

## MANEJO DE LA GESTACION CON TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE

Hospital Clínic | Hospital Sant Joan de Déu | Universitat de Barcelona.

### INTRODUCCIÓN

La translucencia nucal (TN) es un acúmulo de líquido subcutáneo a nivel de la nuca fetal. Su mecanismo íntimo etiopatogénico permanece todavía desconocido. La TN aumentada en primer trimestre es un marcador potente de anomalías cromosómicas (trisomias 21, 18, 13, monosomía X y menos frecuentemente de triploidía), pero los fetos que presentan una translucencia nucal aumentada con un estudio cromosómico normal tienen asimismo una asociación con anomalías estructurales especialmente cardíacas, pero también esqueléticas, orofaciales y distintos síndromes genéticos, así como retraso en el desarrollo y riesgo de muerte intraútero. Por todo ello estas gestaciones se consideran de alto riesgo y deben ser controladas en unidades específicas con un manejo especial. Recientemente se ha evidenciado que el estudio de array-CGH detecta entre un 5-8% de anomalías submicroscópicas no detectables por el cariotipo (*Shaffer et al. Prenatal Diagnosis 2012; Leung et al. UOG 2011, Grande et al. UOG 2015*) por lo que esta prueba de genética molecular ha desplazado al cariotipo convencional en los últimos años.

### METODOLOGIA (FMF)



- La longitud cráneo-caudal debe ser de entre 45 y 84 mm
- Amplificación de la imagen: la cabeza fetal y parte superior del tórax deben ocupar toda la

---

PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE

---

Pantalla.

- Plano sagital medio. Visualización de la punta ecogénica de la nariz, maxilar superior y diencéfalo. No debe visualizarse el proceso cigomático del maxilar superior.
- El feto debe estar en una posición neutral, con la cabeza en línea con la columna vertebral.
- Distinguir entre la piel fetal y el amnios.
- Medición de la parte más ancha de la zona translúcida.
- Los cálipers se situarán en los bordes internos de las líneas hiperrefringentes (“on an on”) y en sentido perpendicular a la translucencia.
- Disminución de la ganancia. Esto evita el error de colocar el caliper en el borde de la línea difusa que provoca una subestimación de la translucencia nual.
- Realizar varias mediciones y registrar la mayor.
- El cordón umbilical bordea el cuello del feto en aproximadamente el 5% de los casos y este hallazgo puede producir un falso aumento de la NT. Se debe medir la NT por encima y por debajo del cordón y se calcula el promedio de las dos medidas.

La translucencia nual aumenta de forma lineal con la edad gestacional. Así, los puntos de corte para considerar una TN aumentada varían en función del CRL y por tanto de la edad gestacional. Es por tanto imprescindible que estas dos medidas (CRL y TN) sean realizadas siguiendo un estricto protocolo (FMF). Consideraremos una TN patológicamente aumentada cuando esté por encima del percentil 99.

A mayor grosor de TN patológicamente aumentada, mayor proporción de anomalías cromosómicas, defectos estructurales mayores y muerte fetal. Por el contrario, a menor aumento de TN, más posibilidades de obtener un recién nacido vivo y sano.

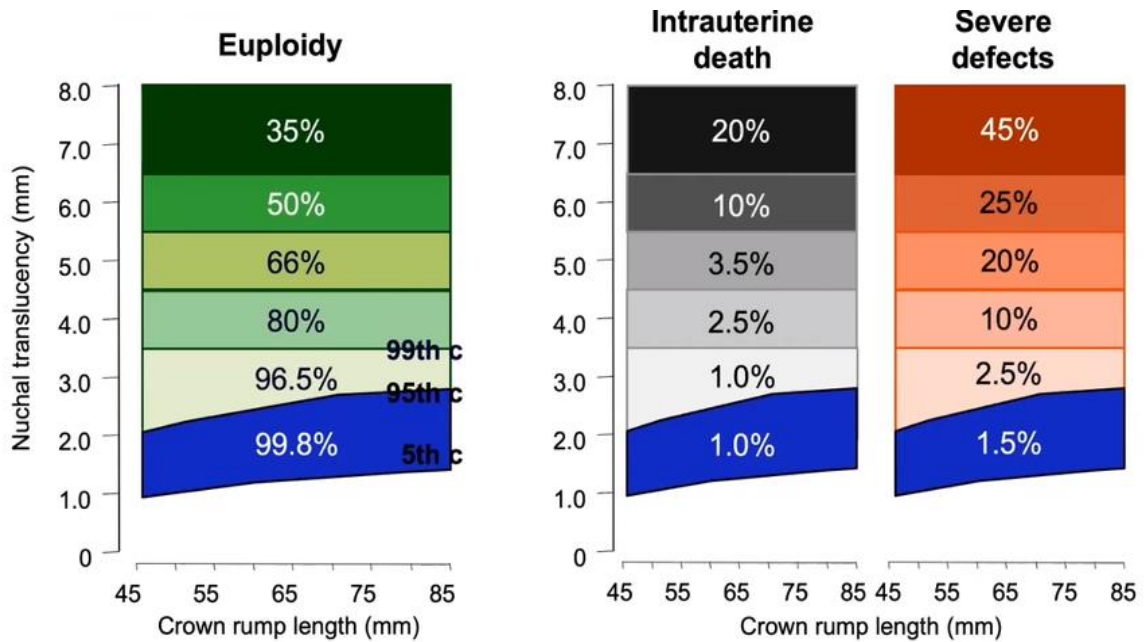
**PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE**

**Table I** Relation between nuchal translucency thickness and prevalence of chromosomal defects, miscarriage, or fetal death and major fetal abnormalities

Nuchal translucency	Chromosomal defects <sup>2</sup>	Fetal death <sup>8-10</sup>	Major fetal abnormalities <sup>8-10</sup>	Alive and well
< 95th centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95th-99th centiles	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3.5-4.4 mm	21.1%	2.7%	10.0%	70%
4.5-5.4 mm	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5.5-6.4 mm	50.5%	10.1%	24.2%	30%
> 6.5 mm	64.5%	19.0%	46.2%	15%

In the last column is the estimated prevalence of delivery of a healthy baby with no major abnormalities.

*Souka et al. AJOG 2005*



*Nicolaidis 2009*

PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE

TABLA PERCENTILES SEGÚN CRL (*Borrell et al. Progr Obstet Ginecol 2006*)

CRL (mm)	Percentil								
	1	2.5	5	10	50 (Mediana)	90	95	97.5	99
45	0.49	0.58	0.67	0.78	1.18	1.70	1.88	2.05	2.27
46	0.51	0.61	0.70	0.80	1.22	1.74	1.92	2.10	2.32
47	0.53	0.64	0.72	0.83	1.25	1.78	1.97	2.14	2.38
48	0.56	0.66	0.75	0.86	1.28	1.82	2.01	2.19	2.43
49	0.58	0.68	0.77	0.89	1.32	1.86	2.05	2.24	2.47
50	0.60	0.70	0.80	0.91	1.35	1.90	2.09	2.28	2.52
51	0.62	0.73	0.82	0.93	1.38	1.94	2.13	2.32	2.57
52	0.64	0.75	0.84	0.96	1.41	1.97	2.17	2.37	2.61
53	0.66	0.76	0.86	0.98	1.43	2.01	2.21	2.41	2.66
54	0.67	0.78	0.88	1.00	1.46	2.05	2.25	2.45	2.70
55	0.69	0.80	0.90	1.02	1.49	2.08	2.29	2.49	2.75
56	0.70	0.82	0.92	1.04	1.52	2.11	2.33	2.53	2.79
57	0.72	0.84	0.94	1.06	1.54	2.15	2.36	2.57	2.83
58	0.73	0.85	0.96	1.08	1.57	2.18	2.40	2.60	2.87
59	0.75	0.87	0.97	1.10	1.59	2.21	2.43	2.64	2.91
60	0.76	0.88	0.99	1.12	1.61	2.24	2.47	2.68	2.95
61	0.77	0.89	1.00	1.13	1.64	2.28	2.50	2.71	2.99
62	0.79	0.91	1.02	1.15	1.66	2.31	2.53	2.75	3.03
63	0.80	0.92	1.03	1.16	1.68	2.33	2.56	2.78	3.07
64	0.81	0.93	1.05	1.18	1.70	2.36	2.60	2.82	3.11
65	0.82	0.94	1.06	1.19	1.72	2.39	2.63	2.85	3.15
66	0.83	0.96	1.07	1.21	1.74	2.42	2.66	2.89	3.18
67	0.84	0.97	1.08	1.22	1.76	2.45	2.69	2.92	3.22
68	0.85	0.98	1.10	1.24	1.78	2.48	2.72	2.95	3.26
69	0.85	0.99	1.11	1.25	1.80	2.50	2.75	2.98	3.29
70	0.86	1.00	1.12	1.26	1.82	2.53	2.78	3.02	3.33
71	0.87	1.01	1.13	1.27	1.84	2.56	2.81	3.05	3.36
72	0.88	1.02	1.14	1.29	1.86	2.58	2.84	3.08	3.40
73	0.89	1.02	1.15	1.30	1.87	2.61	2.86	3.11	3.43
74	0.89	1.03	1.16	1.31	1.89	2.63	2.89	3.14	3.46
75	0.90	1.04	1.17	1.32	1.91	2.66	2.92	3.17	3.50
76	0.90	1.05	1.18	1.33	1.93	2.68	2.95	3.20	3.53
77	0.91	1.05	1.18	1.34	1.94	2.70	2.97	3.23	3.56
78	0.92	1.06	1.19	1.35	1.96	2.73	3.00	3.26	3.60
79	0.92	1.07	1.20	1.36	1.97	2.75	3.02	3.29	3.63
80	0.92	1.07	1.21	1.37	1.99	2.77	3.05	3.32	3.66
81	0.93	1.08	1.21	1.38	2.00	2.80	3.08	3.34	3.69
82	0.93	1.09	1.22	1.38	2.02	2.82	3.10	3.37	3.72
83	0.94	1.09	1.23	1.39	2.03	2.84	3.13	3.40	3.75
84	0.94	1.10	1.23	1.40	2.05	2.86	3.15	3.43	3.78

Ante un feto que presenta una TN aumentada > p99 en primer trimestre, con o sin test combinado de alto riesgo (IR  $\geq 1/250$ ), se remitirá a la gestante a la Unidad de Diagnóstico Prenatal donde se realizará una ecografía morfológica completa del primer trimestre, estudio de marcadores secundarios (ductus venoso, regurgitación tricuspídea, hueso nasal) y se propondrá la realización de una prueba invasiva (preferiblemente biopsia de corion), si las condiciones de EG y técnicas lo permiten). Solicitaremos **QF-PCR y cariotipo molecular (array-CGH)** y se guardará DNA para posibles estudios moleculares posteriores, si fueran necesarios. En el mismo momento solicitaremos **ecocardiografía precoz** (12-14 s). Si la QF-PCR resulta patológica (cromosomas 13, 18, 21 y sexuales) no se realizará el array-CGH y se cursará el cariotipo. Si la QF-PCR y el array son normales, se realizará

---

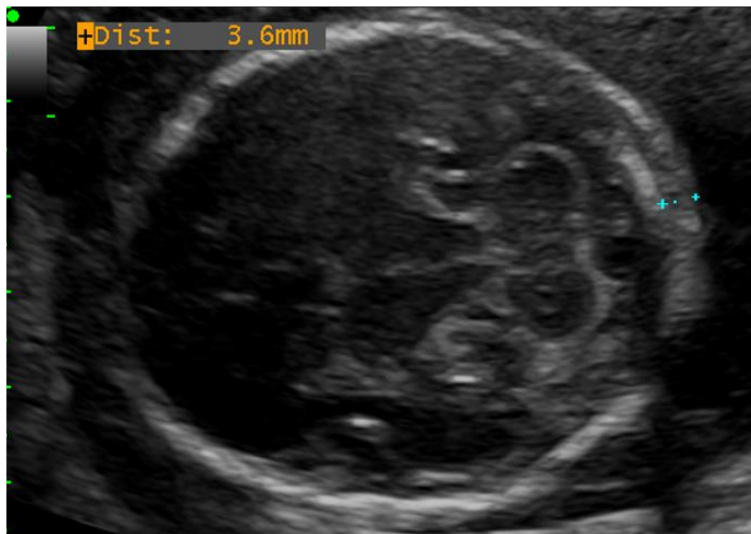
**PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE**

---

ecocardiografía precoz, y si resulta normal, se remitirá de nuevo a la gestante a la Unidad de Diagnóstico Prenatal para su seguimiento.

A las **16-17 semanas**, se realizará una ecografía para estudio anatómico precoz y medición de pliegue nuchal en un corte axial de la cabeza siguiendo directrices descritas en párrafo inferior. Si el pliegue nuchal (PN) está persistentemente aumentado (>p99), solicitaremos serologías de citomegalovirus y parvovirus B19. Si resultan positivas se actuará según protocolo específico. Asimismo, se propondrá la realización de un panel génico dirigido a descartar mutaciones asociadas a hidrops, síndrome de Noonan y otras RASopatías.

A las **20-22 semanas** practicaremos la **ecografía morfológica** y una nueva **ecocardiografía**. En la ecografía morfológica realizaremos una exploración anatómica exhaustiva del feto, y mediremos sistemática y estrictamente el **pliegue nuchal** en un corte axial de la cabeza visualizando cerebelo, cisterna magna, tálamos y cavum del septum pellucidum, con magnificación de la imagen de manera que la cabeza fetal ocupe la totalidad de la pantalla, y medición de la distancia desde borde externo del hueso occipital hasta borde externo de la piel en la zona medio-occipital expresándolo en mm.



**Si el PN <p99** (clásicamente 6 mm.) y no se evidencian anomalías asociadas, informaremos de que el riesgo de resultados perinatales adversos es equiparable a la población general (2%) y la gestación podrá controlarse en un centro secundario. Realizaremos una ecografía complementaria a las 28 semanas.

---

**PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE**

---

Si el PN > P99 (posible variación según valores de referencia propios) informaremos de:

- Riesgo de evolución a hidrops y muerte fetal intraútero o asociación a síndrome genético (10%).
- Riesgo de defectos congénitos (10-12%) fundamentalmente cardiopatía, hernia diafragmática, onfalocele, fisuras palatinas, displasia esquelética, Sd. Smith-Lemli-Opitz, atrofia espinal y Sd. Noonan. El síndrome de Noonan se presenta en el 5% de los PN persistentes >p99 y puede conllevar frecuentemente cardiopatía (estenosis pulmonar, cardiomiopatía hipertrófica), fémur corto, anomalías faciales, pectum excavatum, derrame pleural, hidrops y polihidramnios.
- En ausencia de otros hallazgos, el riesgo absoluto descrito de retraso del neurodesarrollo no supera el 1% (Hellmuth et al. 2017)
- En general los riesgos son exponenciales y proporcionales al grosor de la TN (*Bilardo Ultrasound Obstet Gynecol 2007; 30:11-18*)
- Solicitaremos **estudio genético** (panel dirigido al estudio de mutaciones genéticas asociadas a hidrops, síndrome de Noonan y otras RASopatías) y serologías de CMV y parvovirus B19 si no se han solicitado previamente.
- Ante el hallazgo concomitante de un defecto estructural mayor o dos menores se valorará la realización de un estudio de secuenciación masiva del **exoma**.
- Se realizará **neurosonografía** a las 28 semanas.

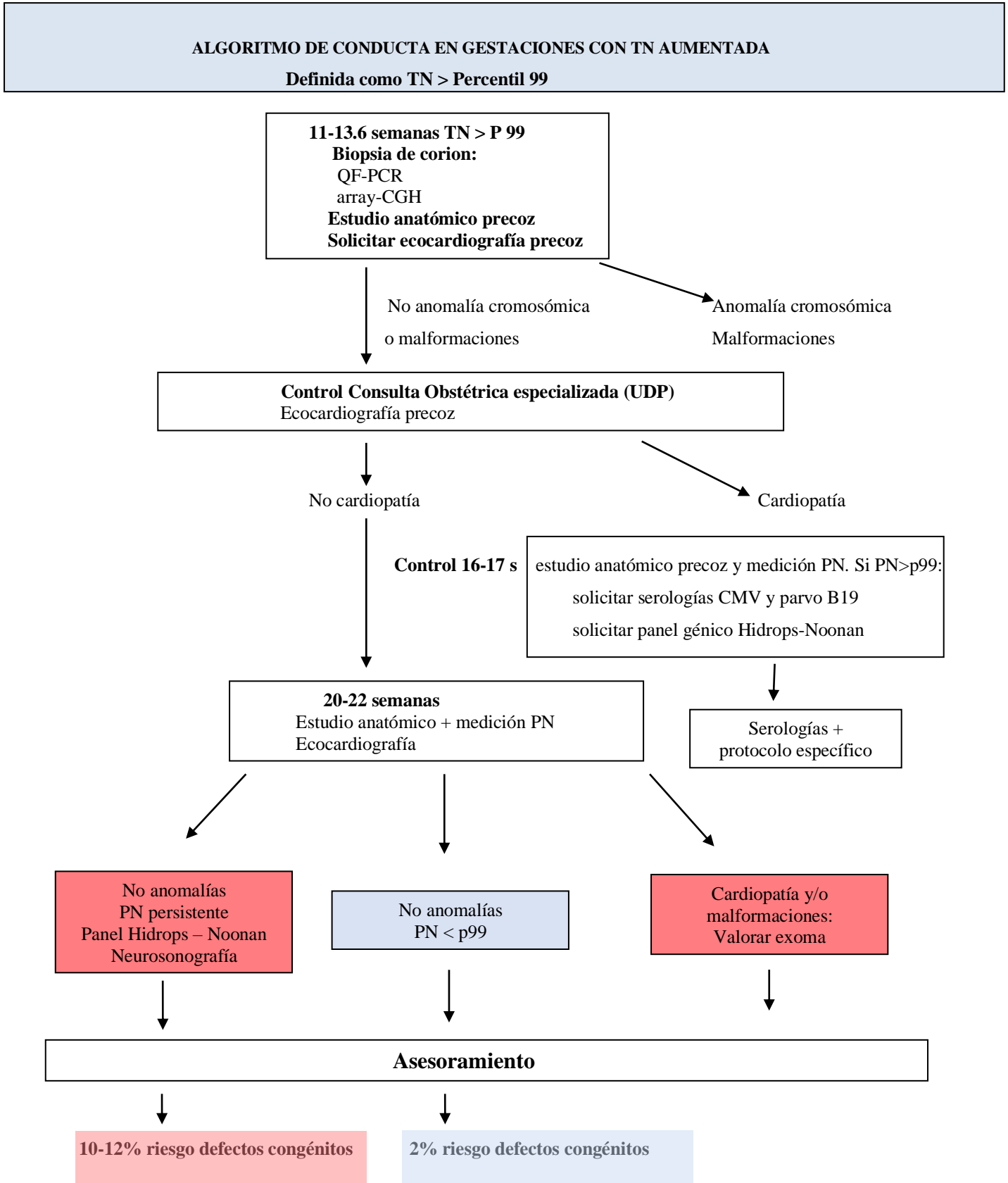
Los controles en Consulta se realizarán cada 4 semanas y las analíticas serán las mismas que en la gestación normal en II y III trimestre, salvo que aparezcan hallazgos patológicos en la ecografía, lo que podrá determinar la solicitud de distintas pruebas analíticas y/o genéticas.

No existe indicación de finalización de la gestación por motivo del pliegue nuchal aumentado y la vía del parto será vaginal si las condiciones obstétricas lo permiten.

**TABLA PERCENTILES PN 16-19 SEMANAS**

SEMANAS	PERCENTIL (LEEDS)	
	50 (mediana)	99
16	2,72	4,03
17	2,97	4,87
18	3,15	5,42
19	3,65	6,27

**PROTOCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE**



**PROCOLO: MANEJO GESTACIÓN CON TN AUMENTADA EN PRIMER TRIMESTRE**

---

<b>Responsables del protocolo:</b>	V Borobio, T Borrell
<b>Fecha del protocolo y actualizaciones:</b>	2013
<b>Última actualización:</b>	14/01/2021
<b>Próxima actualización:</b>	14/01/2025
<b>Código Hospital Clínic:</b>	MMF-55-2013
<b>Código Sant Joan de Deu:</b>	