

## Guía de Referencia Rápida

## Diagnóstico Prenatal del Síndrome de Down

## Guía de Práctica Clínica GPC

Catálogo maestro de guías de práctica clínica: IMSS-494-11



## GUÍA DE REFERENCIA RÁPIDA

**090 Síndrome de down**  
**Z36.0 Investigación prenatal**  
**cromosómica**

**GPC**

**Diagnóstico Prenatal del Síndrome de Down**  
**ISBN en trámite**

### DEFINICIÓN

**Diagnóstico Genético Prenatal para el Síndrome de Down** : Protocolo de diagnóstico genético prenatal que inicia con el cálculo del riesgo determinado únicamente por la edad materna de acuerdo a la edad gestacional y puede ser modificado por los antecedentes maternos, por la búsqueda intencionada de marcadores ecosonográficos sugestivos de cromosomopatía y el análisis de los marcadores bioquímicos durante el primer y/o segundo trimestre , siendo el estudio citogenético el que proporcionara el diagnóstico definitivo.<sup>SOGC,2007, ACOG, No. 77, 88 2007,</sup>

**Screening o detección o tamizaje:** Proceso de una evaluación o encuesta de la población con un marcador específico, con valores de corte para identificar a los individuos con un alto riesgo de presentar un trastorno específico. La detección es aplicable a la población, el diagnóstico se aplica a cada paciente.<sup>SOGC, 2007</sup>

**Síndrome de Down:** Cromosomopatía con alteración del cromosoma 21 también conocida como trisomía 21.

El fenotipo es caracterizado por múltiples dismorfias como braquicefalia, facie plana, epicanto, puente nasal deprimido, micrognatia, protrusión lingual, microtia, implantación baja de pabellones auriculares, cuello corto, piel redundante en nuca, clinodactilia, pliegue transverso único, signo de la sandalia acompañadas de diversas malformaciones internas y retraso mental.

Los mecanismos citogenéticos que origina la trisomía 21 son diversos, en el 95% de los casos se debe a una trisomía regular o libre, en el 4% de los casos, el cromosoma 21 extra esta traslocado o fusionado con otro cromosoma. En el 1%, el mosaicismo puede estar presente.<sup>Emery, 2007</sup>

### FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo asociados a cromosomopatías reconocidos son:

- Edad materna mayor de 35 años
- Edad paterna mayor de 45 años
- Hijo previo con cromosomopatía
- Madre primigesta
- Padres portadores de cromosomopatía (re-arreglos cromosómicos balanceados que involucren al cromosoma 21)
- Antecedentes familiares de cromosomopatías

- Infertilidad con o sin pérdida gestacional recurrente
- Embarazo actual con diagnóstico de Defecto estructural fetal
- Embarazo múltiple

En las pacientes embarazadas con riesgo alto de defectos congénitos se deben ofrecer procedimientos disponibles para un diagnóstico de certeza.

En las pacientes con riesgo alto mediante orientación y consejería se debe recomendar posponer o evitar el embarazo.

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico prenatal ofrece información al médico y a los padres del estado actual del feto, **no está formulado para la asistencia en la decisión de terminación del embarazo**, con la finalidad de planear, asistir y asesorar la vigilancia del embarazo, y la atención obstétrica.

La única forma de realizar el diagnóstico prenatal de Síndrome de Down en la etapa prenatal es mediante estudios invasivos (biopsia de vellosidades coriales, amniocentesis o cordocentesis) y la realización de cariotipo a partir de cultivos celulares de vellosidades coriales, amniocitos o células periféricas fetales.

El fenotipo del Feto con Síndrome de Down es bien reconocido, caracterizado por múltiples dismorfias como braquicefalia, facie plana, epicanto, puente nasal deprimido, micrognatia, protrusión lingual, microtia, implantación baja de pabellones auriculares, cuello corto, piel redundante en nuca, clinodactilia, pliegue transversal único, signo de la sandalia acompañadas de diversas malformaciones internas y retraso mental. Los mecanismos citogenéticos que origina la trisomía 21 son diversos, en el 95% de los casos se debe a una trisomía regular o libre, en el 4% de los casos, el cromosoma 21 extra está traslocado o fusionado con otro cromosoma. En el 1%, el mosaicismo puede estar presente.

## DETECCION DE POBLACION CON RIESGO PRUEBAS NO INVASIVAS (FLUJOGRAMA I,II,III,IV)

El Diagnóstico Genético Prenatal para el SD se realiza a través del protocolo prenatal iniciando con el cálculo del riesgo determinado únicamente por la edad materna aunado a la presencia de otros factores de riesgo, y a la edad gestacional. Este riesgo llamado basal, puede ser modificado (incrementar o disminuir) por la búsqueda intencionada de marcadores ecográficos y el análisis de los marcadores bioquímicos ya sea en el primer y/o segundo trimestre. El análisis integral de los resultados permite establecer la probabilidad que tiene el feto para tener SD.

La combinación de la translucencia nuchal y la edad materna se ha convertido en un método eficaz de escrutinio, identificando aproximadamente al 75% de las trisomías, al combinar con subunidad beta de la gonadotropina coriónica humana y la proteína A plasmática asociada al embarazo entre las semanas 11 y 13+6, la tasa de detección de anomalías cromosómicas se sitúa entre el 85 y el 90%.

El análisis integral proporcionará la pauta para ofrecer o no a la pareja un método invasivo que confirme el diagnóstico, mediante el estudio citogenético.

Toda mujer a la que se le realizan pruebas de detección prenatal para SD u otras cromosopatías fetales debe recibir consejería genética pre-prueba, incluyendo la información precisa de riesgos, beneficios y limitantes de las pruebas, así como, su consentimiento por escrito.

El diagnóstico prenatal ofrece información al médico y a los padres del estado actual del feto, no está formulado exclusivamente para la asistencia en la decisión de terminación del embarazo, con la finalidad de planear, asistir y asesorar la vigilancia del embarazo, y la atención obstétrica.

Antes de iniciar un programa de tamizaje o detección de cromosopatías, el personal de salud deben ser consciente de la proyección y recursos disponibles de cada nivel de atención

Algunas de las estrategias utilizadas en la detección de SD son las siguientes: (en todas las opciones se incluye en el cálculo de riesgo la edad materna y la edad gestacional)

Se debe de realizar los marcadores en forma secuencial partiendo de los reomendados en el primer trimestre para según sus resultados realizar los recomendados en el segundo trimestre, tal secuencia debe ser paso a paso.

Se les llama Duo-Test a la determinación de:

- proteína plasmática asociada al embarazo tipo A (PaPP-A) y
- fracción de la hormona gonadotrofina coriónica humana (-hCG).

El Triple marcador consiste en determinación de:

- estriol no conjugado
- -hCG
- Alfafetoproteína.

El cuádruple marcador, consiste en agregar a los otros marcadores la determinación de inhibina A, expresados en MoM. Tiene mayor sensibilidad que el triple marcador y está

Indicado en el segundo trimestre,

El cuádruple marcador tiene mayor sensibilidad sobre el triple marcador.

## ABORDAJE DIAGNOSTICO EN EL PRIMER TRIMESTRE PRUEBAS NO INVASIVAS (ANEXO 5.3 CUADRO II,III)

1. Los marcadores bioquímicos utilizados en el primer trimestre son:

- proteína plasmática asociada al embarazo tipo A (PaPP-A) y
- fracción de la hormona gonadotrofina coriónica humana (-hCG).

A ambos se les llama Duo-Test.

En fetos afectos con SD, en suero materno la PaPP-A se encuentra en niveles debajo de lo mediana y la -hCG por arriba respecto a la población de individuos cromosómicamente normales. Los resultados de la prueba se expresan como Múltiplos de la Mediana (MoM).

Están indicados partir de los marcadores B-Gonadotropina, más proteína plasmática PP y translucencia nucal desde la semanas 9 a 10 en el primer trimestre del embarazo.

Es recomendable realizar en el primer trimestre la combinación de: Edad materna+Translucencia nucal+ Fracción B-HGC +PAPP-A +hueso nasal , o ducto venoso o flujo tricúspideo ya que tiene un alto poder de detección con un bajo nivel de falsos positivos

El Duo-Test puede realizarse entre las 7 a las 14 semanas de gestación; sin embargo el momento del embarazo en que se realice modifica la TD y la tasa de falsos positivos.

Si realiza a las 12 semanas y se incluye en el cálculo de riesgo a la edad materna, su TD para SD es del 68%, con una tasa de falsos positivos de 4.6%.

El Duo-Test alcanza la mayor Tasa de Detección para SD (82%) cuando se realiza a las 9 semanas de gestación. Después de este momento el valor disminuye progresivamente.

Si se realizan ambos marcadores del Duo-Test por separado, entre más temprano se realiza la PaPP-A (8 semanas) es mayor la TD. Contrariamente, entre más cercano a las 13 semanas se realiza la -hCG, se incrementa el valor de la TD.

El resultado del tamiz bioquímico se considera positivo si el riesgo final es mayor que el riesgo inicial de la paciente (determinado por la edad materna) para que el feto tenga síndrome de Down.

Los marcadores sonográficos asociados con el SD en el primer trimestre útiles son:

Translucencia nucal

Hueso Nasal

Ductus venoso

Ángulo maxillofacial amplio

Regurgitación tricuspídea.

### **ABORDAJE DIAGNOSTICO EN EL SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRE PRUEBAS NO INVASIVAS (ANEXO 5.3 CUADRO II,III)**

Los marcadores sonográficos asociados con el SD en el segundo trimestre útiles son:

Pliegue nucal

Foco cardíaco ecogénico

Fémur corto (debajo de percentil 5 para edad gestacional)

Húmero corto (debajo de percentil 5 para edad gestacional)

Pielectasia bilateral

Intestino hipercogénico

Malformación mayor.

Durante el segundo trimestre entre las semanas 15 y 20 de gestación, debe realizarse :

-Determinación bioquímica del triple o cuádruple marcador

-Evaluación ecosonográfica del feto para la búsqueda intencionada de marcadores complementarios sugestivos de cromosopatías con evaluación estructural y. si el caso lo amerita, se realizará una amniocentesis.

Es recomendable realizar en el segundo trimestre la combinación de: Edad materna+Translucencia nucal +PAPP-A + cuádruple marcador.

En el segundo trimestre el método de mayor detección (90-94%)del SD con falsos positivos (5%)es la combinación de: Edad materna+Translucencia nucal +PAPP-A +cuádruple marcador (Anexo 5.3 Cuadro II)

La detección de aneuploidia fetal en el segundo y tercer trimestre se centra en:

- Detección de malformaciones fetales estructurales
- Marcadores ecográficos (TN, Longitud de húmero y fémur), Anatomía pielocalicial renal, ductos venoso, regurgitación tricuspídea

Restricción del crecimiento fetal

## MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS PREENATALES EN EL SÍNDROME DE DOWN

En forma general los marcadores ultrasonográficos de sospecha de cromosopatías se deben de explorar detalladamente todas las estructuras fetales. Los siguientes hallazgos ecográficos sugieren la presencia de SD:

- Pliegue nucal mayor de 6mm.
- Ventriculos cardíacos (ventriculomegalia) o enfoque intracardiaco ecogénico (EICF)
- Quiste del plexo coroideo
- Pielectasia bilateral
- Intestino hiperecogénico
- Acortamiento de huesos largos (húmero o fémur), por ultrasonido, en las semanas 15 a 20 (por debajo del percentil 5 para la edad gestacional);
- Retraso del crecimiento intrauterino simétrico temprano;
- Defectos estructurales fetales mayores
- Arteria umbilical única

Dada la disponibilidad institucional y la utilidad del ultrasonido en el diagnóstico prenatal, se recomienda el adiestramiento y capacitación del personal para la correcta evaluación de marcadores ecosonográficos y defectos estructurales que sugieran sobre la posibilidad de cromosopatías fetales.

## PRUEBAS DIAGNOSTICAS INVASIVAS (ANEXO 5.3 CUADRO VI)

Los procedimientos invasivos obstétricos para el diagnóstico de certeza del síndrome de Down son:

Amniocentesis

Biopsia de vellosidades coriales (BVC)

Cordocentesis

Estos procedimientos tienen el objetivo de obtención de muestras (líquido amniótico, tejido placentario o sangre de vena umbilical) para realizar el estudio citogenético y obtener el cariotipo fetal el cual ofrece el diagnóstico definitivo con una precisión mayor del 99%.

Los procedimientos invasivos obstétricos para el diagnóstico prenatal se ofrece a las mujeres embarazadas con factores de riesgo (edad, hallazgos ecográficos de una malformación mayor y dos o más malformaciones estructurales menores lo cual conduce a sospechar la presencia de trisomía 21 en el feto, tamiz bioquímico alterado, tamiz ecográfico alterado) y que previo asesoramiento con respecto a la explicación de la técnica, riesgos y beneficios de los procedimientos invasivos acepte el procedimiento.

La decisión de la mujer se basa en muchos factores, incluyendo principalmente en el riesgo que su feto tenga la alteración cromosómica, el riesgo de aborto por el procedimiento invasivo de un feto sin alteraciones y las consecuencias postnatales de tener un hijo afectado.

### Amniocentesis

Antes de realizar pruebas invasivas se debe de contar con la realización de un ultrasonido obstétrico, el cual proporcionará información de:

Número de fetos

- Fibromas uterinos
- Contracciones uterinas
- Observación continua de vellosidades cuando biopsia de las mismas

La punción debe ser realizada por el médico no familiar Gineco-obstetra con experiencia y en un Hospital con capacidad para tratamiento de las posibles complicaciones del procedimiento.

*La punción debe realizarla aquel que tenga experiencia en el procedimiento y que haya recibido un entrenamiento "ex profeso" para el mismo.*

Se debe realizar entre la semana 16 a 20 de gestación.

La amniocentesis consiste en la obtención de 10 a 20 ml de líquido amniótico de la cavidad amniótica por medio de la punción trans-abdominal con una aguja especial para amniocentesis o espinal con entre calibre 20 a 22 G y mediante visualización ecográfica durante todo el procedimiento.

Si el procedimiento es fallido después de 2 intentos puede realizarse 24 horas posteriores, analizando el caso en el grupo de expertos para intentar otra vez el procedimiento.

Dentro de las complicaciones o incidentes en la amniocentesis se encuentran las siguientes:

- Pérdida Fetal
- Salida de líquido amniótico
- Corioamnionitis
- Lesión fetal
- Muestra insuficiente

#### **Amniocentesis temprana:**

En la Literatura Internacional se menciona la realización en la semana 11 a 13 de gestación, teniendo mayor riesgo de complicaciones feto-materna.

La amniocentesis Temprana no es recomendable por su alta incidencia de complicaciones.

#### **Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC)**

A diferencia de la amniocentesis, que obtiene líquido amniótico, con la BVC se obtiene tejido coriónico del desarrollo placentario.

La BVC debe realizarse entre 9 a 13 semanas de gestación utilizando la vía trans-cervical o trans-abdominal. La ventaja que tiene la BVC sobre la amniocentesis es que el resultado del cariotipo fetal se obtiene más rápido.

Complicaciones de la biopsia de vellosidades coriales:

- a) La pérdida fetal causada por la BVC es similar cuando se realiza amniocentesis del segundo trimestre pero esto sólo es válido en Centros Hospitalarios con experiencia. No existe diferencia en la pérdida fetal cuando se utiliza la vía transcervical o transabdominal para la BVC.
- b) El riesgo del síndrome de regresión caudal y los defectos mandibulares causado por la BVC es incierta. Un análisis realizado por la WHO reporta una incidencia del síndrome de regresión caudal de 6 por 10,000 la cual no es muy diferente cuando se compara con la población general. Sin embargo otros reportes mencionan que es más frecuente cuando la BVC se realiza antes de la 9ª semana de gestación.
- c) Sangrado vaginal la cual puede ocurrir en el 32.2% después de la BVC transcervical.

La incidencia de la falla del cultivo, fuga de líquido amniótico o infección es menor al 0.5%

#### **Cordocentesis**

Consiste en la punción de la vena umbilical bajo visualización ultrasonográfica para la obtención de sangre fetal.

En pacientes con infección crónica como Hepatitis B, hepatitis C, etc. los procedimientos invasivos obstétricos para síndrome de Down se debe de considerar en forma cautelosa, en virtud de que existe escasa información sobre el riesgo de provocar infección fetal por realizar el procedimiento invasivo obstétrico, se debe ofrecer a la paciente el tamiz sérico y ecográfico.

## ASESORAMIENTO GENETICO

El asesoramiento genético implica la participación directa del médico genetista con la descripción a detalle del protocolo de diagnóstico prenatal, sus ventajas y desventajas, así como la disponibilidad y limitantes institucionales, evaluando el riesgo beneficio para cada pareja.

Todas las mujeres embarazadas con edad gestacional menor de 18 semanas deben tener un asesoramiento genético adecuado respecto a las ventajas y limitaciones de las pruebas de tamiz, así como de la disponibilidad de métodos de diagnóstico citogenético invasor, como la biopsia de vellosidades coriónicas y la amniocentesis. Se debe respetar que la paciente tome o rechace una o todas las pruebas u opciones ofrecidas en cualquier momento del proceso.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal del síndrome de Down, el asesoramiento genético constituye el punto de partida para informar a la pareja sobre el síndrome su fundamento biológico, sus consecuencias clínicas, evolución, pronóstico, manejo y vigilancia postnatal dentro del instituto así como el riesgo de recurrencia para un futuro embarazo.

Las pruebas genéticas de diagnóstico postnatal, prenatal, tratamiento e investigación deben ser precedidas siempre de un consentimiento informado con el objeto de que la pareja, en este caso, entienda los riesgos, incomodidades y beneficios de los procedimientos y que están dispuestos a someterse a éstos de manera voluntaria; la pareja debe ser consciente de las diversas alternativas, incluyendo la de no realizarse el procedimiento.

A partir de la información proporcionada y dependiendo del mecanismo que haya producido el SD, se enfatizará el riesgo de recurrencia para que la pareja tome una decisión informada con respecto a su futuro reproductivo considerando las recomendaciones para un embarazo (Ver Guía de Atención Prenatal IMSS)

## VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO

Las pacientes con diagnóstico prenatal de SD confirmado, deberá ser vigilada por el equipo multidisciplinario integrado por Genética, y Ginecobstetricia o materno fetal de acuerdo al caso hasta concluir el embarazo, en donde se referirá a las especialidades correspondientes al recién nacido con SD

Dado que se conoce que se asocia con cardiopatía y trastornos del crecimiento intrauterino deberá ser evaluada en un tercer nivel de atención para planificar bajo consenso de las especialidades involucradas el momento y condiciones óptimas para el nacimiento

## CRITERIOS DE REFERENCIA

### De primer a segundo nivel

El personal de salud correspondiente al primer nivel de atención, deberá estar capacitado para informar, educar y comunicar, así como participar activamente en la detección temprana de los factores de riesgo para el diagnóstico prenatal de SD.

El medico de primer nivel enviara a la paciente embarazada a la Especialidad de Ginecobstetricia con cualquier de las siguientes características:

- Identificación de factores de riesgo para SD
- Edad gestacional entre 10 hasta 14 semanas
- Paciente que cuente con estudios previos sugestivos de riesgo de SD.



- Mujer de 35 años o más que desee conocer el riesgo de que su hijo padezca SD.

Las pacientes que se enviarán a Médico Ginecobotetra deberá contar con los siguientes estudios:

- Estudios prenatales de rutina
- Estudio ultrasonográfico si en su unidad cuenta con el recurso, de lo contrario solicitarlo en segundo nivel.

#### **De segundo a tercer nivel**

Las embarazadas con alteraciones en marcadores bioquímicos o ultrasonográficos, anormales se deben de enviar a tercer nivel para ser ofrecido el estudio de cariotipo por expertos

La paciente con riesgo alto de SD deberá ser enviada al servicio Ginecobotetricia de Tercer nivel:

- Estudios prenatales
- Ultrasonido con búsqueda de marcadores ecográficos específicos del SD si la edad gestacional se encuentra las 11 y 13.6 semanas.
- En pacientes con embarazo 18 a 20 semanas de gestación deberá de contar con ultrasonido estructural con marcadores complementarios del segundo trimestre.

#### **De Ginecobotetricia de tercer nivel a Genética**

La paciente que será enviada al servicio de Genética deberá contar con:

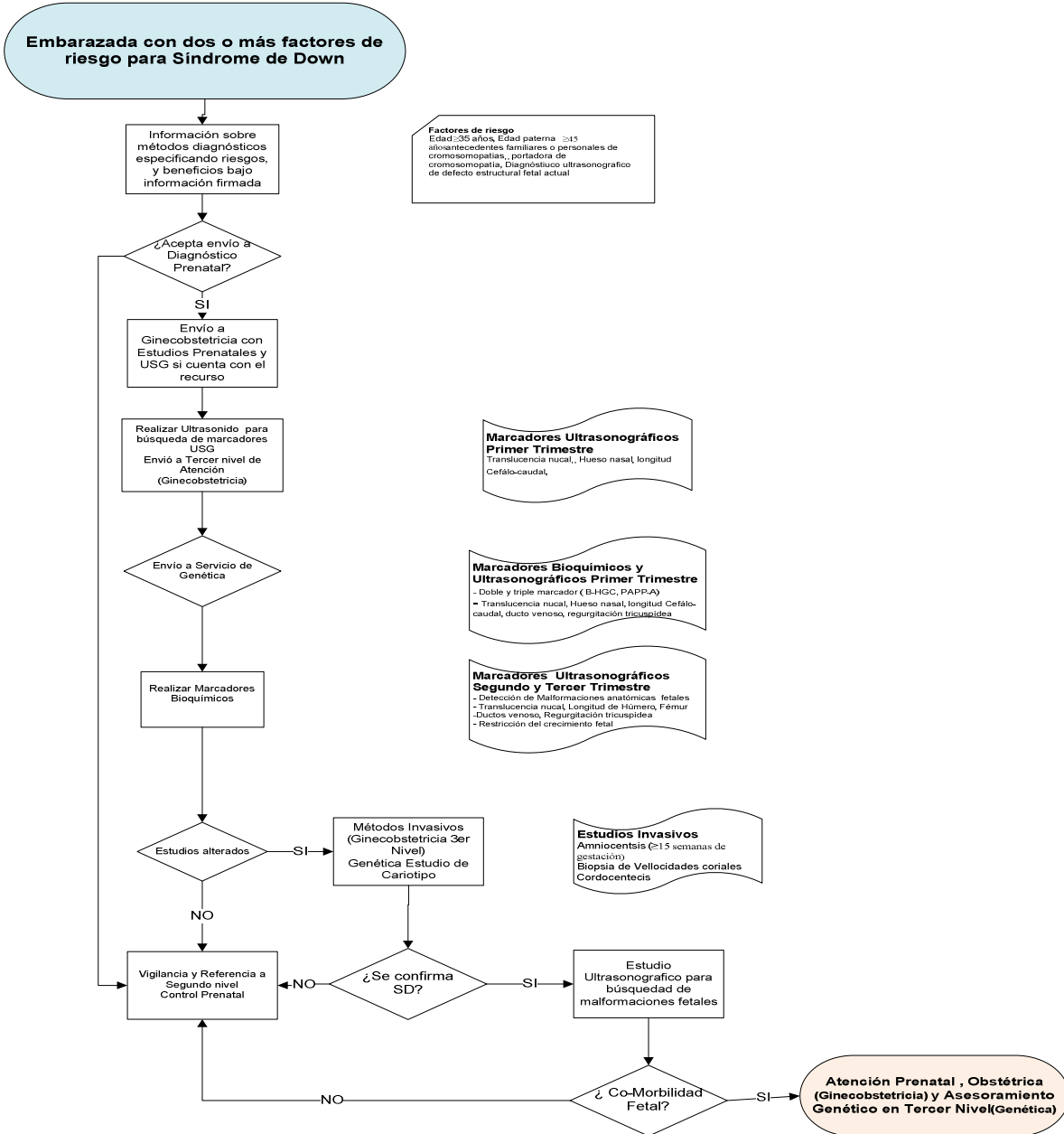
- Ultrasonido con reporte de marcadores ecográficos específicos del SD si la edad gestacional se encuentra las 11 y 13.6 semanas y *asignación de riesgo*.
- En pacientes con embarazo 18 a 20 semanas de gestación deberá de contar con ultrasonido estructural con marcadores del segundo trimestre.

## **CRITERIOS DE CONTRAREFERENCIA**

La paciente será contra-referida al Hospital de procedencia una vez concluido el protocolo de diagnóstico genético prenatal en los casos en los que se descarte el diagnóstico de Síndrome de Down o cuando se diagnosticó SD y no se documentó sin comorbilidad materno fetal será enviada a segundo nivel para su seguimiento y atención obstétrica.

ALGORITMOS

ALGORITMO 1 ABORDAJE DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DOWN EN LOS TRES NIVELES DE ATENCIÓN



**CLASIFICACIÓN O ESCALAS DE LA ENFERMEDAD**

**CUADRO 1 DIAGNOSTICO PRENATAL**

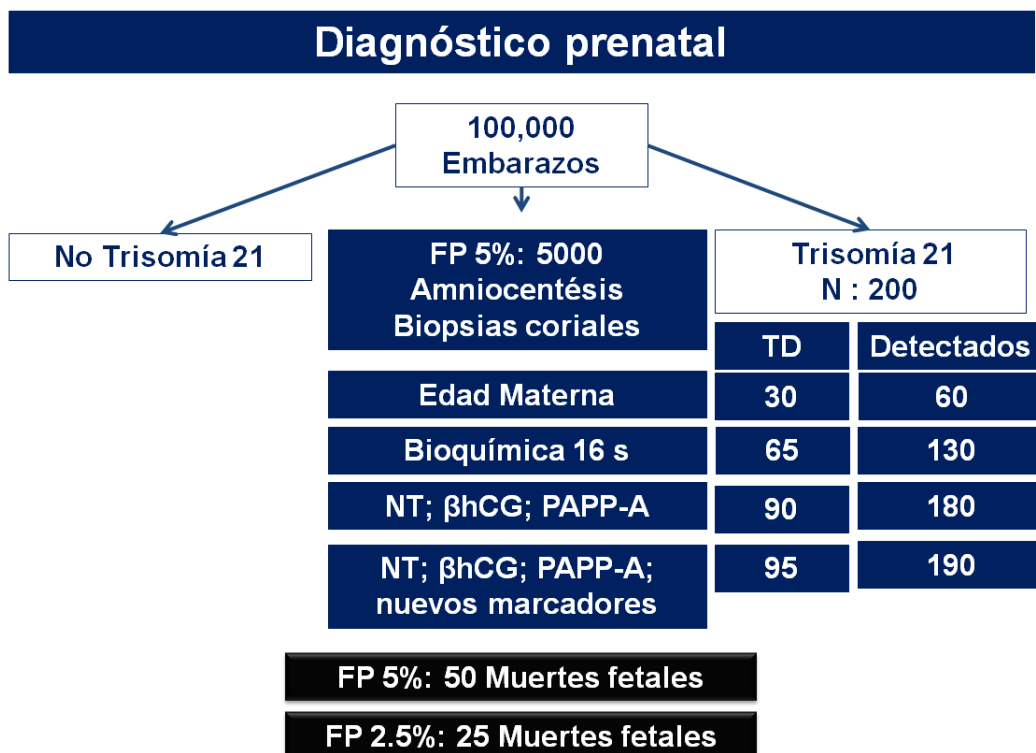


Diagrama que ejemplifica la forma en la cual se realiza el diagnóstico prenatal de Síndrome de Down SD en una población de 100,000 embarazos. Dada la prevalencia del padecimiento, se esperan en esta población 200 casos. Si se tiene en cuenta que para realizar el diagnóstico es necesario un estudio invasivo (amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales) para obtener un cariotipo fetal y que existe una pérdida del embarazo por cada 100 procedimientos realizados asociada al procedimiento, si a toda la población se le realizará un procedimiento invasivo, existirían 1000 muertes fetales (daño colateral) asociadas al diagnóstico. Por lo tanto, se recurren a pruebas de detección de población de riesgo para en ellas ofrecer dichos procedimientos. Se muestran la sensibilidad (tasa de detección (TD)) de diversas pruebas comúnmente utilizadas. La edad materna con tan solo una TD del 30% (detectaría sólo a 60 individuos con SD) hasta la asociación de Translucencia nucal (NT) con marcadores séricos del primer trimestre (gonadotropina coriónica humana fracción beta (βhCG) y la proteína plasmática tipo A asociada al embarazo (PAPP-A)) y los nuevos marcadores ultrasonográficos del primer trimestre (hueso nasal, ductos venoso, regurgitación tricuspídea, etc.) con una TD del 95% (detectaría a 190 individuos con SD). Los procedimientos invasivos se ofrecerían a los que la prueba detectara como positivos. En este caso, si la prueba tiene una tasa de falsos positivos (FP) del 5%, existirían como daño colateral 50 muertes fetales y con una tasa de FP del 2.5% de 25. Por esta razón, en diagnóstico prenatal se seleccionan las pruebas con el mejor equilibrio entre la mayor sensibilidad (TD) y la menor tasa de FP (daño colateral).

**CUADRO II MARCADORES BIOQUIMICOS Y ULTRASONOGRAFICOS EN CROMOSOMOPATIAS**

Marcador	Euploidias	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomía 13
Translucencia nucal %	5	95	70	85
Longitud cefalocaudal mm	2	3.4	5.5	.4
B-HGC Mediana sérica (MoM)	1	2	0.2	0.5
PAPP-A MoM	1	0.5	0.2	0.3
Ausencia del hueso nasal %	2.5	60	53	45
Regurgitación tricuspídea%	1	55	33	30
Flujo de Ducto venoso%	3	66	58	55

Consultado de: Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. Nicolaides. Prenat Diagn , 2011; 31:7-15

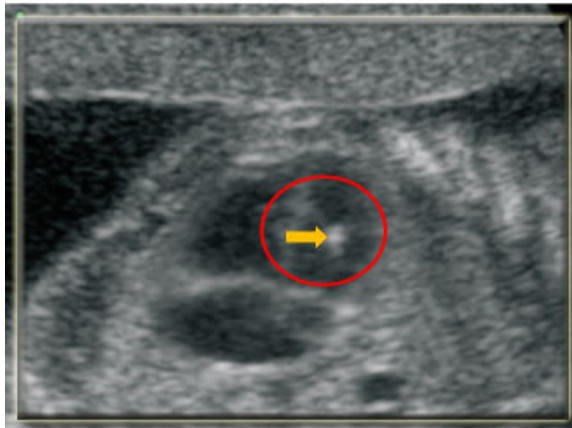
**CUADRO III. MEDIDA DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL**



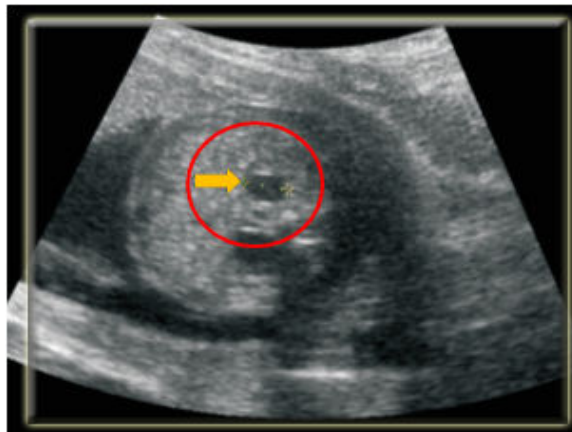
Nicolaides , 2004

- La edad gestacional debe ser de 11-13<sup>+6</sup> semanas y la longitud cráneo-rabadilla de 45-84 mm.
- Debe de obtenerse un corte sagital medio del feto y la TN debe ser medida con el feto en posición neutra.
- Únicamente la cabeza fetal y el tórax superior deben incluirse en la imagen. La magnificación debe ser la máxima posible y siempre tal que cada mínimo movimiento de los calipers produzca un cambio de 0,1 mm.
- Debe medirse el máximo grosor de translucencia subcutánea entre la piel y el tejido que cubre la columna cervical. Debe prestarse especial atención a la hora de distinguir entre la piel fetal y el amnios.
- Los calipers deben situarse sobre las líneas que definen el grosor de la TN, la cruz del caliper debe ser difícilmente visible a medida que surge el borde de la línea y no debe verse en el fluido nucal.
- Durante la exploración debe de tomarse más de una medida y anotar finalmente la mayor de ellas.

**CUADRO IV. FOCO ECOGÉNICO EN EL VENTRÍCULO CARDIACO IZQUIERDO**



**CUADRO V. PIELECTASIA RENAL BILATERAL CON MEDICIÓN ANTERO-POSTERIOR**



**CUADRO VI. RECOMENDACIONES PARA EL ESTUDIO CITOGÉNICO DE LÍQUIDO AMNIÓTICO**

Se realizará previa asepsia y antisepsia del abdomen, con paciente en decúbito dorsal la punción se realizara con guía ultrasonografía para extraer inicialmente, 1 a 3 mL de líquido amniótico y desecharlos, posteriormente se tomarán 20 mililitros.

Las muestras se enviarán al laboratorio, las cuales se sembrarán de dos a cinco cultivos primarios, uno en botella de cultivo y el resto en cubreobjetos de 22x22mm en cajas de Petri cosechándose en metafase representativa entre 7 a 10

días después de la siembra analizándose con Técnica de Bandas G (GTG o GTW)

Se analizarán de 15 a 20 células de por lo menos de dos cultivos primarios siguiendo los lineamientos internacionales para su interpretación y se armará el cariotipo de una metafase representativa. Es recomendable conservar los frascos de cultivo como respaldo hasta el final del estudio.

Fuente: Grether González y cols. Ginecología y Obstetricia de México, 2010; 78(9):493-503