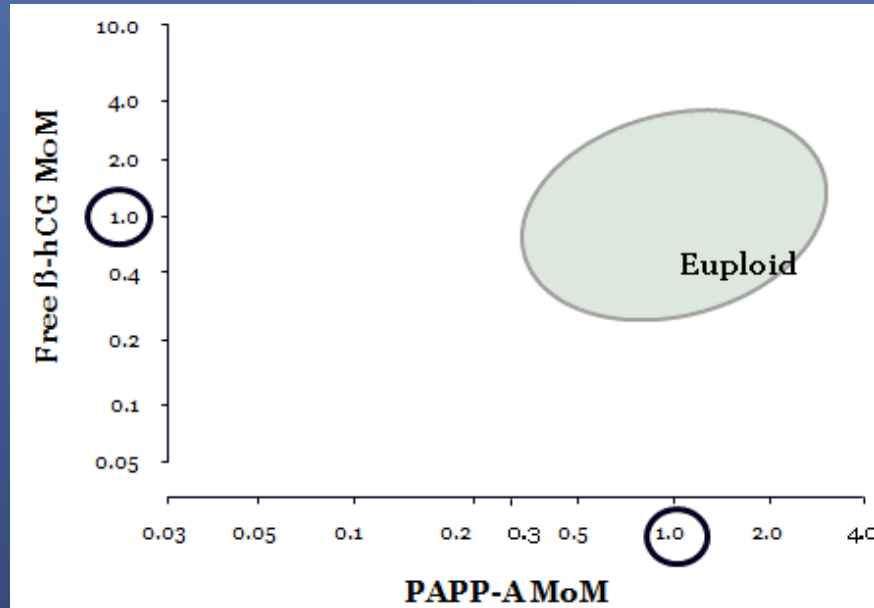
Maria Eugenia Carcano
 Código del operador FMF: 67415

Cariotipo: anormal
Diagnóstico: prenatal
Procedimiento invasivo: BVC

Cromosomas: Trisomía 21
Sexo: femenino

meugenia.carcano@gmail.com

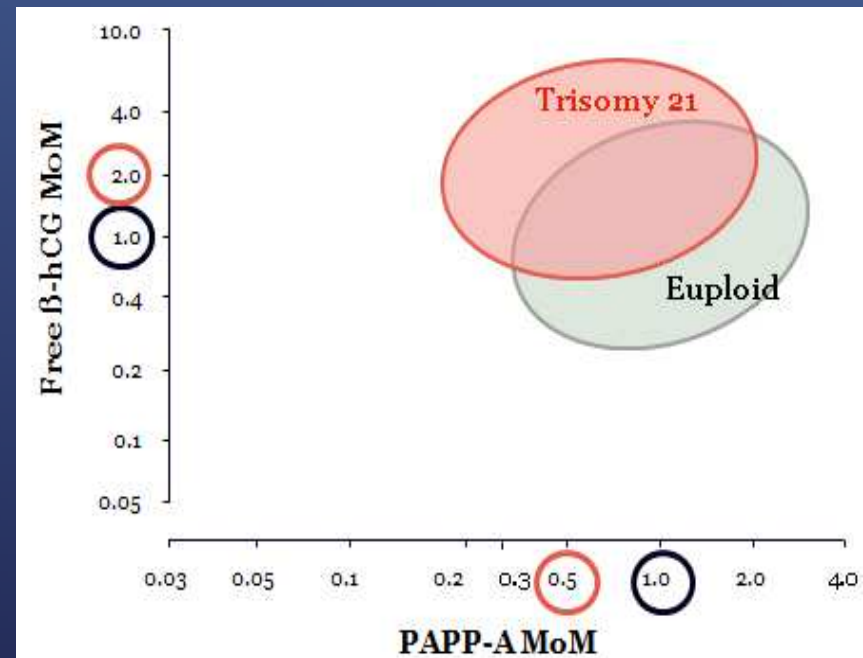




En embarazos euploides
la media de la β -hCG libre
y PAPP-A
es de 1,0 MoM.

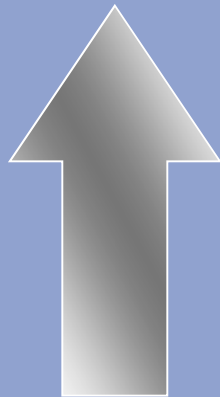
Trisomía 21

Free BHCG es 2 veces mayor y
PAPP-A es la mitad de lo normal

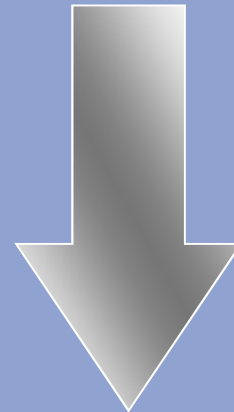


MARCADORES BIOQUÍMICOS TRISOMÍA 21

Free- β hCG



PAPPA- A



meugenia.carcano@gmail.com