

en nuestra unidad de diagnóstico prenatal donde mediante el estudio del cariotipo, previa amniocentesis, se confirmó los hallazgos de sospecha ecográfica de posible cromosopatía: síndrome de Edwards (cariotipo 46 XY, + 18) (fig. 2).

Posteriormente, dada la presencia de aberración cromosómica, la gestación finalizó por interrupción voluntaria del embarazo, de acuerdo con los supuestos legales.

En este caso clínico se corroboró que los quistes de plexos coroideos (sobre todo bilaterales) son defectos congénitos asociados a anomalías cromosómicas, y que siempre que aparezcan de forma bilateral obligan a realizar técnicas invasivas de diagnóstico prenatal.

El diagnóstico prenatal es de gran interés, porque puede llevarse a cabo durante el primer o segundo trimestre de embarazo como protocolo de cribado.

DISCUSIÓN

Durante la última década con la introducción del cribado ultrasónico, la detección de marcadores ecográficos, las pruebas citogenéticas y los estudios inmunohistoquímicos en suero materno son importantes en el diagnóstico de cromosopatías³.

El riesgo para muchos de los defectos cromosómicos incrementa con la edad materna. Toda mujer tiene un riesgo que su feto-hijo tenga un defecto cromosómico; siempre depende de la edad materna, la gestación y la historia previa de alteraciones cromosómicas^{3,6}.

La detección de malformaciones mediante la ecografía en la semana 10-14 en gestantes de bajo riesgo es aproximadamente del 57-59%, y en gestantes de alto riesgo se detecta en el 82-95%⁵.

Tiene una incidencia en 1/3.000 nacidos vivos, es un hallazgo común de la trisomía 18; se observa en el 25% de los fetos con esta trisomía⁷.

El diagnóstico ultrasónico de quistes de plexos coroideos, como de otras alteraciones morfológicas, son indicios de alteraciones cromosómicas^{1,3}.

Los quistes de plexos coroideos es la alteración más común del desarrollo fetal, y aproximadamente entre el 1 al 2% se asocian a alteraciones cromosómicas trisomía 18; sin embargo, aunque haya la probabilidad de una cromosopatía ante uno de estos quistes que es sólo del 1%, está indicado realizar un cariotipo^{1-4,6}.

Usualmente no conllevan patología significativa, pero cuando están presentes otros defectos hay mayor riesgo de cromosopatías para la trisomía 18 y ocasionalmente para la trisomía 21, que es cerca del 1,5%^{2,3}.

El marcador ecográfico (quistes de plexos coroideos) puede ser uni o bilateral y mide entre 0,5-2 cm.

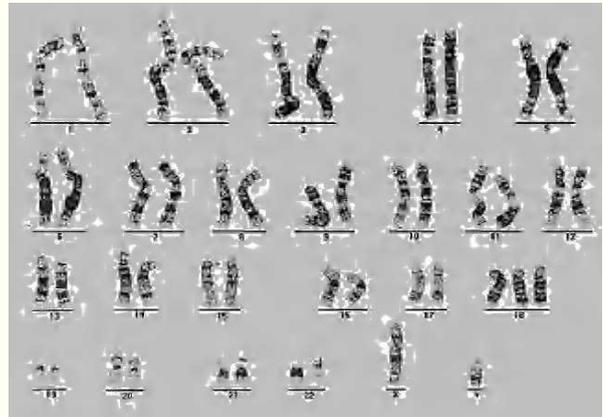


Fig. 2. Síndrome de Edwards (cariotipo 46 XY, + 18).

Son formaciones hipocogénicas localizadas en los plexos coroideos a nivel del ventrículo lateral^{1,2,4,8}.

Los quistes de plexos coroideos se han asociado con otras aberraciones cromosómicas como las trisomías 21-18-13^{2,3,9}, como ejemplo en nuestro caso el síndrome de Edwards: cariotipo 46 XY,+18.

Es necesario realizar un diagnóstico diferencial con los quistes aracnoideos, tumores quísticos, quistes de la línea media asociados a agenesia del cuerpo calloso y malformaciones arteriovenosas.

El sistema nervioso central se desarrolla a partir de una área engrosada del ectodermo embrionario, la placa neural. Esta placa se desarrolla en la semana 4-5 de amenorrea, a continuación se forma la cresta y el tubo neural. Los plexos coroideos se desarrollan en el techo del tercer ventrículo y, en las paredes mediales de los ventrículos laterales, los plexos coroideos tienen a su cargo la secreción de líquido ventricular que se convierte en líquido cefalorraquídeo. Se cree que los quistes son el resultado de la acumulación de células desprendidas y líquido cerebral que queda atrapado en los pliegues neuroepiteliales^{4,10}.

Con mayor frecuencia, las trisomías autosómicas ocurren a medida que aumenta la edad materna¹⁰; en el 99% de los fetos con cariotipo 45, X abortan de forma espontánea y en general los abortos espontáneos tempranos ocurren por diversas razones, una de las cuales es por la presencia de alteraciones cromosómicas. En todos estos casos es útil el estudio citogenético para la determinación del cariotipo fetal^{2,7,9}.

En general, el riesgo para trisomías 18 (un hallazgo importante de los estudios de cribado en embarazos de alto riesgo) y la prevalencia de aberraciones cromosómicas dependen tanto de los marcadores ecográficos

como de la edad materna^{3,11,12}. Entre las 10-14 semanas de amenorrea se puede observar trisomías 21,18 y 13^{3,5}. Por lo tanto, es necesario establecer la edad materna y especificar la edad gestacional y los riesgos para defectos cromosómicos para poder realizar estudios citogénéticos (amniocentesis) en el segundo trimestre o biopsia de vellosidades coriales en el primer trimestre^{1,3}.

También es importante utilizar otras pruebas en el primer trimestre, como la determinación de proteína plasmática asociada a la gestación que aparece disminuida en todas las enfermedades cromosómicas fetales¹¹. Esta prueba, en combinación con la fracción beta específica de la gonadotropina coriónica humana, mejora el triple cribado, ya que puede realizarse a partir de la semana 8 de gestación hasta la 14 y se mejora la sensibilidad y la especificidad para el diagnóstico de aneuploideas, en asociación con la edad materna y la translucencia nucal^{11,13,14}.

En este caso clínico se observó que la presencia de quistes de los plexos coroideos es un defecto congénito asociado a aberraciones cromosómicas, por lo que es muy importante realizar estudios tanto citogenéticos como sonográficos en la unidad de diagnóstico prenatal durante el primer y segundo trimestre de embarazo.

RESUMEN

La detección de alteraciones morfológicas mediante los marcadores ecográficos, como la presencia de quistes de plexos coroideos, son defectos congénitos asociados a aberraciones cromosómicas. Es muy importante realizar cribado tanto citogénético como ultrasonográfico en la unidad de diagnóstico prenatal durante el primer y segundo trimestre de embarazo. Se aconseja cuando se trata de un quiste unilateral y es imprescindible si los quistes son bilaterales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Filly RA. Evaluación ecográfica del neuroeje fetal. En: Callen PW, editor. Ecografía en obstetricia y ginecología. 2.^a ed. Buenos Aires: Panamericana S.A.; 1991. p. 97-144.
2. Romero R, Pilu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC. Choroids plexus cyst. Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies. East Norwalk CT USA: Appleton & Lange; 1988. p. 76-7.
3. Nikolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The Diagnosis of fetal abnormalities. Parthenon Publishing USA; 1999. p. 3-88.
4. Martínez Cortes L, Del Barrio P, Uguet de Resayre C, Corcón FJ, Bajo Arenas JM. Malformaciones del sistema nervioso central. Ultrasonografía Obstétrica. 1997;139:67.
5. Carrera JM. Diagnóstico prenatal sonográfico de malformaciones. En: Bajo Arenas J, editor. Actualización en ecografía obstétrica ginecológica. XVI simposio Anual. 2003; 8-9.
6. Snijders RJM, Shawa L, Nikolaidis KH. Fetal choroid plexus cysts and trisomy: assessment of risk based on ultrasound findings and maternal age. Prenat Diagn. 1994;14: 1119-27.
7. Twinning P, McHugo JM, Pilling DW. Anomalías cromosómicas. Anomalías fetales. Diagnóstico Ecográfico. MARBAN, S.L. España 2002. p. 315-40.
8. Callen PW. Ultrasound evaluation of the fetal neural axis. Ultrasonography in Obstetrics and Gynaecology. 3.^a ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1994. p. 213-7.
9. Souter VL, Nyberg DA, El-Bastawissi A, Zebelman A, Luthardt F, Luthy DA. Correlation of ultrasound findings and biochemical markers in the second trimester of pregnancy in fetus with trisomy 21. Prent Diag. 2002;22: 175-8.
10. Moore KL, Persaud TVN. Embriología clínica. 6.^a ed. Vol II. Mc GraW-Hill Interamericana; 1999. p. 422-3.
11. Wapner R, Thom E, Simpson JL, Pergament E, Silver R, Filkins K, et al. First trimester screening for trisomies 21 and 18. N Engl J Med. 2003;349:1405-13.
12. Hampton T. Markers in prenatal ultrasound debated. JAMA. 2004;291:170-1.
13. Wald NJ, Kennard A, Hackshaw A, McGuire A. Antenatal screening for Down's syndrome. J Med Screen. 1988;5:166.
14. Casals E, Aibar C, Martínez JM, Borrell A, Soler A, Ojuel J, et al. First trimester biochemical markers for Down's syndrome. Prenat Diagn. 1999;19:8-11.