

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ANTE UNA TN ELEVADA EN 1º TRIMESTRE: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Pérez Rocamora F, Montoya Martínez C, Delgado González JL, Jiménez Machuca P, Marín Pérez A, Yepes Carrillo A, Pina Montoya MA, Más Ruiz SP.

Servicio Obstetricia y Ginecología, Hospital Rafael Méndez (Lorca)

INTRODUCCIÓN:

La translucencia nual (TN) es un acúmulo de líquido subcutáneo a nivel de la nuca fetal, considerándose su incremento un importante marcador de anomalías cromosómicas, así como de diversos defectos congénitos, principalmente cardiopatías y síndromes genéticos.

CASO CLÍNICO:

Presentamos el caso de una paciente primigesta de 35 años, sin antecedentes médicos ni quirúrgicos de interés. Gestación mediante FIV con óvulos propios.

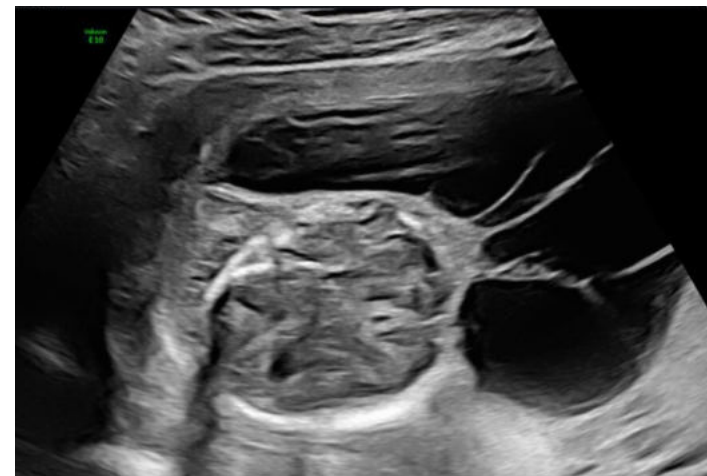
En ecografía del 1ºT se observa gestación única intrauterina evolutiva acorde a 12+1sg con TN aumentado >p99, HN ausente y DV reverso. En rastreo morfológico se aprecia hydrops fetal generalizado, hidrotórax y ascitis.

Ante los marcadores ecográficos de aneuploidía detectados se propone realización de biopsia corial que la paciente acepta, revelando el estudio citogenético un cariotipo femenino con monosomía para el cromosoma X, siendo esta la base cromosómica del síndrome de Turner.

En posterior control ecográfico realizado en semana 18 persisten hallazgos descritos anteriormente visualizando un gran higroma quístico retrorrenal y una situación de anhidramnios severa. Los padres, tras recibir un adecuado asesoramiento genético y conociendo el pronóstico, decidieron continuar con la gestación y valorar evolución fetal.

BIBLIOGRAFÍA:

1. *Fetal Medicine Barcelona. Manejo de la gestación con translucencia nual aumentada en primer trimestre. Última actualización 2021.*
2. *Carcavilla A, Suárez-Ortega L, et al. Síndrome de Noonan: actualización genética, clínica y de opciones terapéuticas. An Pediatr (Barc). 2020;93(1):1-14.*



Higroma quístico



Hidrotórax severo



Ascitis

DISCUSIÓN:

Las principales cromosopatías causantes de elevación de la TN en el 1ºT y que, por tanto, debemos valorar como diagnóstico diferencial, son el síndrome de Down, el síndrome de Noonan y el síndrome de Turner.

El síndrome de Down es la cromosopatía más frecuente con una incidencia de entre 1 por cada 1000 a 1100 RN vivos. La elevación de la TN en el diagnóstico prenatal está presente en hasta un 45% de los fetos, alcanzando una sensibilidad para su diagnóstico de hasta el 90% junto con el resto de marcadores ecográficos como son HN ausente, regurgitación tricúspidea y DV con onda A ausente.

El síndrome de Noonan es un trastorno genético relativamente frecuente, con una incidencia de entre 1 por cada 1000 a 2500 RN vivos. Se caracteriza por anomalías craneofaciales, cardiopatía congénita y talla baja. Además, estos pacientes suelen presentar un desarrollo anómalo del sistema linfático visualizándose, en la mayoría de los casos, un aumento de la TN o aparición de higroma quístico en estudio prenatal.

El síndrome de Turner es la cromosopatía asociada al sexo más común entre las mujeres, presenta una incidencia de 1 por cada 1500 a 2500 RN vivos. En vida fetal, los hallazgos ecográficos más frecuentes son una TN aumentada y el higroma quístico, acompañados con frecuencia de edema subcutáneo, derrame en alguna cavidad serosa fetal o incluso hidropesía fetal.

Como conclusión, ante el hallazgo de una TN elevada en el 1ºT debemos realizar un diagnóstico diferencial sobre todo con los tres síndromes genéticos que hemos comentado, analizar el resto de marcadores ecográficos, realizar una ecocardiografía precoz y ofrecer a los padres un adecuado asesoramiento y la posibilidad de diagnóstico citogenético.