

C. Salvador
A. Ezquerro
C. Marco
A. Bodega
G. Manzanera

Servicio de Obstetricia y Ginecología. Complejo Hospitalario San Millán-San Pedro. Logroño. España.

Correspondencia:

Dr. C. Salvador Ballada.
Hospital San Millán-San Pedro.
La Rioja, 3. 26004 Logroño. España.
Correo electrónico: csalvador@eniac.es

Fecha de recepción: 11/12/02
Aceptado para su publicación: 29/4/03

Síndrome de Turner: translucencia nuchal y flujo reverso del ductus venoso como marcadores ecográficos de detección precoz

407

Turner's syndrome: reversed ductus arteriosus flow with negative nuchal translucency

C. Salvador, A. Ezquerro, C. Marco, A. Bodega y G. Manzanera.
*Síndrome de Turner: translucencia nuchal y flujo reverso del
ductus venoso como marcadores ecográficos de detección precoz*

RESUMEN

Presentamos un caso de síndrome de Turner detectado en la semana 13, con flujo reverso del ductus venoso y translucencia nuchal aumentada que nos puso en alerta de una afectación cardíaca precoz. El estudio citogenético realizado por amniocentesis en la semana 16 detectó que se trataba de un cariotipo 45 X0.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Turner. Flujo reverso del ductus.

SUMMARY

We report a Turner's syndrome detected with Doppler ultrasound at 13 weeks of gestation. The study of ductus venosus reverse flow gave the alert about congenital heart disease, and the fetal karyotype obtained by amniocentesis at 16 weeks showed monosomy 45 X0.

KEY WORDS

Turner's syndrome. Reverse flow of ductus venosus.

INTRODUCCIÓN

En la actualidad disponemos de varios parámetros que empleamos en el cribado de anomalías cromosómicas durante el primer trimestre. Desde los marcadores bioquímicos (PAPP-A, B-HGC libre), con una sensibilidad conjunta con la edad materna del 65%, a los marcadores ecográficos, de los que la translucencia nuchal resulta ser el más eficaz, con una sensibilidad del 70-75% y un 5% de falsos positivos¹. Con la incorporación del Doppler color y pulsado al estudio ecográfico se han incluido otros que contribuyen a detectar las gestaciones de mayor riesgo de anomalías cromosómicas. Entre ellos, se valora el ductus venoso, la frecuencia cardíaca fetal y el índice de pulsatilidad de la arteria umbilical.



Figura 1. Ecografía en la semana 13 + 5.

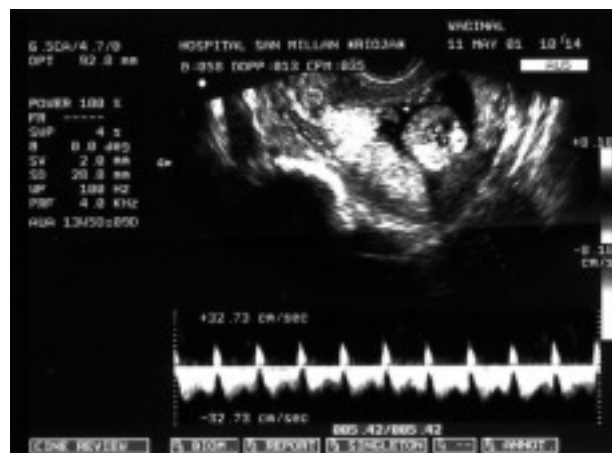


Figura 2. Flujo reverso del ductus en la misma paciente.

El caso que presentamos nos permitió detectar un síndrome de Turner con cariotipo 45 X0, donde la translucencia nual era de 2,9 y la morfología de la onda de velocidad del flujo del ductus venoso reflejaba la inversión de la onda A.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 30 años de edad, con antecedentes familiares de hipertensión y diabetes en sus progenitores y antecedentes personales de miopía y alergia a los ácaros. Entre los antecedentes obstétricos destaca que era una mujer secundigesta primípara con un parto anterior, en 1999, de un feto varón de 2.250 g. Entre los antecedentes ginecológicos destacamos los siguientes: menarquia a los 13 años; tipo menstrual 5/26; UR 5-2-01. En la primera ecografía realizada en la semana 13 + 4 se aprecia una gestación única con feto vivo con un CRL, y un perímetro cefálico y abdominal que corresponde con la edad gestacional. La translucencia nual era de 2,96 mm (fig. 1). El punto de corte es ≥ 3 mm por debajo de la semana 14. En este caso se realizaron varias mediciones con el feto en posición neutral y en corte sagital, y el mayor valor fue de 2,96 mm. Realizamos luego la valoración de la onda de velocidad de flujo del ductus venoso, registrándose un flujo reverso en la contracción atrial. Comprobamos igualmente a través de la repetición del mismo que

no era una contaminación de vasos próximos, como las venas hepáticas o la vena cava inferior, y aplicamos la ventana de Doppler pulsado en la parte distal del seno umbilical (fig. 2).

El test bioquímico que realizamos en la semana 15 obtuvo un índice de riesgo para síndrome de Down de 1/7.939 (según su edad le corresponde 1/684). Los valores de AFP fueron 0,77 MoM y de B-HGC de 0,38 MoM.

En la semana 16 el ductus venoso (DV) mantenía su reversión y el edema nual de 6 mm era apreciable. En el corte de cuatro cámaras se visualizaba una asimetría interventricular con predominio del ventrículo derecho.

Se le aconsejó a la paciente la realización de un estudio citogenético por las alteraciones registradas, y en la semana 16 se practicó una amniocentesis cuyo resultado fue un cariotipo 45 X0 (fig. 3).

Tras comentar con la paciente la trascendencia del cuadro clínico, ésta decide la interrupción voluntaria de la gestación.

En el estudio anatomopatológico se apreciaron hallazgos placentarios inespecíficos (vellosidades coriales de talla variable, estroma edematosa), que suelen darse en defectos genéticos. El cordón umbilical tenía tres vasos y el feto de 40 cm no presentaba malformaciones externas aparentes, y los genitales externos tenían una apariencia feminoide. El estudio de las estructuras internas cardíacas permitió apreciar un defecto septal interventricular y la

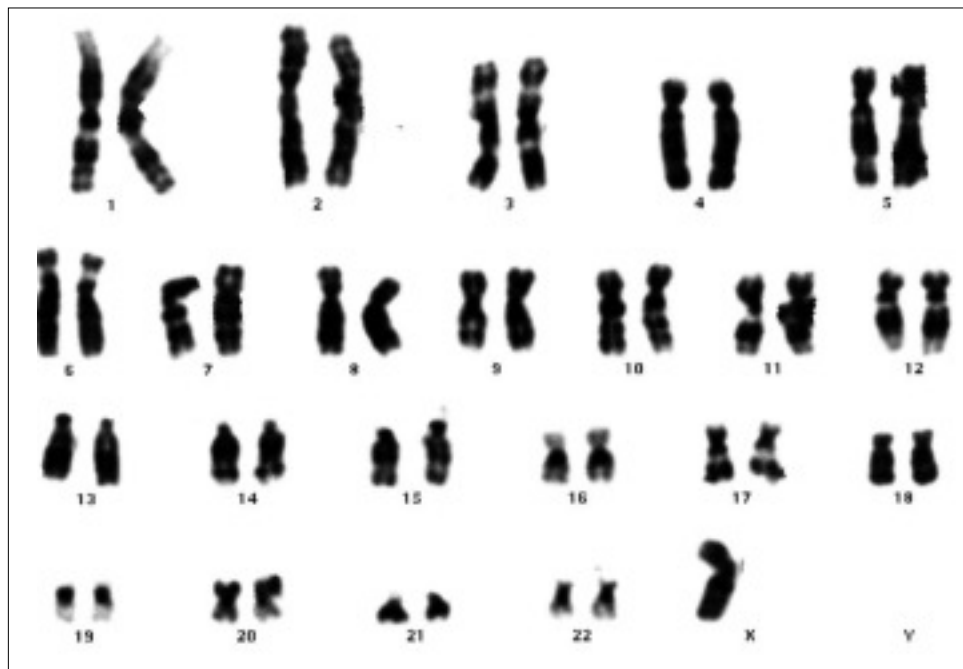


Figura 3. Cariotipo fetal obtenido por amniocentesis.

coartación aórtica en la zona proximal al ductus arterioso.

DISCUSIÓN

Diversos autores han estudiado la aplicación del Doppler en el ductus venoso como otro método de cribado que detectaría fallos o anomalías cardíacas tempranas^{3,4,6}.

El ductus venoso es un *shunt* que conduce aproximadamente un 55% de sangre oxigenada desde la vena umbilical a la aurícula derecha y atraviesa por el foramen oval a la aurícula izquierda y el ventrículo izquierdo. Esta sangre oxigenada es llevada preferentemente al cerebro y el miocardio. En caso de hipoxia fetal la proporción de sangre oxigenada se incrementa debido al aumento de flujo de la vena umbilical al ductus venoso; la proporción de sangre oxigenada que llega al corazón y al cerebro es mayor, en detrimento de la que llega al hígado.

Cuando un feto no es capaz de adaptarse a la hipoxia, se produce una alteración en la función del corazón derecho, observable en el ductus, con disminución o ausencia del flujo diastólico o flujo reverse, por lo que parece el vaso más útil para valo-

rar los disturbios funcionales cardíacos^{1,11}.

Respecto a la fisiopatología de la sonolucencia nucal, el mecanismo de producción no está establecido. Se considera que el fluido nucal procede del sistema linfático paracervical que desemboca en la vena yugular interna. Las potenciales etiologías del incremento de la translucencia nucal (TN) incluyen las siguientes: anomalías fetales cardíacas, un posible mecanismo protector de descompresión que resguarda el desarrollo del sistema nervioso central y anomalías del colágeno dérmico codificadas en los cromosomas 21, 18 y 13¹².

Se ha constatado un aumento de la TN en casos de alteraciones cardiovasculares estructurales o alteraciones de los grandes vasos, con reducción del istmo aórtico tanto en embriones euploides como trisómicos². Así pues, el fallo cardíaco precoz ha sido propuesto como causa oculta potencial del grosor nucal y la alteración de la onda de flujo del ductus venoso^{3,4,7}.

El caso presentado correspondía a un síndrome de Turner, donde la TN y la onda de velocidad de flujo del ductus venoso eran patológicos debido a un defecto cardíaco precoz en el embrión. Ello fue el desencadenante de la alerta para realizar un ca-

410 riotipo fetal. En nuestro ámbito, la amniocentesis se realiza en la semana 16, donde ya se observaba un edema nuchal que podría considerarse un signo precoz de hidropesía fetal atribuible a los defectos cardiovascular.

Hyett et al valoraron la prevalencia de alteraciones cardíacas y grandes vasos en fetos con trisomía 21, 18 y 13 monosomía X, y observaron que los fetos con estas anomalías cromosómicas mostraban un istmo aórtico más estrecho que los fetos normales con translucencia aumentada¹⁰.

Zoppi realizó un trabajo correlacionando los tres parámetros: ductus venoso, TN y cariotipo fetal apreciando que en los fetos que presentaban un ductus anormal la medida de la TN era significativamente mayor y el 70% de estos casos eran cromosomopatías⁸. Para otros autores, como Matías et al, el ductus venoso estaba alterado en el 90% de los fetos trisómicos y en el 3% de los normales¹, observando que aunque la altura media de la onda S y la onda D era menor en los cariotipos anormales y la pulsatilidad, mayor, sólo la altura de la onda A permite distinguir el grupo cromosómicamente anormal del normal.

De la semana 10 a la 16 de gestación, la valora-

ción del ductus venoso en la detección de anomalías cromosómicas tiene una especificidad que oscila entre el 98,3⁵ y el 95%⁶, con una sensibilidad del 65%, un valor predictivo positivo (VPP) entre el 81,8⁵ y el 95,7% y un valor predictivo negativo (VPN) del 18,3%, y puede emplearse como cribado de segunda línea para defectos cromosómicos.

La combinación de la TN y la medida del ductus venoso podría aumentar la especificidad en la detección de anomalías cromosómicas, manteniendo un porcentaje de detección óptimo. Antolín et al concluyen que se podría identificar el 55% de todas las anomalías cromosómicas y el 69% de las trisomías autosómicas.

Por eso aconsejamos emplear tanto la TN como el ductus venoso como marcadores de diagnóstico precoz de anomalías cromosómicas que conlleven alteraciones cardíacas.

Otros marcadores útiles durante el primer trimestre en la detección de cromosomopatías mediante Doppler han sido la frecuencia cardíaca fetal, con valores significativamente altos en trisomías 21, 13 y monosomía X, y bajos en trisomía 18 y triploidías, y el incremento del índice de pulsatilidad de

la arteria umbilical, de modo que la detección temprana de inversión diastólica del flujo umbilical en la primera mitad de la gestación obliga a realizar un seguimiento estricto y aconsejar un estudio citogenético.

BIBLIOGRAFÍA

1. Matías A, Gomes C, Flack N, Montenegro N, Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities at 10-14 weeks: the role of ductus venosus blood flow. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:380-4.
2. Kurjak Asim, Carrera JM. *Ecografía en medicina materno-fetal*. 1.^a ed. Barcelona: Masson, 2000; p. 349-63.
3. Ritter S, Jörn H, Rath W. Dopplersonography of the ductus venosus: assessment, evaluation and actual clinical importance. *Geburtshilfe Neonatol* 2002;206:1-8.
4. Montenegro N, Matías A, Areiras JC, Castedo S, Barros H. Increased fetal nuchal translucency: possible involvement of early cardiac failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10:265-8.
5. Murta CG, Moron AF, Avila MA, Weiner CP. Application of ductus venosus doppler velocimetry for the detection of fetal aneuploidy in the first trimester of pregnancy. *Fetal Diagn Ther* 2002;17:308-14.
6. Antolín E, Comas C, Torrents M, Muñoz A, Figueras F, Echevarría M, et al. The role of ductus venosus blood flow assessment in screening for chromosomal abnormalities at 10-16 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:295-300.
7. Borrell A, Antolín E, Costa D, Farre T, Martínez JM, Fortuny A. Abnormal ductus venosus blood flow in trisomy 21 fetuses during early pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 1998;179:1612-7.
8. Zoppi MA, Putzolu M, Ibba RM, Floris M, Monni G. First-trimester ductus venosus velocimetry in relation to nuchal translucency thickness and fetal karyotype. *Fetal Diagn Ther* 2002;17:52-7.
9. Matías A, Montenegro N, Areiras JC, Leite LP. Haemodynamic evaluation of the first trimester fetus with special emphasis on venous return. *Hum Reprod Update* 2000;6:177-89.
10. Hyett J, Moscoso G, Nicolaides KH. Abnormalities of the heart and great arteries in first trimester chromosomally abnormal fetuses. *Am J Med Genet* 1997;67:207.
11. Senat MV, Nizard J. Contribution of Doppler exploration of ductus venosus flow. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 2002;31(Suppl):64-9.
12. Fleischer AC, Mannig FA, Jeanty P, Romero R. *Ecografía en*