



SADIPT

Sociedad Argentina de Diagnóstico Prenatal y Tratamiento

V SESION SADIPT: SCREENING

ANEUPLOIDÍA II

Conceptos básicos-Caso clínico

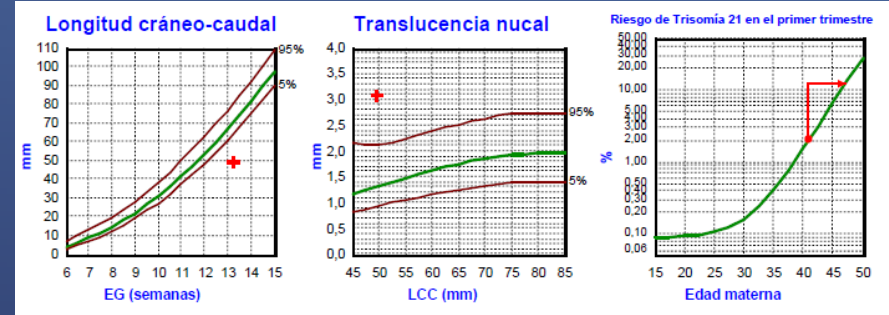
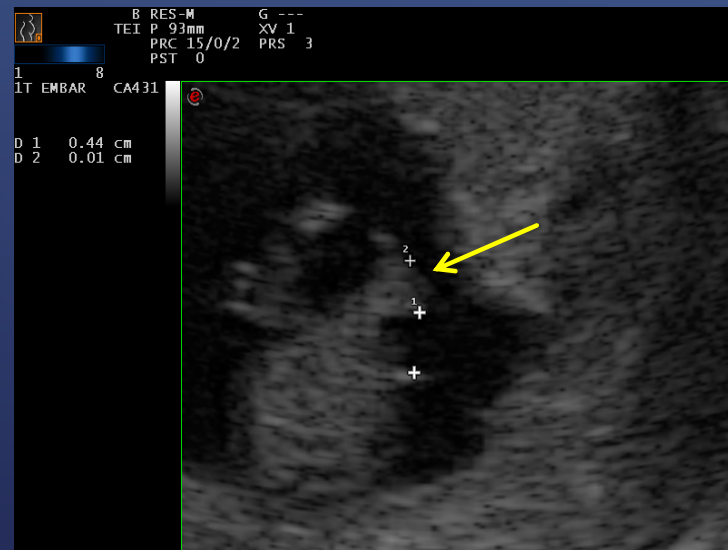
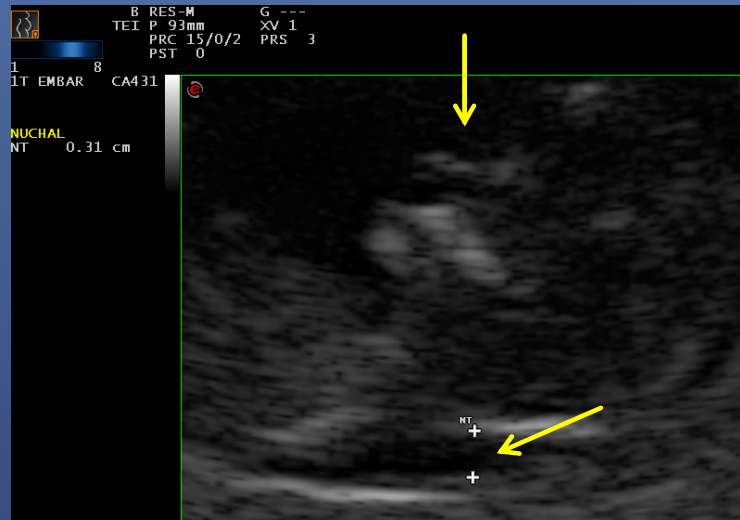
Dra. Carcano Ma. Eugenia

meugenia.carcano@gmail.com



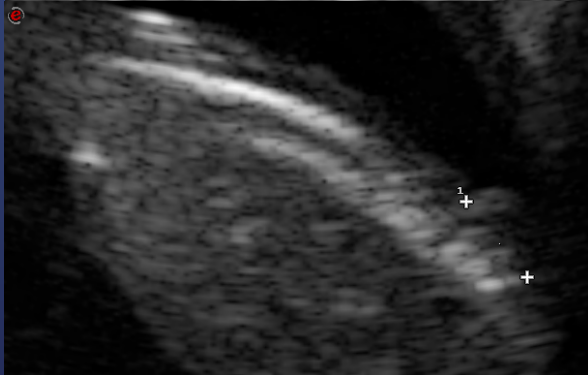
CC2

- FUM certera: 13,2 sem
- CRL: 49,5 mm (pc<5)
- TN:3,1 mm
- DV: normal
- PAPP-A y Free bHCG: 0,18 MoM
- RA: T21:1:8, T18: 1:2, T13:1:8



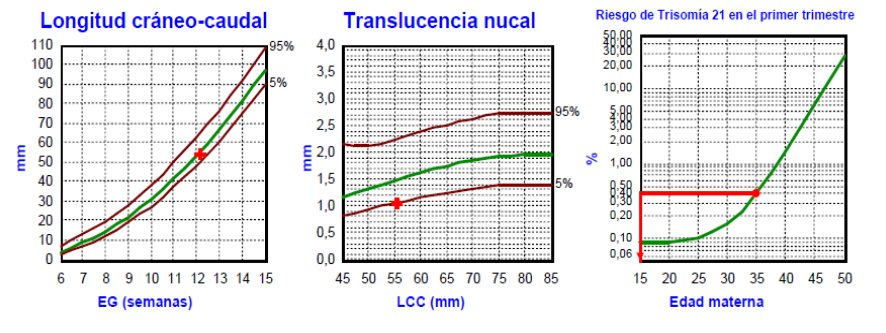
Cariotipo:	anormal
Diagnóstico	prenatal
Procedimiento invasivo	BVC
Fecha	11 de abril de 2011, GA: 13 semanas + 6 días
Cromosomas	Trisomía 18
Sexo	masculino

meugenia.carcano@gmail.com



CC3

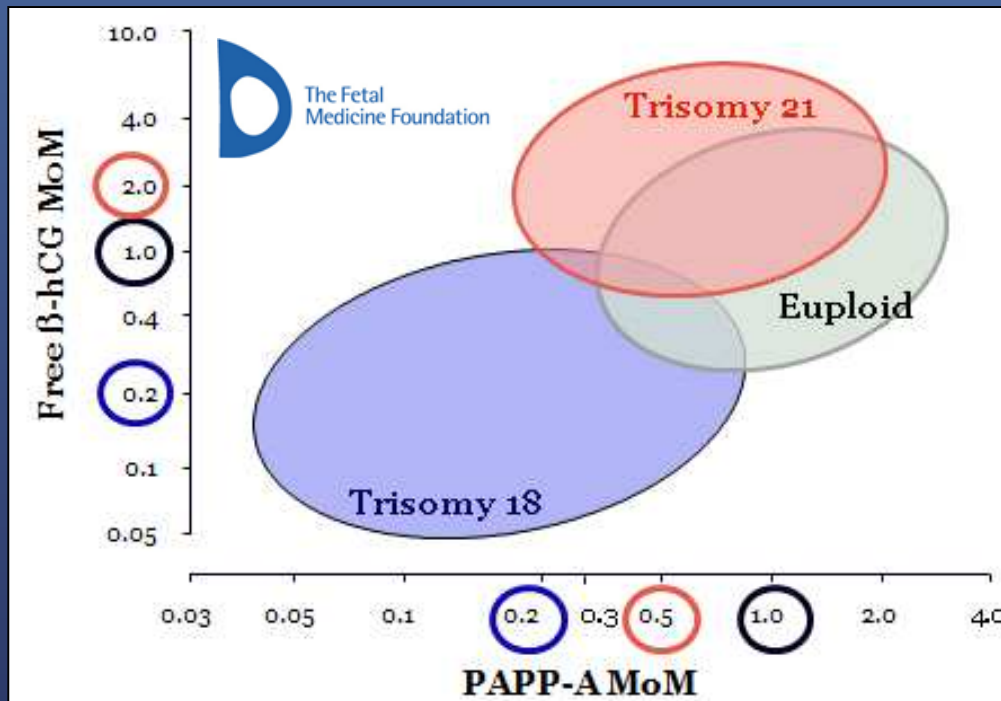
- FUM certera: 12 semanas
- CRL: 55,4mm (pc 50)
- TN:1,1 mm
- HN:NE
- DV:NE
- Free bHCG: 0,16 MoM
- PAPP-A: 0,28 MoM
- RA: T21: 1:4630, T18: 1:30, T13: 1:560



Cariotipo: anormal
Diagnóstico prenatal
Procedimiento invasivo BVC
Fecha 14 de junio de 2011, GA: 14 semanas + 6 días
Cromosomas Trisomía 18
Sexo femenino

meugenia.carcano@gmail.com





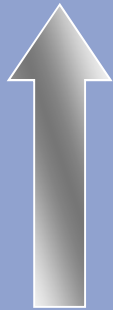
Trisomía 18

ambas β -hCG libre y PAPP-A son la mitad de lo normal

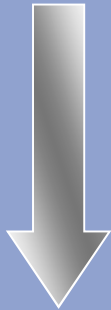
meugenia.carcano@gmail.com

MARCADORES BIOQUÍMICOS

Free-BhCG

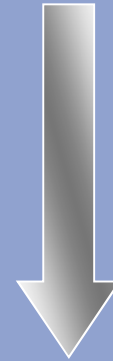


Aumenta en
T21



Disminuye en
T13 Y T18

PAPP-A



Disminuye en
T21 T13 y T18

meugenia.carcano@gmail.com

CONCLUSIÓN

- Las tres trisomías (21-13 y 18) se asocian con edad materna avanzada, aumento de la TN y descenso de PAPP-A en suero materno.
- Un beneficio del screening combinado de T21 en el 1ºT, es el diagnóstico precoz T13 y T18.
- Para una TFP del 3%, la TD de T21 90% y T13-18 de 75%.

