

DOI: 10.26820/recimundo/7.(1).enero.2023.716-726

URL: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/2013>

EDITORIAL: Saberes del Conocimiento

REVISTA: RECIMUNDO

ISSN: 2588-073X

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Artículo de revisión

CÓDIGO UNESCO: 32 Ciencias Médicas

PAGINAS: 716-726



Estudio del Valor predictivo del ultrasonido como único tamizaje de cromosomopatías en gestantes dentro del primer trimestre gestacional en el Centro Imagenológico Ecosalud Guayaquil durante el período 2019-2021

Study of the predictive value of ultrasound as the only screening for chromosomopathies in pregnant women in the first gestational trimester at the Ecosalud Guayaquil Imaging Center during the period 2019-2021

Estudo do valor preditivo da ecografia como único rastreo de cromossomopatias em grávidas no primeiro trimestre gestacional no Centro de Imagiologia Ecosalud Guayaquil durante o período 2019-2021

María Auxiliadora Calero Zea¹; Adriana Gabriela Martínez Calero²; María Daniela Martínez Calero³; Nicolás Andrés Martínez Calero⁴

RECIBIDO: 28/04/2023 **ACEPTADO:** 15/05/2023 **PUBLICADO:** 19/06/2023

1. Máster Universitario en Dirección y Gestión Sanitaria; Especialista en Ecografía; Especialista en Imagenología; Doctora en Medicina y Cirugía; Docente de la Universidad de Guayaquil; Guayaquil, Ecuador; maria.caleroz@ug.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0001-8959-4391>
2. Máster Universitario en Dirección y Gestión Sanitaria; Médica; Investigadora Independiente; Guayaquil, Ecuador; adrianamartinezcalero@gmail.com;  <https://orcid.org/0000-0001-9163-2705>
3. Máster Universitario en Dirección y Gestión Sanitaria; Médica; Investigadora Independiente; Guayaquil, Ecuador; danielamartinezcalero@gmail.com;  <https://orcid.org/0000-0003-4483-9695>
4. Máster Universitario en Dirección y Gestión Sanitaria; Médico; Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; nicolas_martinez-97@hotmail.com;  <https://orcid.org/0000-0002-3733-4608>

CORRESPONDENCIA

María Auxiliadora Calero Zea

maria.caleroz@ug.edu.ec

Guayaquil, Ecuador

RESUMEN

El objetivo de este estudio fue establecer el valor predictivo de la medición de la translucencia nucal, hueso nasal y ductus venoso en los ultrasonidos de gestantes del primer trimestre como marcador ultrasonográfico de aneuploidias. Se estudió un universo de 341 embarazadas y 345 tamizajes (4 gestantes gemelares), desde el 1-09-2019 al 31-08-2021 en el Centro Imagenológico Ecosalud-Ecuador, se utilizó el programa de la Fetal Medicine Foundation Astraia 2.8.1 para el procesamiento de datos y evaluación del riesgo. Se estudió el comportamiento general de los marcadores ultrasonográficos considerando la edad materna, se determinó la efectividad de la translucencia nucal, ductus y hueso nasal en la detección de productos con cromosomopatía mediante el estudio de los casos al finalizar la gestación. Fue una investigación aplicada de tipo observacional, documental, analítica, transversal retrospectiva de diseño no experimental con enfoque cuantitativo, se realizó estudios de prueba diagnóstica con índices de cálculos diagnósticos. Los resultados fueron 6 fetos con aumento de marcadores ultrasonográficos se confirmaron con cariotipo 2 cromosomopatías [21(Down) y 13(Patau)]. La sensibilidad fue del 100% y la especificidad del 99,71 %. Los valores predictivos positivos fueron del 66.67 % y los negativos del 100%. No se obtuvieron falsos negativos y la tasa de falsos positivos estuvo sesgada al no poder confirmarse la aneuploidía de 2 abortos que tuvieron que ser excluidos. En conclusión la elevada especificidad y los valores predictivos negativos reafirman a estos marcadores como muy buenos en la detección del riesgo de cromosomopatía sobre todo para trisomía 21, 18(Edwards), 13 lo que conlleva a una mínima indicación de procedimientos obstétricos invasivos y aumento en la detección de defectos fetales considerándose un excelente sistema para ser incorporado en los centros de salud de atención primaria.

Palabras clave: Ductus, Down, Edwards, Hueso Nasal, Patau, Translucencia Nucal.

ABSTRACT

The objective of this study was to establish the predictive value of the measurement of nuchal translucency, nasal bone and ductus venosus in the ultrasound of first trimester pregnant women as an ultrasonographic marker of aneuploidies. A universe of 341 pregnant women and 345 screenings (4 twin pregnant women) were studied from 09-1-2019 to 08-31-2021 at the Ecosalud-Ecuador Imaging Center, the Fetal Medicine Foundation Astraia 2.8.1 program was used. for data processing and risk assessment. The general behavior of ultrasonographic markers considering maternal age was studied, the effectiveness of nuchal translucency, ductus and nasal bone in the detection of products with chromosomal disease was determined by studying the cases at the end of gestation. It was an applied research of an observational, documentary, analytical, retrospective cross-sectional type with a non-experimental design with a quantitative approach, diagnostic test studies were carried out with diagnostic calculation indices. The results were 6 fetuses with increased ultrasonographic markers confirmed with karyotype 2 chromosomopathies [21(Down) and 13(Patau)]. The sensitivity was 100% and the specificity 99.71%. The positive predictive values were 66.67% and the negative ones were 100%. No false negatives were obtained and the false positive rate was biased as aneuploidy could not be confirmed in 2 abortions that had to be excluded. In conclusion, the high specificity and negative predictive values reaffirm these markers as very good at detecting the risk of chromosomal disease, especially for trisomy 21, 18 (Edwards), 13 which leads to a minimal indication of invasive obstetric procedures and an increase in the detection of fetal defects being considered an excellent system to be incorporated in primary care health centers.

Keywords: Ductus, Down, Edwards, Nasal Bone, Patau, Nuchal Translucency.

RESUMO

O objetivo deste estudo foi estabelecer o valor preditivo da medição da translucência nucal, osso nasal e ducto venoso em ultrassonografias de primeiro trimestre de gestantes como marcador ultrassonográfico de aneuploidia. Foi estudado um universo de 341 grávidas e 345 rastreios (4 gémeos) no período de 1-09-2019 a 31-08-2021 no Centro de Imagiologia Ecosalud-Ecuador, tendo sido utilizado o programa Astraia 2.8.1 da Fetal Medicine Foundation para o tratamento dos dados e avaliação do risco. Estudou-se o comportamento geral dos marcadores ultra-sonográficos considerando a idade materna, e determinou-se a eficácia da translucência nucal, do canal e do osso nasal na deteção de produtos com cromossomopatia através do estudo de casos no final da gestação. Tratou-se de uma investigação aplicada de tipo observacional, documental, analítica, retrospectiva transversal de desenho não experimental com abordagem quantitativa, foram efectuados estudos de testes de diagnóstico com índices de cálculos de diagnóstico. Os resultados foram que 6 fetos com marcadores ultra-sonográficos aumentados foram confirmados com cariótipo de 2 cromossomopatias (21 (Down) e 13 (Patau)). A sensibilidade foi de 100% e a especificidade de 99,71%. Os valores preditivos positivos foram de 66,67% e os valores preditivos negativos de 100%. Não se obtiveram falsos negativos e a taxa de falsos positivos foi tendenciosa, uma vez que a aneuploidia de 2 abortos não pôde ser confirmada e teve de ser excluída. Em conclusão, a elevada especificidade e os valores preditivos negativos reafirmam estes marcadores como muito bons na deteção do risco de cromossomopatia, especialmente para a trissomia 21, 18 (Edwards), 13, o que leva a uma indicação mínima de procedimentos obstétricos invasivos e a uma maior deteção de defeitos fetais, sendo considerado um excelente sistema a incorporar nos centros de saúde de cuidados primários.

Palavras-chave: Ductus, Down, Edwards, Osso Nasal, Patau, Translucência Nucal.

Introducción

Con respecto a la situación problemática, las cromosopatías son responsables del 0,5% al 0,7% de anomalías fetales en el mundo entero, debido a afectaciones de los cromosomas sexuales, que dan lugar a fetos euploides. Su detección precoz llevó a las ciencias de la salud a sugerir diversas pruebas de diagnóstico y clasificarlas según el riesgo de la gestante, de alumbrar un recién nacido con una enfermedad hereditaria autosómica, en este caso, asociada a las trisomías 13, 18 y 21. (Carreras, y otros, 2013).

Latinoamérica mantiene una incidencia de 1:7.000 recién nacidos vivos con trisomías 13, 18 y 21, de las cuales, la primera es la de mayor prevalencia, situándose cerca del promedio mundial que se encuentra actualmente en 1:5.000 recién nacidos vivos. Las complicaciones en el nacimiento, que pueden derivarse de estas cromosopatías, han generado que los expertos hayan incorporado ciertas pruebas de diagnóstico para predecir estas aneuploidías y minimizar el riesgo de mortalidad infantil, adquiriendo importancia la prueba ecográfica de translucencia nucal, hueso nasal y ductus venoso, también conocida como ultrasonido (Betancourt, Lazo, Carrasco, Avello, & Martínez, 2014).

En el Ecuador, se utiliza la prueba bioquímica junto con el ultrasonido con mayor prevalencia, para la predicción de cromosopatías y debido a lo costoso de este examen combinado, solo se lo prescribe a gestantes en riesgo, por tener herencia de trisomías 13, 18 o 21, por ello, es necesario realizar mayores estudios sobre pruebas diagnósticas más baratas, pero de gran especificidad y precisión, que puedan arrojar marcadores predictivos de alta confiabilidad, para la correcta predicción de las aneuploidías en mención (Palestino, y otros, 2016).

El problema que se investiga, consiste precisamente en la limitada utilización de la prueba ecográfica de translucencia nucal, hueso nasal y ductus venoso, también denominada

ultrasonido como prueba única de tamizaje, que ha generado a su vez el desaprovechamiento del valor predictivo de la misma, motivo por el cual, se ha limitado la ejecución de este tipo de diagnóstico de trisomías 13, 18 y 21, tan solo a las mujeres de alto riesgo, en detrimento de las demás gestantes pertenecientes a este grupo prioritario, quienes también mantienen la expectativa de conocer el riesgo de aneuploidías en sus hijos recién nacidos, de manera anticipada.

Desde el año 2018, en el Centro de Diagnóstico Ecosalud, se han venido realizando diversas pruebas para la predicción de cromosopatías, entre las que se destacan, la prueba bioquímica y la ecografía de translucencia nucal, hueso nasal y ductus venoso o ultrasonido. Sin embargo, la población objetivo de estudio está constituida generalmente por gestantes con herencia de aneuploidías u otras comorbilidades ya que, debido al alto costo de la prueba de diagnóstico combinada, el acceso a la misma no puede ser universal.

Bajo dicha perspectiva, la reducción de costos y el mantenimiento de la sensibilidad de la prueba de diagnóstico puede favorecer a la prueba de ultrasonido como un marcador predictivo confiable de cromosopatías desde el primer trimestre gestacional. No obstante, los limitados estudios que existen acerca de la precisión y confiabilidad de la prueba ecográfica de TN, HN y DV, como único estudio minimizan su utilización y desaprovechan su potencial.

Si la situación problemática persiste, un gran porcentaje de gestantes no podrán acceder a realizarse una prueba de diagnóstico para predecir cromosopatías durante su primer trimestre de gestación. En consecuencia, las madres y sus recién nacidos, tampoco podrán prepararse para minimizar el impacto negativo de estas anomalías cromosómicas, lo cual se opone totalmente a los derechos de salud reproductiva y el bienestar de ambos grupos prioritarios.

Por medio de esta investigación se propuso determinar el beneficio del valor predictivo del ultrasonido como único tamizaje de cromosomopatías en el primer trimestre gestacional en el Centro de Diagnóstico Ecosalud Guayaquil 2019 – 2021, en procura de beneficiar a las madres y a sus productos, minimizar cualquier tipo de complicación que pueda afectar a los niños y estar preparados desde el mismo instante de su nacimiento. De esta manera se busca garantizar el tamizaje del primer trimestre a todas las mujeres, sin distinción alguna de etnia, condición social, económica, ideológica, entre otros factores; puesto que se espera implementarlo a nivel del sistema primario de Salud del Ecuador.

Metodología

El presente estudio fue de tipo observacional, documental, analítico, de corte transversal, por la naturaleza de sus datos fue retrospectivo. Se realizó un estudio de prueba diagnóstica con índices de cálculos diagnósticos siguiendo la pauta STARD para la precisión de pruebas diagnósticas (González-Rodríguez & Velarde-Mayol, s/f; Cartes-Velásquez & Moraga, 2016). Se valoró de manera clínica en el período post natal la presencia de aneuploidías en los neonatos de las mujeres a quienes se realizó el screening con los marcadores ultrasonográficos elevados para cromosomopatías.

En este caso la población del estudio fueron las gestantes que acudieron al examen en el consultorio de Ecografía del Centro de Diagnóstico Radiográfico y Ecográfico en el primer trimestre de embarazo, entre el 1 de septiembre del 2019 al 31 de agosto del 2021; la muestra estuvo constituida por 345 tamizajes realizados en el Centro de diagnóstico de Imágenes Ecosalud a mujeres que se encontraron en el primer trimestre de embarazo, entre el 1 de septiembre del 2019 al 31 de agosto del 2021, el criterio para la selección de la muestra fue no probabilística de tipo consecutiva. Dado que se incluyó a todas las gestantes en la presente investigación (es decir la población

global de gestantes del centro médico), no se realizó cálculo de tamaño muestral.

Para el estudio se utilizó dos equipos General Electric que son específicos para ecografías gineco-obstétricas, los exámenes fueron realizados por especialista con licencia de la Fetal Medicine Foundation (FMF) de Londres y con el Programa de Screening del Primer trimestre versión 2.8.1 2012 se realizaron las ecografías a todas las mujeres embarazadas que acudieron a esta casa asistencial para sus controles de ultrasonido del primer trimestre entre las semanas 11.1 y 13,6.

Los datos fueron ingresados al sistema a través de una ficha de recolección de datos que serán proporcionados por la paciente que, en este caso, fue la fuente primaria al sistema del programa de la FMF validado mundialmente, el cual organizó una base de datos que fue utilizada para el estudio estadístico. En este caso la observación permitió reconocer los resultados obtenidos a través de la aplicación de la prueba de tamizaje que se realizaron en los primeros meses de gestación con la finalidad de detectar la presencia de alguna anomalía en el feto y se utilizó para el registro de los datos, una ficha de registro de la información sobre las variables en estudio.

Se consideró la sonolucencia nucal menor de 3 mm como normal y se consideró riesgo aumentado > de 3mm.

La técnica para estas mediciones fue similar para la TN, HN, es decir:

- LCR entre 45-84mm.
- Corte Sagital.
- Posición neutra.
- Magnificación de un 75%.
- Habilidad del ecografista. Interviniente
- Técnica: Punta de la nariz, cartílago, hueso Nasal y raza. Para la visualización de ductus venoso se necesita:

- Ductus venoso

Técnica: “Gran magnificación de la imagen, Corte sagital, Ángulo de isonación menor de 30° Ventana doppler de 0,5-1 mm, Filtro de baja frecuencia (50 MHz), alta velocidad de barrido con 3-6 ondas en la pantalla.”

Una vez recolectados los datos se ingresaron en el programa de la Fundación de Medicina Fetal (FMF) Astraia 2.8.1; utilizando códigos, se realizaron transformaciones de variables para las mediciones estadísticas y análisis descriptivos (frecuencias absolutas y relativas), así como para los análisis bivariados, “para lo cual se usaron tablas de contingencia para determinar asociación entre los factores de interés mediante la prueba de χ^2 o el test exacto de Fisher previa evaluación supuestos de la prueba y naturaleza de los datos. Se elaboró un archivo de file para guardar las salidas de tablas descriptivas y generación de gráficos que respondieron a los objetivos planteados.”

Para la “determinación de los índices diagnósticos: Sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo de, se construyó un modelo de regresión logística, para construir el modelo final se utilizó el método stepwise evaluando la interacción con edad y con intervalos de confianza al 80%,” se calculó el Coeficiente kappa de Cohen para ajustar el efecto del azar en la proporción de la concordancia observada, para determinar la exactitud diagnóstica se empleó el análisis de curvas ROC (receiver operating characteristic curve). “Los análisis tuvieron intervalos de confianza al 95% y una significancia estadística $p < 0.05$, el análisis estadístico se realizó con el software Stata V17.0 (College Station, Texas 77845 USA).”

Las hipótesis del estudio son las siguientes:

H₀ El ultrasonido tiene un valor predictivo no significativo para el tamizaje de cromosomopatías del primer trimestre gestacional en el Centro de Diagnóstico Ecosalud Guayaquil 2019 – 2021.

H₁ El ultrasonido tiene un valor predictivo significativo para el tamizaje de cromosomopatías del primer trimestre gestacional en el Centro de Diagnóstico Ecosalud Guayaquil 2019 – 2021.

Al ser un estudio no experimental corresponde a las variables uno (1) dos (2) y tres (3) de la investigación.

Variable 1: Ultrasonido valor predictivo

- Translucencia nucal: “Se realizó su medición según las disposiciones técnicas establecidas por la Fundación de Medicina Fetal de Londres. Se valoró tanto cualitativamente utilizando como punto de corte 3 mm y considerándose a partir de este como patológicos y cuantitativamente utilizando tablas percentiladas propuestas por Nicolaidis. Se consideraron como positivos, valores por encima del 95 percentil $> 3\text{mm}$.” (Llanusa, Nodarse, Enrique, & Carrillo, 2009)
- Ductus venoso: “Su medición se realizó sobre la misma base que la variable anterior. Se valoró tanto cuantitativamente, utilizando similares tablas percentiladas y se consideraron como patológicos valores por encima del 95 percentil y cualitativamente basado en el criterio si hay inversión de la onda A.” (Llanusa, Nodarse, Enrique, & Carrillo, 2009)
- Hueso nasal: “Medición realizada con similares normativas. Evaluación realizada mediante las tablas comentadas, considerándose el percentil 5 como punto por debajo del cual era patológica dicha medida y cualitativamente basado en ausencia de dicho hueso.” (Llanusa, Nodarse, Enrique, & Carrillo, 2009)

Variable 2: cromosomopatías al final del embarazo. Estas “variables fueron utilizadas con el fin de predecir la probabilidad de que las gestantes tuvieran un feto con una anomalía cromosómica numérica o estructural. Estas son variables por naturaleza cuantitativas continuas, que en algunos ca-

Los resultados fueron llevadas a una escala cualitativa nominal, con valores dicotómicos (positivos o negativos) para su evaluación en esta investigación.” (Llanusa, Nodarse, Enrique, & Carrillo, 2009).

Positivo: “presencia de Trisomía 13 o Síndrome de Patau, Trisomía 18 o Síndrome de Edwards o Trisomía 21 o Síndrome de Down” (Llanusa, Nodarse, Enrique, & Carrillo, 2009).

Variable 3: Marcadores que no son ultrasonido. Edad materna, raza, peso, talla, tabaquismos como consta en la tabla de recolección de datos.

Resultados

Para determinar los resultados se utilizó estadística descriptiva univariada, bivariada y relación de dependencias que se presenta a continuación.

Medidas de concordancia: Indicadores de validez, sensibilidad y especificidad

Para determinar los indicadores de validez del tamizaje ultrasonográfico en mujeres en el primer trimestre gestacional, se empleó el estadístico de Kappa de Cohen, obteniéndose un VPN de 100% que nos permite determinar que un tamizaje ultrasonográfico brinda un 95% de confianza para descartar la presencia de cromosomopatías al final del embarazo. Conociendo que el VPP nos indica la probabilidad de que uno de nuestros pacientes con tamizaje ultrasonográfico sugestivo tenga una cromosomopatía, se obtuvo un VPP del 66.67%. Debemos de tomar en consideración que, la prevalencia de cromosomopatías es baja, por lo tanto el VPP tiende a ser bajo, por haber un mayor número de personas sanas, es posible que se incremente el número de falsos positivos. Se pudo determinar un 98.55% de porcentaje de acuerdo esperado al considerar ambos criterios diagnósticos.

Tabla 1. Indicadores de validez del tamizaje ultrasonográfico

		<i>Cromosomopatía</i>		<i>Total</i>	
		<i>Presente</i>	<i>Ausente</i>		
<i>Tamizaje Ultrasonográfico</i>	<i>Positivo</i>	2	1	3	
	<i>Negativo</i>	0	340	340	
<i>Total</i>		2	341	343	
Valor Predictivo Positivo	<i>VPP</i>	66.67%			
Valor Predictivo Negativo	<i>VPN</i>	100.00%			
Sensibilidad	<i>Sens</i>	100.00%	<i>p* < 0.001</i>		
Especificidad	<i>Espec</i>	99.71%			
Porcentaje de acuerdo esperado	<i>Kap</i>	98.55%			
<i>* Valor de p de la prueba de kappa de Cohen</i>					
<i>Punto de corte</i>	<i>Sensibilidad</i>	<i>Especificidad</i>	<i>Clasificados</i>	<i>LR+</i>	<i>LR-</i>
(≥ 0)	100.00%	0.00%	0.58%	1.0000	
(≥ 1)	100.00%	99.71%	99.71%	340.9996	0.0000
(> 1)	0.00%	100.00%	99.42%		1.0000
ROC Asintótica normal					
Observaciones	Área	Error estándar	IC 95%		
343	0.9985	0.0015	0.99566 - 1.00000		

Medidas de exactitud diagnóstica: cromosomopatías confirmadas

Para determinar una estimación no paramétrica de la ROC de nuestra prueba de ultrasonido y las cromosomopatías identificadas, que nos permite concluir que tener valores > 3mm en translucencia nugal, o valores por encima del 95 percentil en el Ductus venoso, o ausencia de hueso nasal nos permite tener un 99.71% de pacientes correctamente clasificados. Considerando la razón de verosimilitudes positiva de la prueba, nos permite cuantificar el aumento de probabilidades en la presencia de la

enfermedad adquirido a través del ultrasonido. Traducido en la probabilidad de tener un resultado positivo cuando se está enfermo mayor que cuando no se está enfermo.

El área bajo la curva ROC es el mejor indicador global de la precisión de una prueba diagnóstica, se pudo obtener un área bajo la curva de 0.9985 claramente; hecho que hace factible expresar el buen desempeño del tamizaje ultrasonográfico en mujeres en el primer trimestre gestacional.

En la tabla siguiente se demuestra que la prueba es estadísticamente significativa (el intervalo de confianza no atraviese el 0.5)

Tabla 2. Variable(s) de resultado de prueba: NT (mm)

Área	Error estándar ^a	Significación asintótica ^b	95% de intervalo de confianza asintótico	
			Límite inferior	Límite superior
,998	,002	,001	,994	1,000

La(s) variable(s) de resultado de prueba: NT (mm) tiene, como mínimo, un empate entre el grupo de estado real positivo y el grupo de estado real negativo.

a. Bajo el supuesto no paramétrico

b. Hipótesis nula: área verdadera = 0,5

El “análisis de curva ROC de la translucencia nugal tuvo una capacidad de predicción estadísticamente significativa (área

bajo la curva = 0,998; IC 95%: 0,994 - 1). Una prueba perfecta tendría un área bajo la curva de 1,0.”

Tabla 3. Asociación entre los resultados del ultrasonido y las cromosomopatías

Ultrasonido	OR	St.Err.	t-value	p-value	[95% Conf Interval]	Sig
Cromosomopatía	341	417.638	4.76	0.0001	30.921 - 3760.617	***
Constante	0.003	0.003	-5.83	0.0001	0.0004 - 0.021	***
Media de Variable ind.		0.009	SD dependent var		0.093	
Número de observaciones		343	Chi-square		22.674	
Prob > chi2		0.000	Akaike crit. (AIC)		21.664	

*** $p < 0.01$, ** $p < 0.05$, * $p < 0.1$

Mediante el uso un modelo lineal generalizado, se logró determinar el Odds Ratio, para determinar la fuerza de asociación entre un resultado positivo del ultrasonido y las cromosomopatías confirmadas al final de la gestación durante el primer trimestre ges-

tacional, obteniéndose un valor de OR=341 (IC95%=30.9 – 3760.6; $p < 0.0001$), que nos permite establecer que al obtener un resultado positivo a ultrasonido las chances de encontrar cromosomopatías al final del embarazo se incrementan en 341 veces.

Tabla 4. Cromosomopatías confirmadas al final del embarazo

Casos	Medida	Edad	IMC	número de embarazos	Edad gestacional (días)
Normal n=341	Media (DE)	28 (6)	27 (5)	1 (0)	91 (4)
	Mediana (RIC)	28 (9)	26 (5)	1 (0)	91 (7)
Síndrome Down n=1	Media	41	25	1	92
	Mediana	41	25	1	92
Síndrome Patau n=1	Media	23	23	1	95
	Mediana	23	23	1	95
Aborto espontáneo n=2	Media (DE)	32 (5)	25 (1)	1 (0)	86 (7)
	Mediana (RIC)	32 (7)	25 (1)	1 (0)	86 (10)

Al final del embarazo se confirma las cromosomopatías “en las gestantes que se realizaron prueba de diagnóstico del ultrasonido durante el primer trimestre gestacional, destacado 341 productos diagnosticados como normales, con una mediana de edad de 28 años con un rango intercuartílico (RIC) de 9 años, con una mediana del índice de masa corporal de 27 kg/m² con un RIC=5; generalmente el examen se realizó en primigestas, la mediana de la edad gestacional en días fue de 91 con un RIC=7.”

Se pudo identificar 01 producto con Síndrome de Down, en una gestante de 41 años, con un índice de masa corporal de 25 kg/m²; primigesta, el examen fue realizado a

los 92 días de edad gestacional. También se identificó 01 producto con Síndrome de Patau, en una gestante de 23 años, con un índice de masa corporal de 23 kg/m²; primigesta, el examen fue realizado a los 95 días de edad gestacional. Es importante detallar la ocurrencia de 02 abortos espontáneos, detallando que estos se presentaron en gestantes con una mediana de edad de 32 años con un RIC=7, con una mediana del índice de masa corporal de 25 kg/m² con un RIC=1; generalmente el examen se realizó en primigestas, la mediana de la edad gestacional en días fue de 86 con un RIC=5; ambos casos presentaron prueba de ultrasonido positivo.

Tabla 5. Resultados del tamizaje de cromosomopatías en gestantes del primer trimestre del centro Imagenológico Ecosalud 2019-2021

Tamizaje Positivo Pacientes	6 Translucencia Nucal Aumentada	Hueso Ausente Hipoplásico	Nasal o Reverso Ausente	Ductus o Resultados al Nacer
Pacte. 1 45 años	2,3 mm	normal	normal	normal cariotipo
Pacte. 2 41 años	9,5 mm	ausente	normal	trisomía 21-s down cariotipo
Pacte 3 23 años	10,6 mm	normal	reverso	trisomía 13 s. patau-cariotipo
Pacte 4 35 años	2,8 mm	hipoplásico	normal	aborto sem 15
Pacte 5 28 años	4,3 mm	normal	normal	aborto sem 18
Pacte 6 23 años	3,1mm	ausente	normal	normal

Fuente. Resultados del programa de la FMF Astraia 2.8.1. y los resultados al término del embarazo de las mujeres con pruebas de diagnóstico realizadas en el primer trimestre de la gestación en el centro Imagenológico Ecosalud 2019-2021.

De los 345 tamizajes que se realizaron en 341 pacientes el Programa de la FMF As-traia 2.8.1 determinó los riesgos teniendo un corte de 1:100 para trisomía 21 y de 1:50 para trisomía 18 y 13.

Guaman (2018) "investigó la relación predictiva de la evaluación ecográfica durante el primer trimestre en gestantes con riesgo de desarrollar cromosopatías, este estudio fue de tipo descriptivo, correlacional, de diseño transversal y prospectivo, se llevó a cabo en el área de consulta externa y hospitalización del Hospital de la Mujer Alfredo G. Paulson (Guayaquil-Ecuador), reclutó 137 gestantes con edad comprendida en el estudio a quienes se realizó cribado ecográfico de primer trimestre y se correlacionó con la resultante neonatal durante el nacimiento. Se confirmó cromosopatía en el 16.6% en el grupo ≥ 35 años y 1.3% en ≤ 17 años. La tasa de valor predictivo por cada variable fue estimada con el uso de la curva ROC obteniendo que la variable LCR obtuvo un valor de sensibilidad 86% y especificidad 82% TN 62% de sensibilidad y 80% de especificidad, DV una sensibilidad 52% y especificidad 75% AU 40% de sensibilidad y 75% de especificidad, los resultados exponen que las variables no pueden ser tomadas en cuenta con fines predictivos ya que los valores de significancia alcanzados no fueron satisfactorios," sin embargo, en este estudio sólo se utilizó el estudio en mujeres mayores de 35 años y menores de 17 años y no se utilizó el programa de la FMF sino se hicieron tamizajes con los parámetros de la Sociedad Internacional en Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología (ISOUg) y no con personal auditado de la Fetal Medicine Foundation de Londres que permite la experticia en este tipo de mediciones, con una curva de aprendizaje que permite la fiabilidad del mismo, en nuestro estudio el valor predictivo negativo fue del 100% y el positivo del 66,66% lo que a nuestro entender corresponde a los parámetros internacionales y que los valores de significancia fueron de 0,01 que es alta y por lo tanto se justifica el estudio.

En la tesis doctoral de Serrano (2012) "Tamizaje combinado de primer trimestre para Aneuploidías", con el propósito de identificar los valores del tamizaje en el primer trimestre de embarazo, en la detección de aneuploidías, se propuso la metodología descriptiva, transversal y de campo. Los resultados demostraron que, el 10% de las gestantes presentaron tamizaje positivo y el 11% fueron tamizaje bioquímico, estos hallazgos se evidenció en embarazadas de edades entre 28 a 45 años demostrando que si bien es obvio que el tamizaje mixto (ecográfico + bioquímico) nos determinan excelentes resultados no es menos importante el estudio puramente ecográfico para una población que en los actuales momentos no cuenta con ninguno de los dos.

Conclusiones

Los resultados fueron 6 fetos con aumento de marcadores ultrasonográfico se confirmaron con cariotipo 2 cromosopatías [21(Down) y 13(Patau)]. La sensibilidad fue del 100% y la especificidad del 99,7 %. Los "valores predictivos positivos fueron del 66,67% y los negativos del 100% no se obtuvieron falsos negativos y la tasa de falsos positivos estuvo sesgada al no poder confirmarse la aneuploidía de 2 abortos que tuvieron que ser excluidos". En conclusión, la elevados especificidad y los valores absolutos de valores predictivos negativos reafirman a estos marcadores como muy buenos en la detección del riesgo de cromosopatía sobre todo para trisomía 21, 18(Edwards), 13 "que conlleva a una tasa mínima de indicación de procedimientos obstétricos invasivos e incremento extra en la detección de defectos fetales pudiendo ser un excelente sistema a ser incorporado en los centros de salud de atención primaria.

Determinar que el valor predictivo negativo que fue del 100% permitió discriminar la población de estudio para los métodos invasivos como son el cariotipo o el seguimiento de la gestación hasta el final del parto y como hemos visto en los resultados no

todas las pacientes fueron mayores de 35 años por lo que es necesario implementarla sistemáticamente en el estudio del primer trimestre de los centros de salud primaria.

La utilización del programa de la FMF Astraia 2.8.1 es un buen método para determinar los riesgos ajustados de las pacientes según los valores de la translucencia nucal, hueso nasal, ductus, tabaquismo, edad, peso, talla y raza.

En el presente estudio de 245 tamizajes realizado en el centro Imagenológico Eco-salud entre 1 de septiembre del 2019 y 31 de Agosto del 2021 hubo un total de 6 casos con las translucencia elevadas que corresponde al (2,04 %) realizándolo con los parámetros de la FMF de Londres por personal calificado y con licencias vigentes.

Dando un upgrade al estudio de las malformaciones posibles no solo las aneuploidías que se pueden tamizar, siendo esta una puerta a nuevos estudios sobre la utilidad del sistema, en nuestra casuística existieron dos abortos espontáneos a las 15 y 18 semanas que no se hicieron estudios de cariotipo por lo que tuvieron que ser excluidos sabiendo que el 30% de las aneuploidías no llegan al tercer trimestre.

Se identificaron al final de la gestación dos cromosomopatías 1 Down y 1 Patau con cariotipo 2 abortos que se excluyeron del estudio y dos normales.

Para establecer la relación entre los resultados de ultrasonido y las cromosomopatías confirmadas se utilizó la correlación de Pearson, Chi cuadrado, Valor de p de la prueba de kappa de Cohen y las curvas ROC (receiver operating characteristic curve) dando una significación de 0,01.

Se identificó la sensibilidad y especificidad del ultrasonido siendo esta del 100% de sensibilidad y 99,7 % de especificidad.

Bibliografía

- Betancourt, L., Lazo, D., Carrasco, L., Avello, I., & Martínez, M. (Febrero de 2014). Presentación de un caso clínico de Trisomía 13 con sobrevivencia excepcional de más de un año, en Ciego de Ávila. *Revista Médica Electrónica de Ciego de Ávila: Mediciego*, 20(2), 15.
- Carreras, E., Fortuny, A., Gonzalez de Agüero, R., Ramón, L., Cajal, C., & Galindo, A. (2013). Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. *Diagnóstico Prenatal*, 24(2), 57-72.
- Cartes-Velásquez, R., & Moraga, J. (2016). Pautas de chequeo, parte IV: STARD y CARE. *Revista Chilena de Cirugía*, 68(5), 400-404. Obtenido de <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0379389316000272>
- González-Rodríguez, M., & Velarde-Mayol, C. (s/f). Lista de comprobación de estudios sobre precisión de pruebas diagnósticas: declaración STARD.
- Guaman-Lozada, M. (2018). Utilidad de la ecografía en el diagnóstico de cromosomopatías en los grupos etarios extremos de riesgo, resultante neonatal. Universidad de Guayaquil. Obtenido de <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/39081/1/CD%20167-%20GUAMAN%20LOZADA%20MARIA%20DOLORES.pdf>
- Llanusa, C., Nodarse, A., Enrique, Y., & Carrillo, L. S. (2009). Valor de los marcadores epidemiológicos y sonográficos del primer trimestre como indicadores de riesgo de cromosomopatías. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, 35(4), 75-84. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0138-600X20090004000009&lng=es&nrm=iso&tlng=es
- Palestino, G., Yrigoyen, L., Manterola, D., Barrera, I., González, C., & Bandala, C. (30 de Septiembre de 2016). Sensibilidad y especificidad del tamizaje para cromosomopatías en el primer y segundo trimestre del embarazo. *Revista de Sanidad Militar*, 70(5), 464-469. Recuperado el 01 de 02 de 2021, de Diagnóstico de cromosomopatías: www.msp.gob.ec
- Serrano, C. (2012). Tamizaje combinado de primer trimestre para Aneuploidias. Bogotá: Universidad del Rosario.
- Valarezo, B., López, G., Arias, D., & Abril, J. (Febrero de 2018). Gestión y Prospectiva Estratégica, Aplicable a Entidades Públicas de Desarrollo Socio-cultural. *Latindex*, 3(12).



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NO-COMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.

CITAR ESTE ARTICULO:

Calero Zea, M. A., Martínez Calero, A. G., Martínez Calero, M. D., & Martínez Calero, N. A. (2023). Estudio del Valor predictivo del ultrasonido como único tamizaje de cromosopatías en gestantes dentro del primer trimestre gestacional en el Centro Imagenológico Ecosalud Guayaquil durante el período 2019-2021. RECIMUNDO, 7(1), 716-726. [https://doi.org/10.26820/recimundo/7.\(1\).enero.2023.716-726](https://doi.org/10.26820/recimundo/7.(1).enero.2023.716-726)