



SADIPT

Sociedad Argentina de Diagnóstico Prenatal y Tratamiento

V Sesión SADIPT: Screening

**ALTO RIESGO DE ANEUPLOIDIAS:
NUESTRA EXPERIENCIA DESDE LA INCORPORACION DE
LOS MARCADORES BIOQUIMICOS**

Lovagnini MG, Marchueta J, Mangupli P, Ochoa JH.

OBJETIVO

- Reportar nuestra experiencia en embarazos únicos con alto riesgo para aneuploidías desde la incorporación de los marcadores bioquímicos en nuestra institución.

MATERIALES Y METODO

- Estudio retrospectivo.
- Todos los exámenes de 11-14 sem
- Desde septiembre de 2012 hasta enero 2014 inclusive.
- Total: 3076 estudios de 11-14 semanas.



Alto Riesgo en embarazos únicos: **63 casos (2%)**

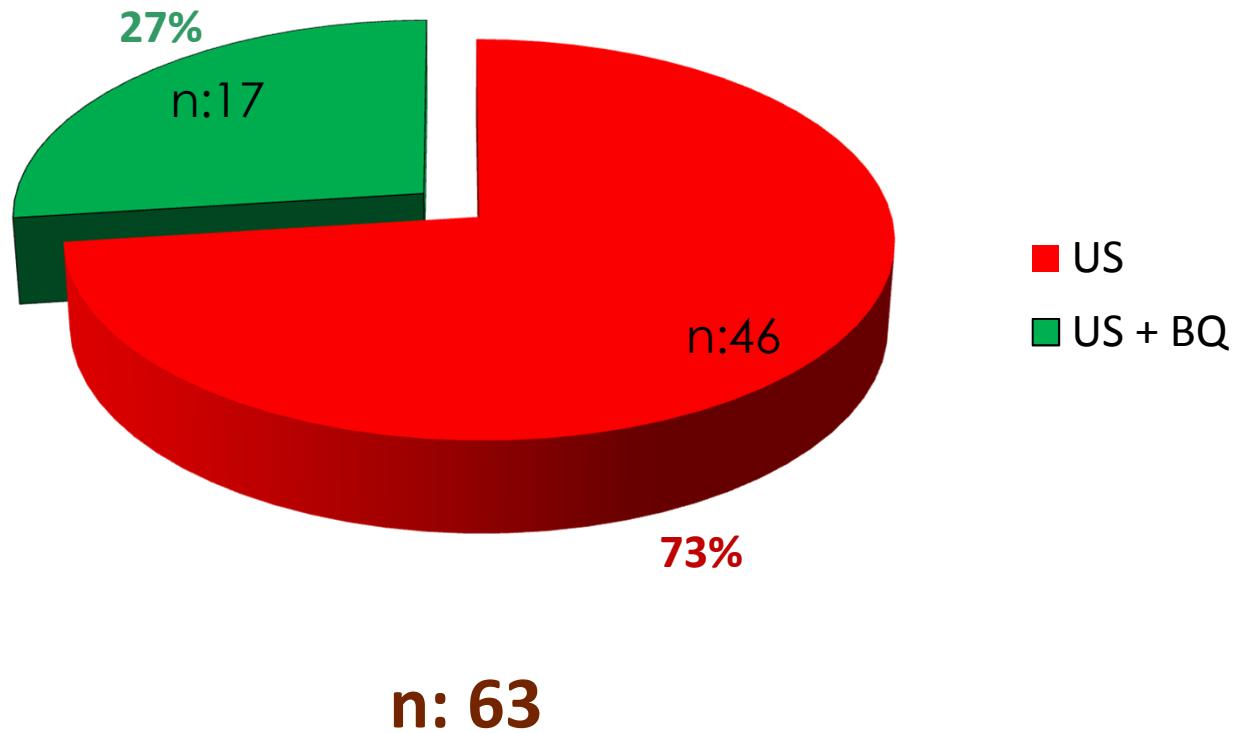
RESULTADOS

ALTO RIESGO PARA ANEUPLOIDIAS:

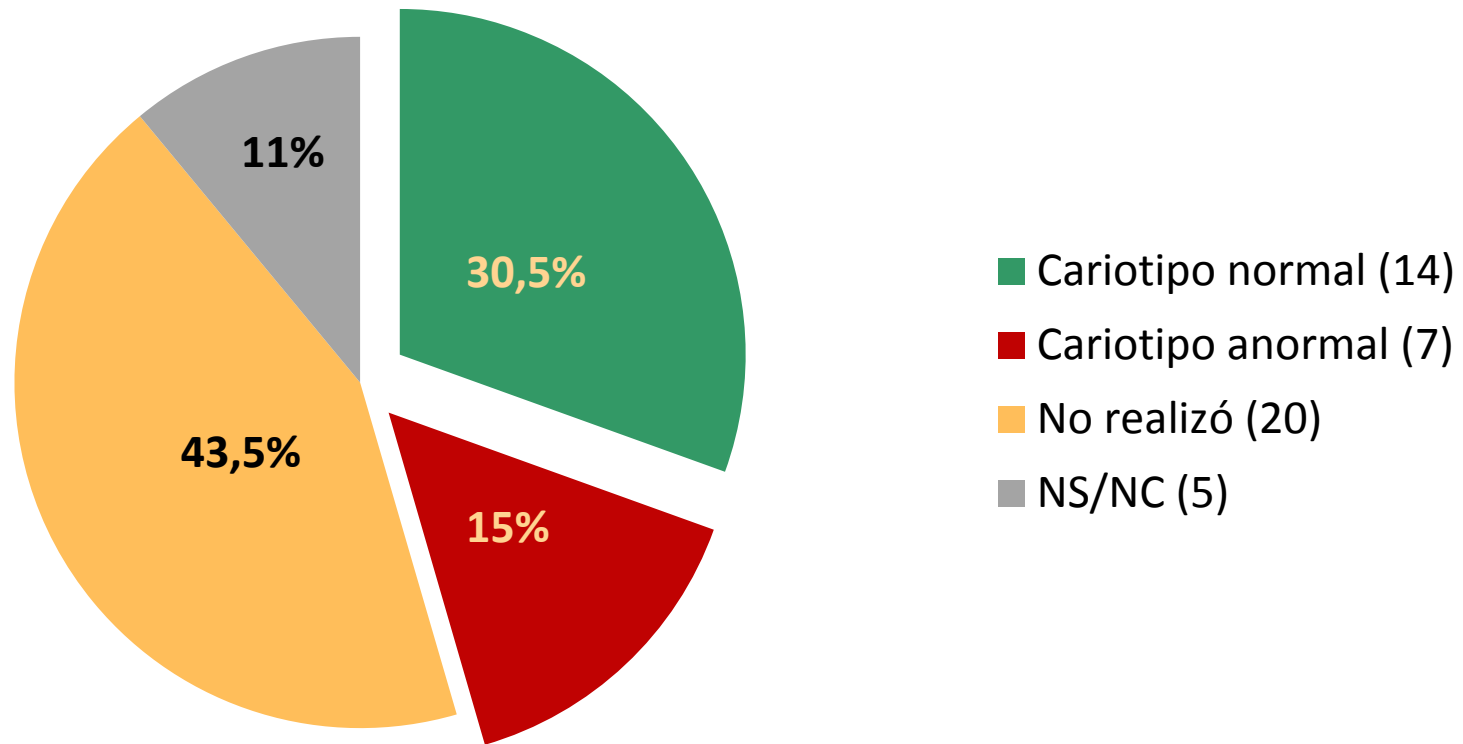
- Embarazos múltiples: 5 (excluidos)
- Embarazos únicos: **63**

Los exámenes fueron divididos de acuerdo a si estuvieron complementados con marcadores bioquímicos o no.

ALTO RIESGO PARA ANEUPLOIDIAS



1. Sólo marcadores US



n: 46

1. Sólo marcadores US (n: 46)

✓ Cariotipo Normal (n:14)

- 4 RN sanos
- 2 FM (1 con Anomalía del S. Linfático)
- 3 Cardiopatías (Ebstein – SCIH +
Atresia mitral y ano imp – CC + ano
imp y riñones fusionados)
- 1 Aborto
- 4 Sin datos

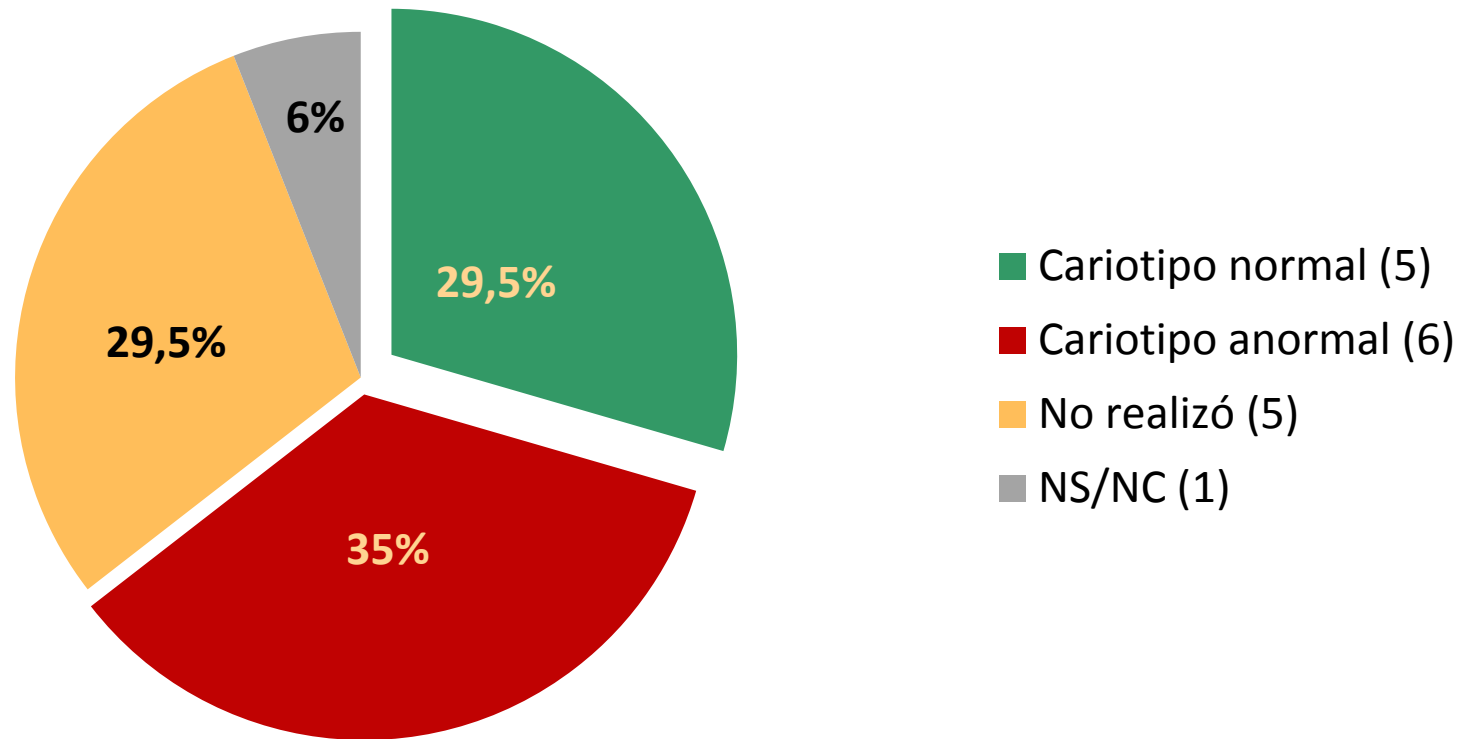
✓ Anormal (n:7)

- 5 T21
- 1 T18
- 1 45X

✓ No realizó Cariotipo (n:20)

- 5 RN sanos
- 8 Abortos
- 6 FM
- 1 Sin datos

2. Marcadores US + Bioquímicos



n:17

2. Marcadores US + Bioquímicos (n:17)

✓ Cariotipo Normal (n:5)

4 RN sanos

1 FM (Agenesia de DV)

✓ Anormal (n:6)

6 casos de T21

✓ No realizó Cariotipo (n:5)

2 RN sanos

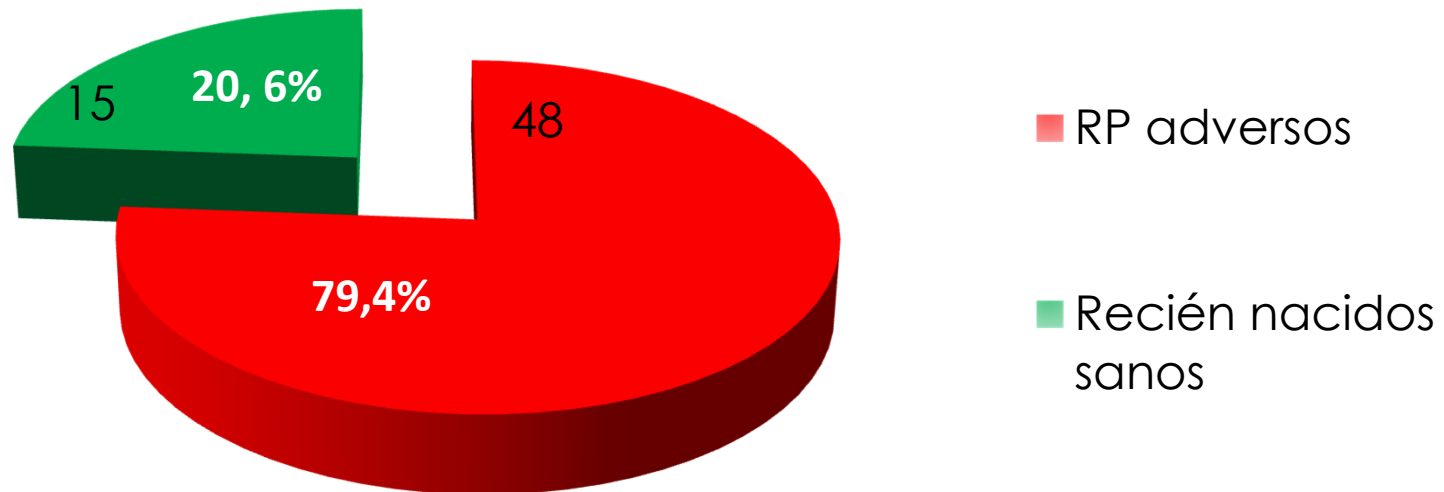
2 Abortos

1 Síndrome en estudio en Hosp. Garrahan (cardiopatía, hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, retraso madurativo)

Comparación entre ambos grupos

	US	US + Bioq.
Porcentaje con respecto al total	73%	27%
Cariotipo Normal	30,5%	29,5%
Cariotipo Anormal	15%	35%
No realizó Cariotipo	43,5%	29,5%
Pérdida de Seguimiento	11%	6%
TOTAL RN SANOS	9 (19,5%)	6 (35%)

RESULTADOS PERINATALES



n: 63

RESULTADOS PERINATALES

RN SANOS – FALSOS POSITIVOS: (n:15)

■ Grupo 1 (sólo US): (n:9)

- Hasta 1:10 = 1
- 1:11-1:50 = 4
- 1:51-1:100 = 4

14,3%

■ Grupo 2 (US+Bioq): (n:6)

- Hasta 1:10 = 3
- 1:11-1:50 = 0
- 1:51-1:100 = 3

9,5%

RESULTADOS

- Sólo 25% de las embarazadas realizó el tamizaje combinado.
- En ambos grupos, el porcentaje de cariotipos normales fue similar.
- Se obtuvo un porcentaje mayor de detección de aneuploidías en el grupo de tamizaje combinado (35% vs 15%).
- Casi la mitad de embarazadas del grupo 1, no realizó estudios diagnósticos en casos de alto riesgo.

CONCLUSIONES

- Los marcadores bioquímicos mejoraron la detección de aneuploidías.
- Las embarazadas que optan por realizar el tamizaje combinado tienen mayor tendencia a completar el diagnóstico con métodos invasivos en caso de alto riesgo.
- Aún son pocas las pacientes que optan por realizar el tamizaje combinado (¿costos? - ¿falta de cobertura por obras sociales? - ¿escasa difusión en la comunidad médica? ¿reticencia?)

MUCHAS GRACIAS