

**Título: Traducción y comentarios sobre el artículo "¿Sigue habiendo un papel para la medición de la translucencia nucal en el cambiante paradigma del screening del primer trimestre?"**

Nombre revisor: Ana Luque Hospital Universitario Rey Juan Carlos.

1.- Artículo original:

Bardi F, Bosschieter P, Verheji J, et al. Is there still a role for nuchal translucency measurement in the changing paradigm of first trimester screening? Prenat Diagn. 2019 Nov 7  
PMID: 31697852

2.- Resumen del Artículo:

2.1 Introducción:

En los Países Bajos, utilizan el cribado combinado del 1º trimestre como screening de cromosopatías desde 2007, teniendo como sabemos un papel muy importante la medida de la translucencia nucal o TN. Sin embargo, desde 2017 han introducido el análisis del ADN fetal en sangre materna o TPNI (test prenatal no invasivo) como alternativa al screening combinado en el despistaje de cromosopatías. Así, informan de ambos métodos a la paciente y ella elige. Desde entonces, el porcentaje de mujeres que realizan el screening combinado ha caído drásticamente. A las pacientes que deciden realizar el TPNI, se les realiza una ecografía a las 10 semanas de gestación, pero no se les realiza una ecografía reglada de 12-13 semanas en las que se valoraría, entre otras alteraciones fetales, la TN. Esto llama la atención dado que tanto la anomalía estructural fetal como la TN  $\geq p99$  son criterios de exclusión para realizar el TPNI en los Países Bajos. El objetivo de este estudio es resaltar la importancia que aún tiene la medición de la TN como marcador de anomalías congénitas que no pueden ser detectadas solo por el TPNI.

## 2.2 Metodología

Se trata de un estudio retrospectivo multicéntrico, que incluye a 1901 gestaciones con TN > o igual al percentil 95, medida entre las semanas 11 y 13+6 de gestación entre los años 2010 y 2016, antes de la implementación del TPNI. Las medidas las realizan ecografistas acreditados y definen TN aumentada como TN  $\geq$  al percentil 95 ajustado para cada CRL (CRL 45-84 mm) según los criterios de la Fetal Medicine Foundation.

En el protocolo de los Países Bajos, las pacientes con TN  $\geq$  percentil 99 se derivan a uno de los hospitales del estudio, para repetición de ecografía y estudio genético, pero los fetos con TN entre percentil 95-99 con riesgo combinado menor al punto de corte (1/200) no se remiten. Por tanto, los fetos con TN entre p95 y p99 incluidos en el estudio, o bien tenían alto riesgo en el screening combinado, o sospecha ecográfica de otra anomalía fetal o factores de riesgo aumentados para anomalías congénitas. Solo se incluyeron casos en los que se disponía de la información completa de las ecografías y estudios genéticos realizados, así como de los resultados perinatales y neonatales o postmortem.

## 2.3 Resultados:

Se analizaron 1901 gestaciones con TN > o igual al percentil 95. 814 presentaban al menos una anomalía. El % de anomalías era mayor a mayor medida de la TN de manera exponencial (El 21,3% de fetos con TN entre p95-p99, frente al 62% de fetos con TN  $\geq$  al p99; el 43,3% de fetos con TN 3,5 y 4,9 mm frente al 79,6% de fetos con TN > 8 mm)

Se encontraron anomalías genéticas en 636 casos, y anomalías cromosómicas en 560 casos, las mas frecuentes fueron la T21 (45,5%), la T18 (22,4%) y la T13 (8,4%) aunque en un 17,4% se encontraron otras aneuploidías y otras alteraciones en el cariotipo como 38 casos de alteraciones detectadas mediante estudio de arrays. Se encontraron anomalías estructurales en 178 fetos cromosómicamente normales (9,3%), siendo las cardiacas las más frecuentes (3,9%) y la mitad de ellas se diagnosticaron en el momento de la medición de la TN. Se realizaron curvas ROC para calcular el punto de corte de TN con mayor sensibilidad y especificidad para prevenir anomalías congénitas (siendo 3,55 mm con una S 74% y E 71%) y para predicción de resultados gestacionales adversos (3,6 mm con S 70% y E 75%)

### 3.- Comentario:

Este estudio muestra que el 43% de los fetos con  $TN \geq p95$  tienen alguna anomalía genética o estructural, siendo mayor el % conforme mayor TN. De los 821 fetos con anomalías congénitas, el 34% habrían quedado sin diagnosticar en el primer trimestre si se hubiera realizado directamente el TPNI en lugar de la ecografía con medición de la TN (81 alteraciones de los cromosomas sexuales, 7 triploidías, 38 alteraciones sobre un gen, 38 alteraciones detectadas con microarrays y 115 alteraciones estructurales, es decir 279 fetos en total)

En conclusión, aunque el TPNI tenga mayor especificidad y sensibilidad que el screening combinado de primer trimestre para detectar las principales trisomías, muchas otras alteraciones genéticas y anomalías congénitas pueden quedarse sin diagnosticar si se sustituye por la ecografía reglada del primer trimestre, que debe permanecer como parte esencial del paradigma del screening de las anomalías fetales.