

Hoy en día se puede estimar el riesgo de síndrome de Down con alta fiabilidad, en una fase muy temprana de la gestación, mediante una ecografía y un análisis de sangre.

En la ecografía valoramos la presencia de marcadores o signos de anomalía cromosómica (translucencia nual y otros marcadores) y el análisis de sangre determina el nivel de proteínas del embarazo cuya alteración se relaciona con el síndrome de Down y otras alteraciones cromosómicas.

¿Qué es la Translucencia Nual?

Las probabilidades de tener un feto con síndrome de Down dependen principalmente de:

- × La edad de la madre.
- × El grosor de la translucencia nual.
- × La presencia/ausencia del hueso nasal.
- × Otros defectos físicos del feto.
- × Niveles de las hormonas, β -HCG y la proteína PAPP - A en la sangre.

El Profesor Nicolaides al igual que la SEGO (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia) han elaborado un programa informático que calcula el riesgo para tener un niño con Síndrome Down basado en la medida de la translucencia nual y el resto de factores que acabamos de mencionar.

Para poder aplicar dicho programa y calcular el riesgo de Síndrome Down de una embarazada necesitamos realizar una ecografía especial (entre las 11 y 14 semanas de gestación) y un análisis de sangre.

La ecografía para la medición de la translucencia nual requiere entrenamiento por parte del médico y debe realizarse por personas certificadas en la técnica. En el Instituto Materno Infantil el Dr. Fraile está certificado por el Profesor Nicolaides y la Fetal Medicine Foundation de Londres. Y participa en el estudio multicéntrico on line sobre cribado prenatal de aneuploidias (alteraciones cromosómicas).

Con estos datos se calculará el riesgo de síndrome de Down y así los futuros padres podrán decidir si quieren o no realizar una amniocentesis que permita obtener un diagnóstico de certeza.

¿Qué porcentaje de casos se puede detectar?

Siguiendo este procedimiento (medición ecográfica de la translucencia nual y analítica de sangre materna) se pueden detectar más del 90% de los casos en los que el feto padezca un Síndrome de Down, a diferencia del análisis de sangre de la semana 15 que sólo detecta un 60%

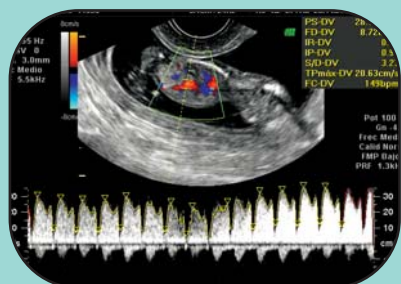
¿Existen otros datos ecográficos importantes para calcular el riesgo de síndrome de Down?

Si. Estudios recientes han demostrado que existen otros datos ecográfico (llamados "marcadores") como el hueso nasal, ángulo fronto malar, la regurgitación de la válvula tricúspide y el ductus venoso, cuya evaluación por expertos permite aumentar la tasa de detección para síndrome de Down hasta un 95%.

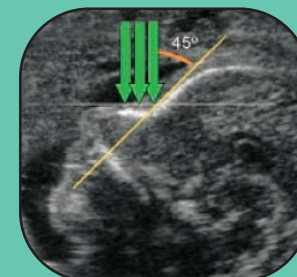
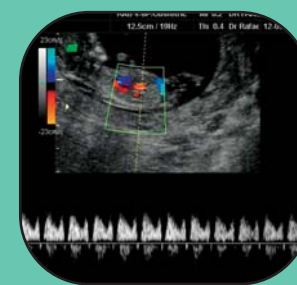


Todos los fetos tienen una cierta cantidad de líquido detrás de la nuca.

Este líquido se puede medir por ecografía y se llama translucencia nual



En 1992, el Profesor Nicolaides descubrió en Londres que los fetos con síndrome de Down y otra alteración tienen mayor translucencia nual que los fetos normales.



Este test para el cálculo de RIESGO de Síndrome de Down Consiste en una ecografía y un análisis de sangre de la madre. Se realiza entre las semanas 11 y 14 de gestación. Este test es más precoz y fiable para detectar Síndrome de Down que el análisis de sangre de la semana 15 de gestación.

Además, en esta ecografía se pueden detectar muchas malformaciones fetales graves.

En embarazadas de más de 35 años, tras la realización de este test el riesgo para síndrome de Down puede ser bajo, evitando de esta forma la prueba invasiva.

Semanas 11 - 14 de Gestación

Datos Ecográficos



Datos Analíticos



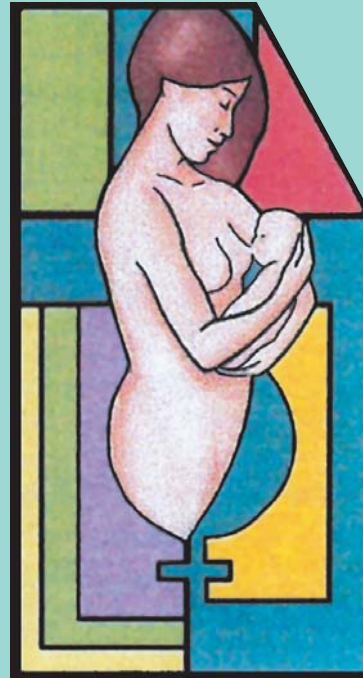
Cálculo de Riesgo

BAJO riesgo
S. Down

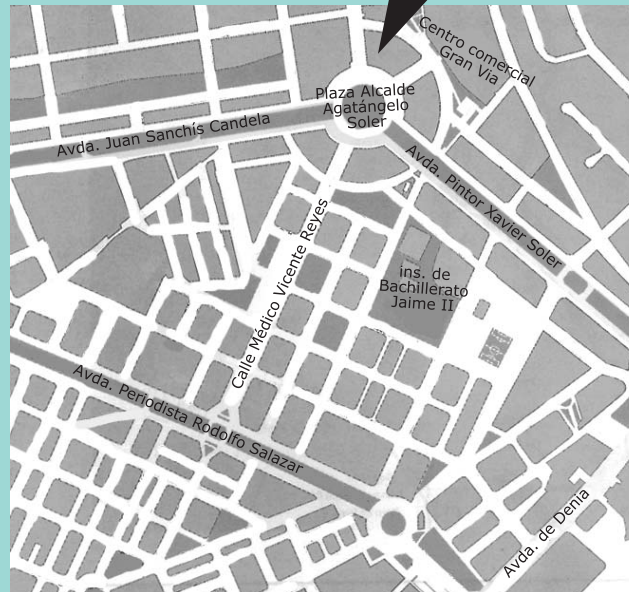
ALTO riesgo
S. Down

Control Rutinario
de embarazo

Decidir si se hace
BIOPSIA CORIAL (para
diagnóstico de
CERTEZA de S. Down



**INSTITUTO
MATERNO
INFANTIL**



Plaza Alcalde Agatángelo, 4 - Esc. 2, 1ªH

Tlf. 965 24 85 58 - Fax 965 24 66 52 - 03015 ALICANTE

INSTITUTO MATERNO INFANTIL

Cálculo del Riesgo de Síndrome de Down



Unidad de ecografía

y

Diagnóstico Prenatal

Instituto Materno Infantil

Tan pronto como sepa que está embarazada puede llamarnos (teléfono 965248558) y le explicaremos el procedimiento a seguir y las fechas oportunas.