

## Prenatal ultrasound factors and genetic disorders in pregnancies complicated by polyhydramnios

Nombre revisor: Irene Fares Bejarano. Hospital Universitario Rey Juan Carlos

### ARTÍCULO ORIGINAL

Boito S et al. Prenatal ultrasound factors and genetic disorders in pregnancies complicated by polyhydramnios Prenat Diagn. 2016 Aug;36(8):726-30.

PMID: 27247190

### RESUMEN DEL ARTÍCULO

#### Introducción

Se define polihidramnios como un exceso de líquido amniótico a partir de la semana 16 que complica el 1-2% de todas las gestaciones.

Las causas pueden ser

- Diabetes materna
- Anomalías estructurales que impidan el tránsito normal del LA, ya sea por imposibilidad de tragar (tumores cervicales, anencefalia....) o por alteraciones del tránsito (obstrucción intestinal...)
- Idiopático

Estudios previos reportan alteraciones cromosómicas/genéticas en fetos con polihidramnios. Sin embargo, las alteraciones

genéticas descritas son muy variables y en los estudios previos no hay seguimiento postnatal.

El objetivo del estudio es examinar la incidencia de las alteraciones genéticas y cromosómicas en gestaciones complicadas con polihidramnios y la utilidad de la ecografía prenatal para la predicción de los casos en las que pueden presentarse estas alteraciones cromosómicas o genéticas.

#### Método

Estudio retrospectivo en un periodo de 9 años de las gestaciones diagnosticadas de polihidramnios usando la columna máxima de líquido amniótico.

Se realizó también un estudio anatómico, de crecimiento y de movimientos fetales.

Los movimientos se evaluaron durante 30 minutos y se catalogaron de normal si se cumplían las siguientes:

- Movimientos respiratorios de al menos 30 segundos.
- Al menos 3 movimientos de piernas y cuerpo
- Al menos una flexo-extensión vigorosa.
- 

Para catalogar durante el estudio de reducidos, debían no cumplirse los parámetros previos en dos ecografías diferentes.

Se ofertó amniocentesis en los casos de malformación estructural mayor o en casos de polihidramnios a tensión que requiriera amniodrenaje.

Seguimiento post natal de mínimo 6 meses

## Resultados

53025 gestación, 208 casos de polihidramnios, de los cuales finalmente para el estudio 195.

65 pacientes (33% presentaron malformaciones estructural mayor).

51 pacientes (26%) se realizo test genético prenatal y en 25 (12.8%) se realizó postnatal.

Se identificaron 26 (13.3%) alteraciones genéticas o cromosómicas ya sea por pruebas de laboratorio (19 casos, 73%) o por clínica (26%) ya que correspondían a enfermedades raras,

A continuación en la tabla se pueden ver las alteraciones.

Table 3 Type and frequency distribution of the observed chr

Chromosomal or genetic disorders	N= 26
Trisomy 21	2 (7.7)
22q11.2 deletion syndrome	2 (7.7)
Microdeletion syndrome	2 (7.7)
Prader-Willi syndrome	2 (7.7)
Noonan syndrome	4 (15.4)
Costello syndrome	1 (3.8)
Cardiofaciocutaneous syndrome	1 (3.8)
Rubinstein-Taybi syndrome	1 (3.8)
Bartter syndrome type 1	2 (7.7)
Neuromuscular disease	3 (11.5)
VACTERL/VATER association	2 (7.7)
Moebius versus Hanhart syndrome	1 (3.8)
Unknown syndrome	3 (11.5)

En la siguiente tabla se muestran las diferencias obstétricas y fetales en relación a NN con alteraciones cromosómicas y los que no. En el grupo de polihidramnios severo, la disminución de movimientos fetales es significativamente mayor la proporción de alteraciones genéticas.

65% de los casos tenían un polihidramnios severo (columna máxima de > 13cm), movimientos disminuidos o ambas cosas. No diferencias en % de diabetes o malformaciones.

Table 4 Comparison of different pregnancy characteristics between neonat

Characteristic	No (N= 169)
Maternal age (years)	34.4 (±5.4)
Nulliparous	108 (63.9)
Gestational age at presentation (weeks)	30.3 (±3.3)
Maternal diabetes	25 (14.8)
Deepest vertical pocket (cm)	10.3 (±1.8)
8-10	105 (62.1)
10.1-12.9	46 (27.2)
>13	18 (10.7)
Estimated fetal weight > 90th percentile	17 (10.1)
Reduced fetal movements	2 (1.2)
Structural defect	54 (32)
Gestational age at delivery (weeks)	38.1 (±1.7)
Birth weight (g)	3110 (±543)

En la siguiente tabla, se muestra la regresión logística que demuestra que los predictores de

alteración genética son la disminución de movimientos o el polihidramnios severo, más que la diabetes o las malformaciones.

disminución de movimientos fetales, pero informando a los padres que a pesar de un primer estudio normal, no se pueden descartar otras alteraciones tanto genéticas, como enfermedades raras sin traducción en test de laboratorio.

Table 5 Logistic regression analysis of different prenatal factors in among 195 cases of polyhydramnios

Variable	Univariate analysis	
	OR	95% CI
Diabetes mellitus	0.717	0.201–2.564
Deepest vertical pocket > 13 cm	5.243	2.071–13.271
Estimated fetal weight > 90th percentile	0.380	0.047–3.102
Reduced fetal movements	30.763	5.958–158.84
Structural defect	1.520	0.655–3.528

## CONCLUSIONES

En el presente estudio se muestra que realizando un seguimiento neonatal hasta un **13% de NN con polihidramnios severo y disminución de movimientos fetales** pueden presentar alteraciones genéticas, independientemente de la presencia o no de malformaciones mayores.

Los estudios previos hablaban de % de entre el 2-16%, se podría esperar que seguimientos a largo plazo aumentaran estas tasas de detección de alteraciones.

No se considera un factor de riesgo independiente la presencia de malformaciones para tener una alteración genética o cromosómica.

Es discutible la necesidad de ofertar amniocentesis en ausencia de malformaciones. Se podría plantear ofertar, en caso de polihidramnios severo y