



Sociedad Argentina de Pediatría

Dirección de Congresos y Eventos

Comité Nacional de Estudios Feto Neonatales (CEFEN)



Por un niño sano
en un mundo mejor

3° Congreso Argentino de Neonatología

El ABC del Diagnóstico Prenatal

Olivia Cambiaso

Bahia Blanca

29 y 30 de junio y 1° de julio de 2016

Qué es el DIAGNÓSTICO PRENATAL?

DEFINICIÓN

Diagnóstico de condiciones fetales antes del nacimiento

Condiciones maternas/obstétricas que puedan tener un efecto adverso en la salud fetal

OBJETIVO

Disminuir la morbi-mortalidad infantil

Qué es el DIAGNÓSTICO PRENATAL?

OBJETIVO

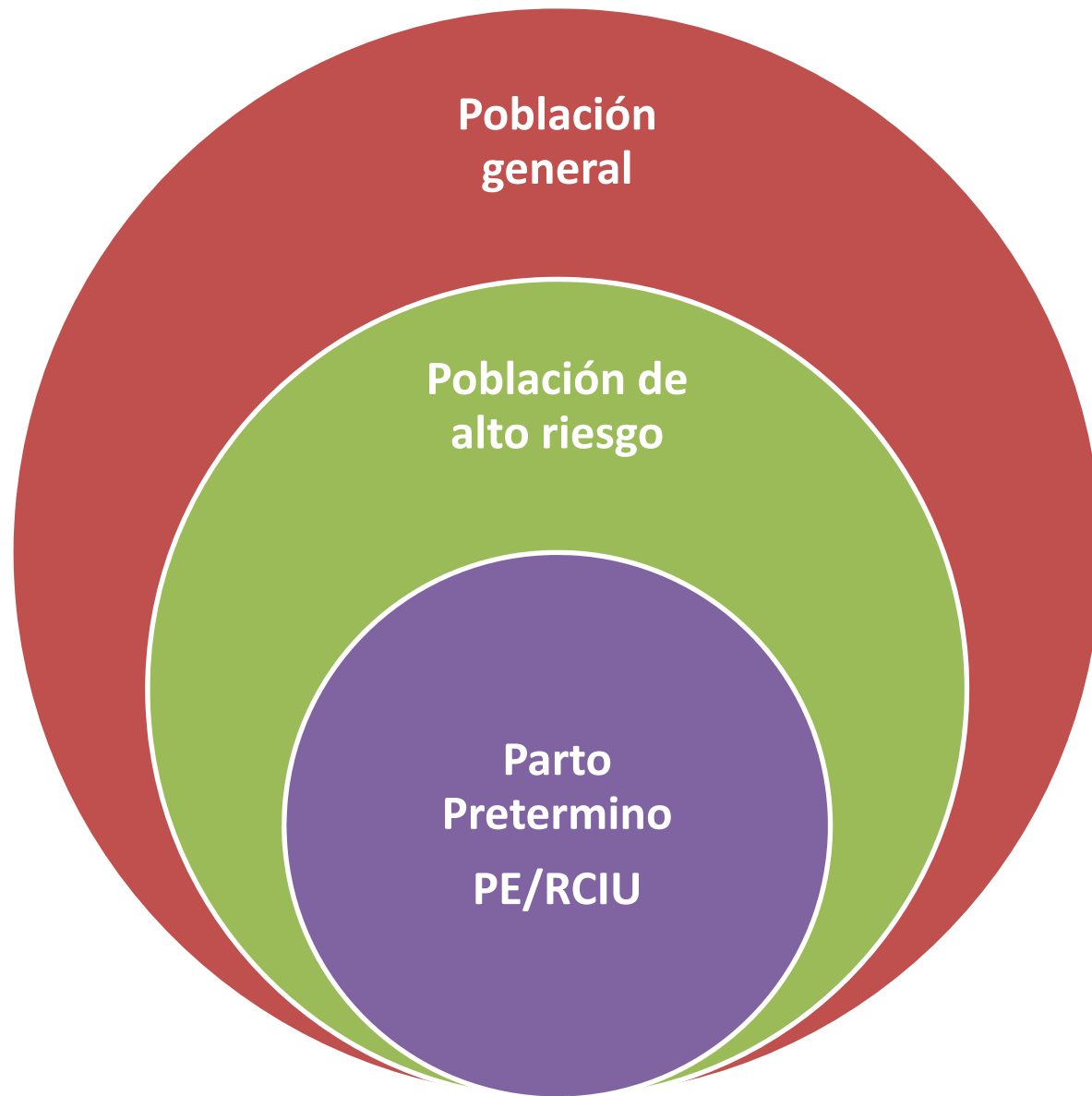
Disminuir la morbi-mortalidad infantil

DEFINICIÓN más AMPLIA

Predicción – Prevención y Diagnóstico de condiciones que puedan afectar la salud fetal/neonatal

Parto Pretermino
Espontaneo

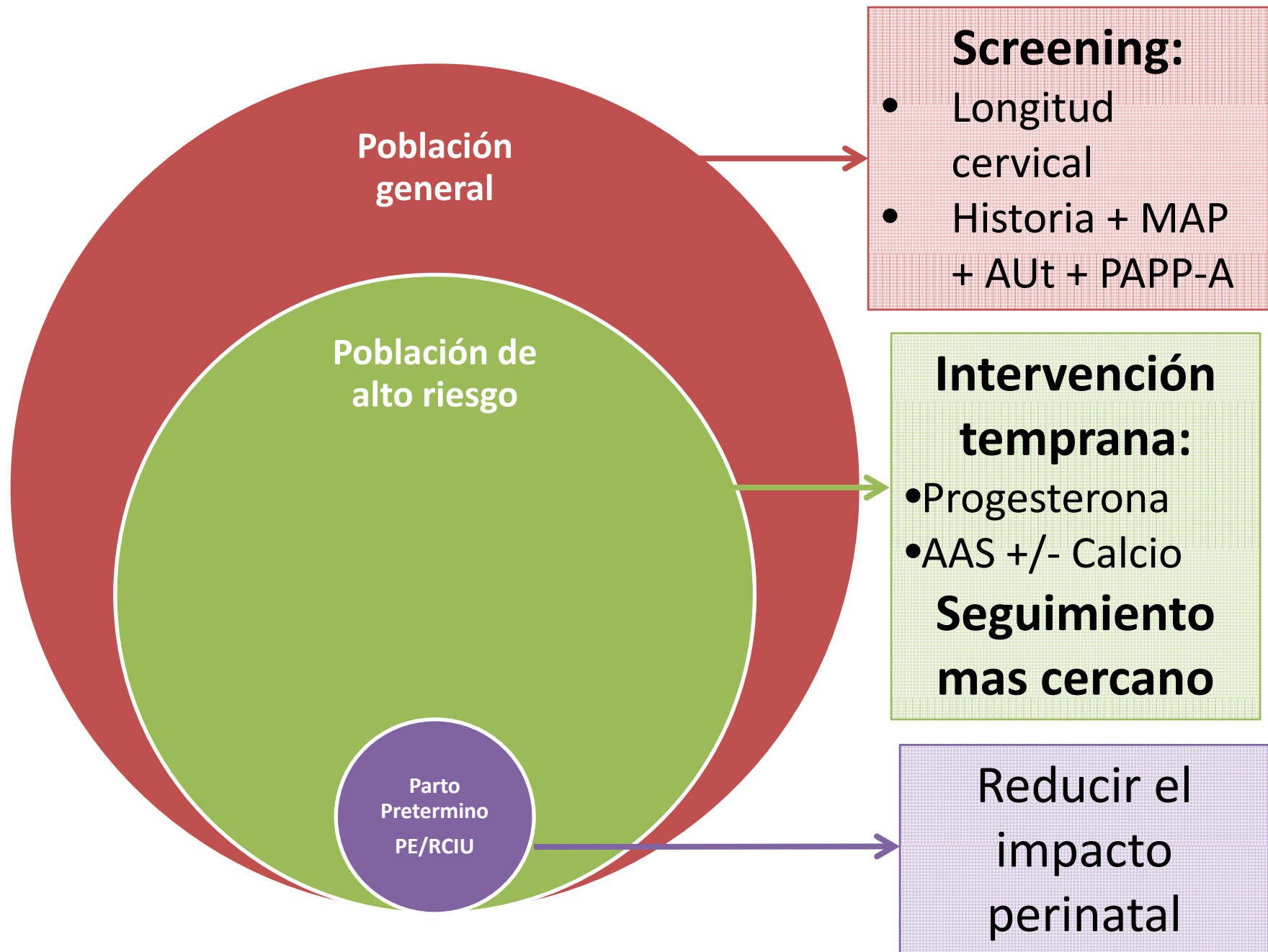
RCIU
Preeclampsia



**Población
general**

**Población de
alto riesgo**

**Parto
Pretermino
PE/RCIU**

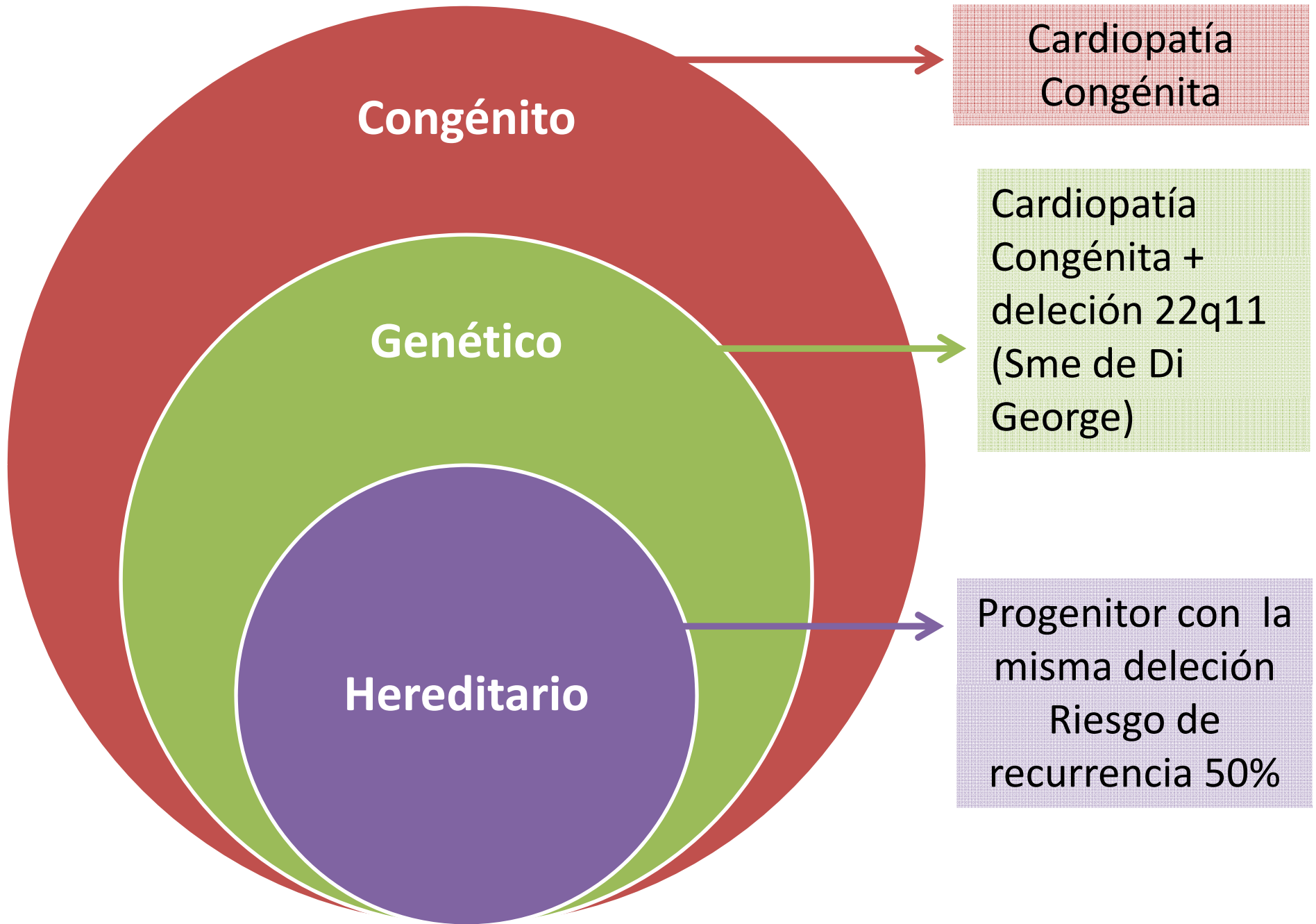




Presente al nacimiento

- **Cromosómico**
 - Numérico
 - Estructural
 - Del/Dup
- **Génico**
 - Mutaciones puntuales
 - Del/Ins
- **Metilación**

Trasmitido de una generación a otra



Cardiopatía
Congénita

Cardiopatía
Congénita +
deleción 22q11
(Sme de Di
George)

Progenitor con la
misma deleción
Riesgo de
recurrencia 50%

Con que herramientas contamos?

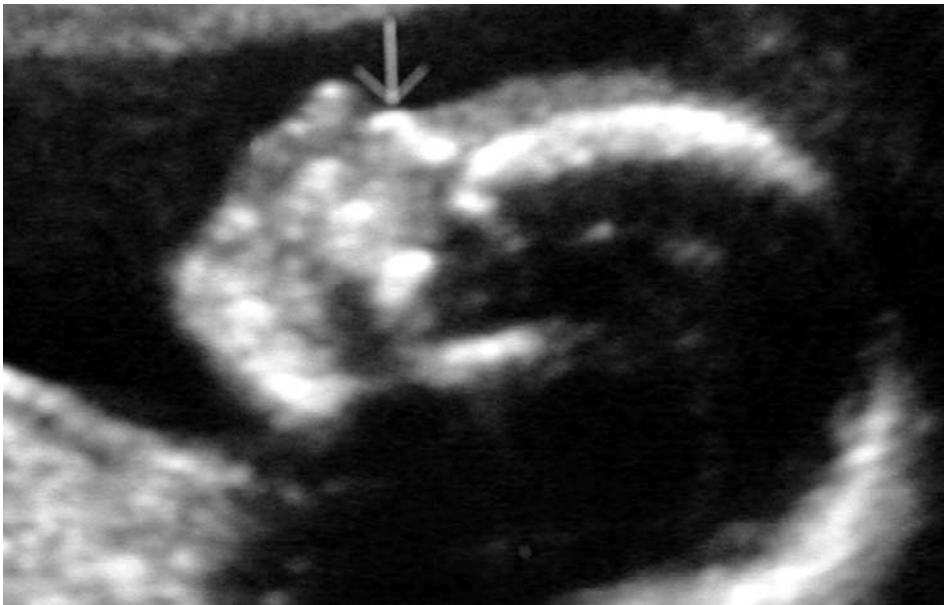
Screening

- Ecografía
- Marcadores bioquímicos
- NIPT

Diagnóstico

- Cariotipo
- QF-PCR
- Arrays
- Secuenciación

Ecografía: mejoría de la tecnología



Ecografía: Guías de Estandarización



GUIDELINES

**Practice guidelines for performance of the routine
mid-trimester fetal ultrasound scan** 2011

**ISUOG Practice Guidelines: performance of
fetal ultrasound scan** first-trimester 2013

**ISUOG Practice Guidelines: use of
in obstetrics** Doppler ultrasonography 2013

Ecografía: Guías de Estandarización



GUIDELINES

Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram' 2007

ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart 2013

ISUOG Practice Guidelines: role of ultrasound in twin pregnancy 2016

Con que herramientas contamos?

Screening

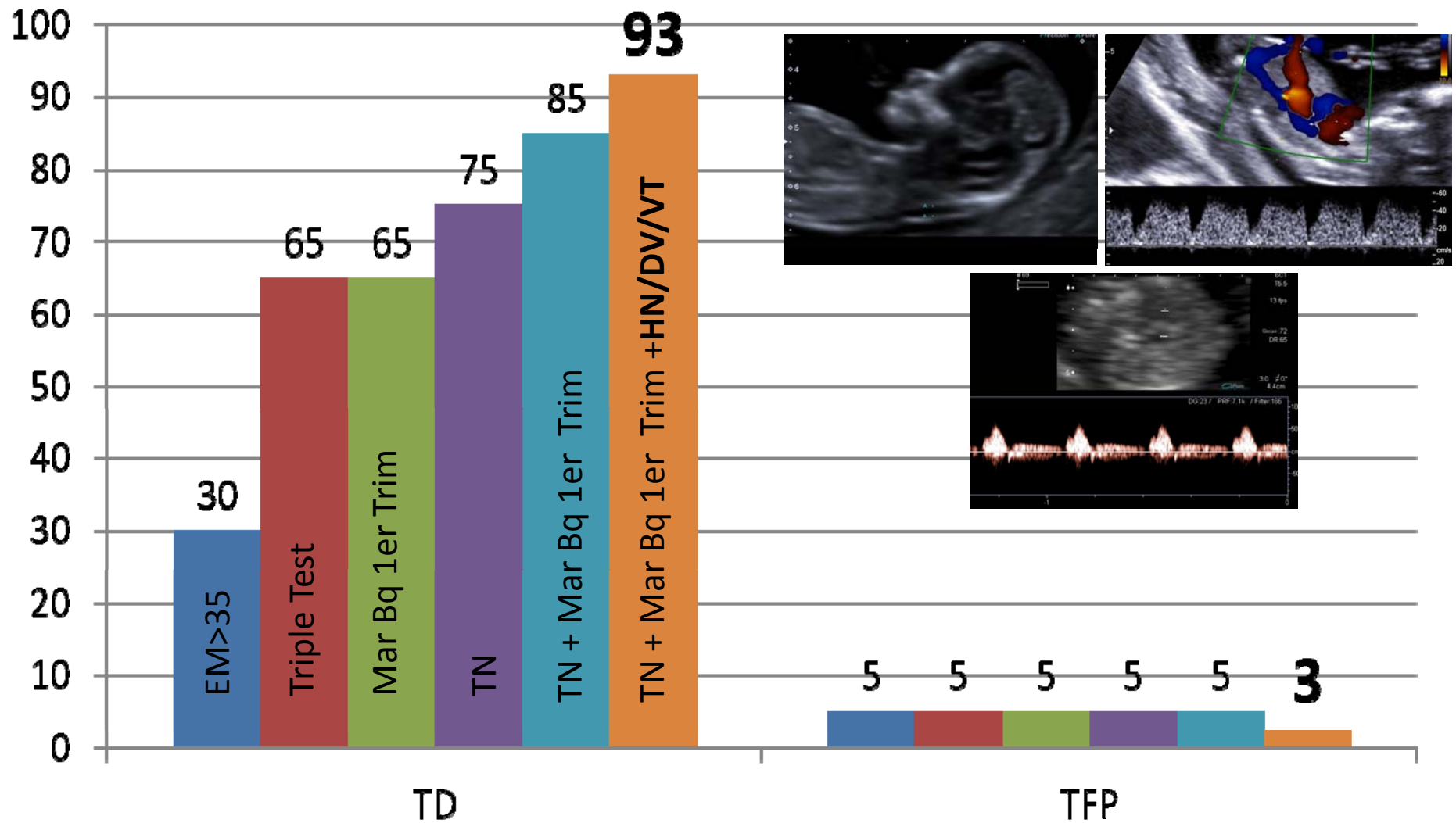
- Ecografía
- **Marcadores bioquimicos**
- NIPT

Diagnóstico

- Cariotipo
- QF-PCR
- Arrays
- Secuenciación

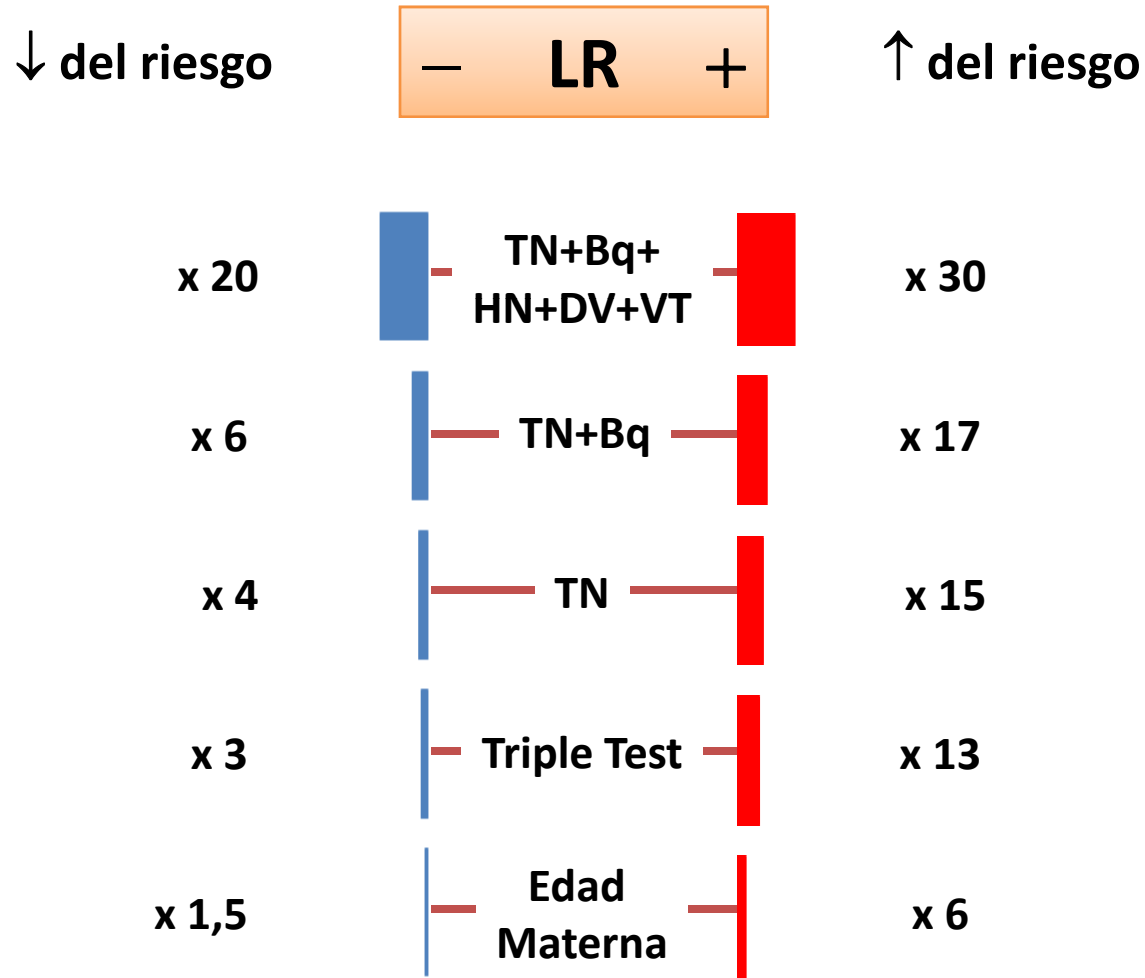
Screening de anomalías de cromosomas

Trisomia 21



Screening de anomalías de cromosomas

Trisomía 21



Ecografía Precoz:

- Localización
- Vitalidad
- Edad gestacional
- Numero/Corionicidad

Ecografía Morfológica:

- Crecimiento/LA/Placenta
- Anatomía fetal detallada
- Predicción de parto pretermino: longitud cervical

7-11 sem

Ecografía precoz

11-14 sem

Screening 1er trimestre

20-24 sem

Ecografía morfológica

32-36 sem

Ecografía de crecimiento

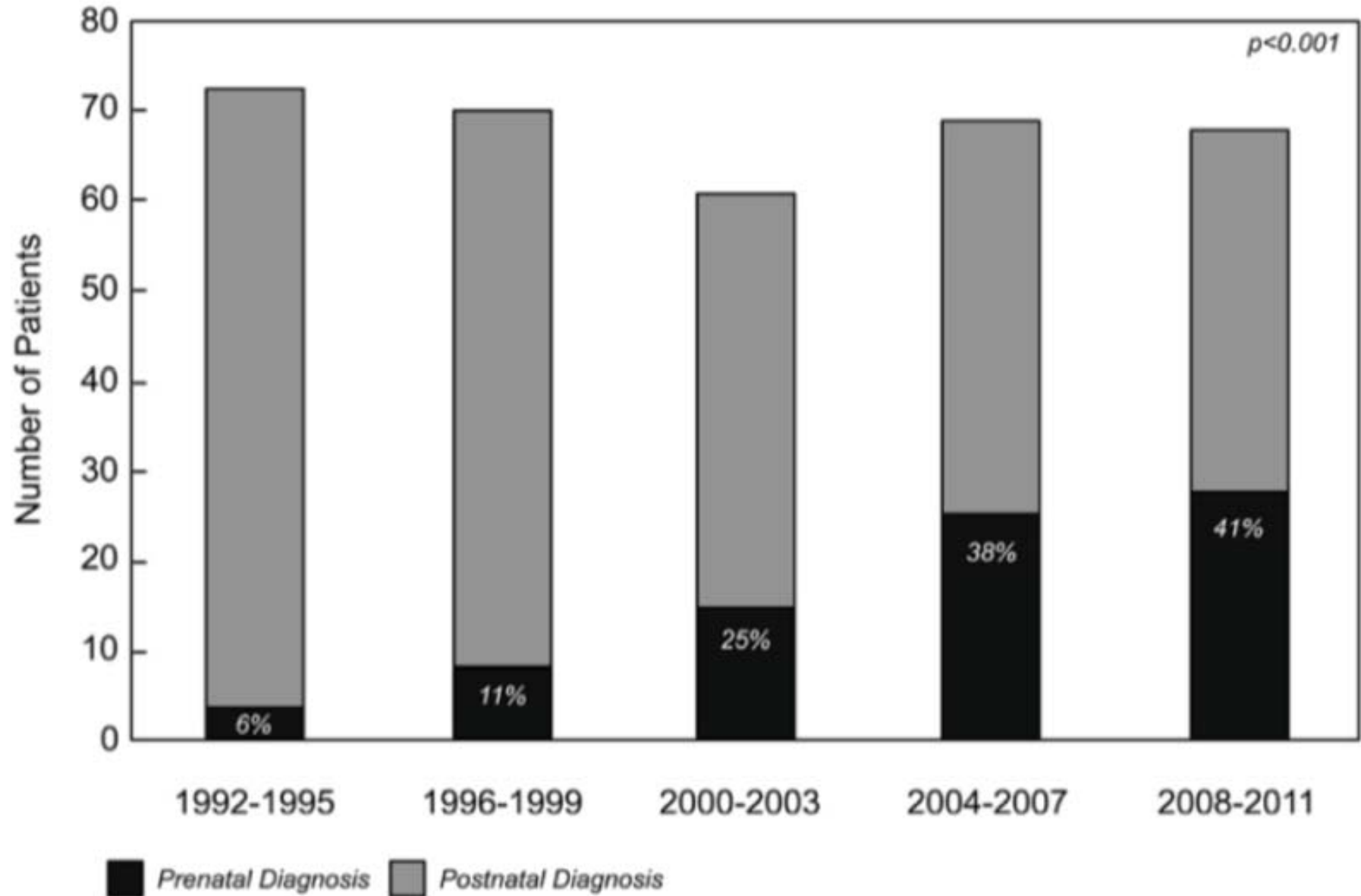
Screening 1er trimestre:

- Anomalías de cromosomas
- RCIU/Preeclampsia
- Anatomía fetal

Ecografía de crecimiento:

- Presentación
- Crecimiento/LA/Placenta
- Anatomía

Prenatal diagnosis of transposition of the great arteries over a 20-year period



Tasa de detección de Defectos Congénitos

Malformation	Total Cases	Cases Prenatally Diagnosed (% of Total Cases)
Excluding genetic conditions		
All Anomalies (Excluding genetic conditions)	79067	24520 (31.0%)
Anencephalus and similar (Excluding genetic conditions)	1332	1287 (96.6%)
Spina Bifida (Excluding genetic conditions)	1679	1385 (82.5%)
Hydrocephalus (Excluding genetic conditions)	1872	1374 (73.4%)
Transposition of great vessels (Excluding genetic conditions)	1214	544 (44.8%)
Hypoplastic left heart (Excluding genetic conditions)	923	681 (73.8%)
Cleft lip with or without palate (Excluding genetic conditions)	2821	1485 (52.6%)
Diaphragmatic hernia (Excluding genetic conditions)	931	553 (59.4%)
Gastroschisis (Excluding genetic conditions)	972	884 (90.9%)
Omphalocele (Excluding genetic conditions)	745	622 (83.5%)
Bilateral renal agenesis including Potter syndrome (Excluding genetic conditions)	390	348 (89.2%)
Posterior urethral valve and/or prune belly (Excluding genetic conditions)	283	223 (78.8%)
Limb reduction defects (Excluding genetic conditions)	1551	765 (49.3%)
Club foot - talipes equinovarus (Excluding genetic conditions)	3905	1611 (41.3%)
Chromosomal		
Chromosomal	14133	10150 (71.8%)
Down Syndrome	8289	5397 (65.1%)
Patau syndrome/trisomy 13	737	678 (92.0%)
Edward syndrome/trisomy 18	1972	1789 (90.7%)

Includes the following registries: Styria (Austria), Hainaut (Belgium), Zagreb (Croatia), Odense (Denmark), Auvergne (France), French West Indies (France), Isle de la Reunion (France), Paris (France), Mainz (Germany), Saxony-Anhalt (Germany), Hungary, Cork and Kerry (Ireland), SE Ireland, Emilia Romagna (Italy), Tuscany (Italy), Malta, N Netherlands (NL), Norway, S Portugal, Basque Country (Spain), Valencia Region (Spain), Vaud (Switzerland), East Midlands & South Yorkshire (UK), Northern England (UK), Thames Valley (UK), Wales (UK), Wessex (UK), Ukraine

Con que herramientas contamos?

Screening

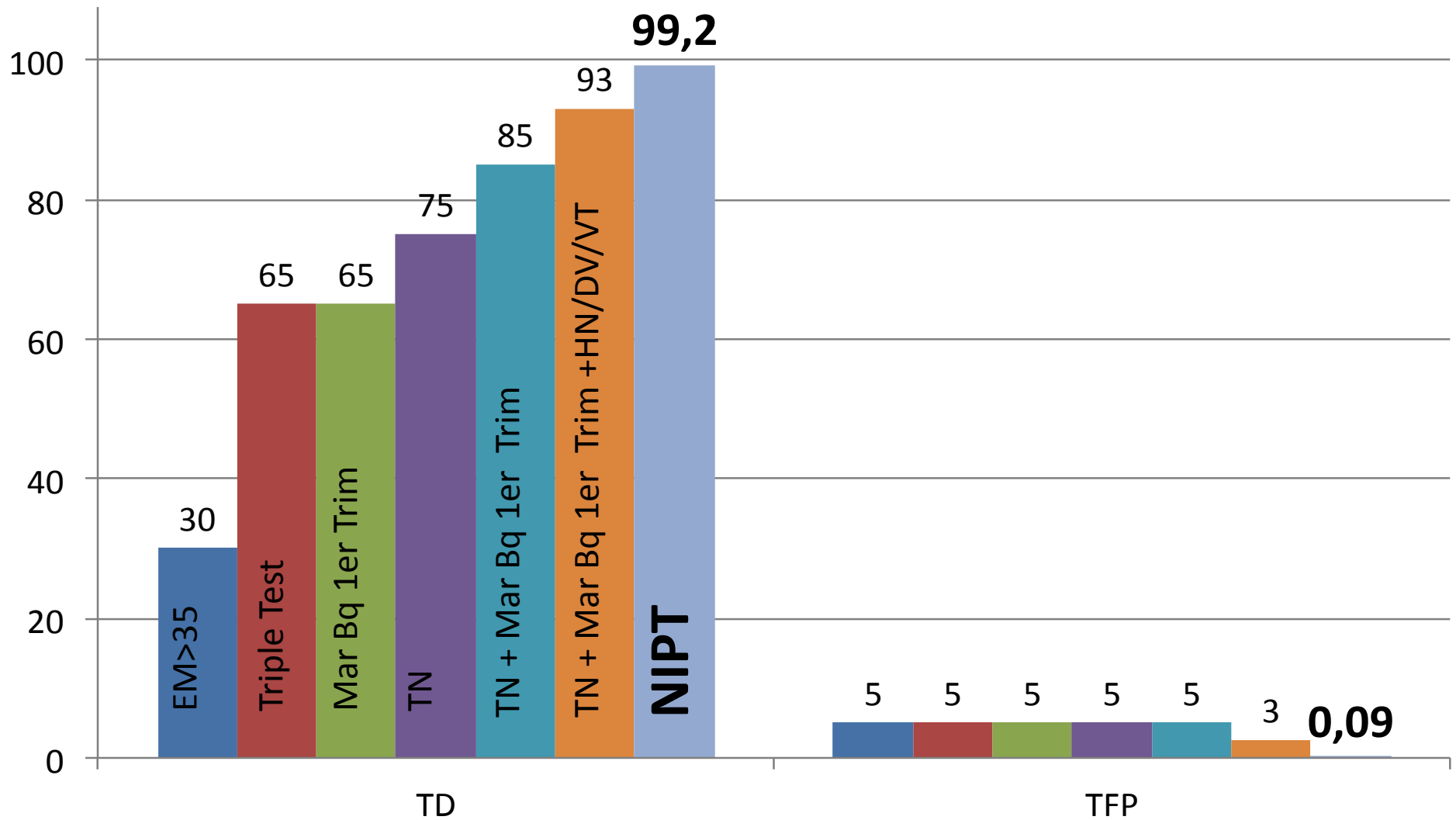
- Ecografía
- Marcadores bioquimicos
- **NIPT**

Diagnóstico

- Cariotipo
- QF-PCR
- Arrays
- Secuenciación

NIPT: Test Prenatal No Invasivo

Trisomia 21



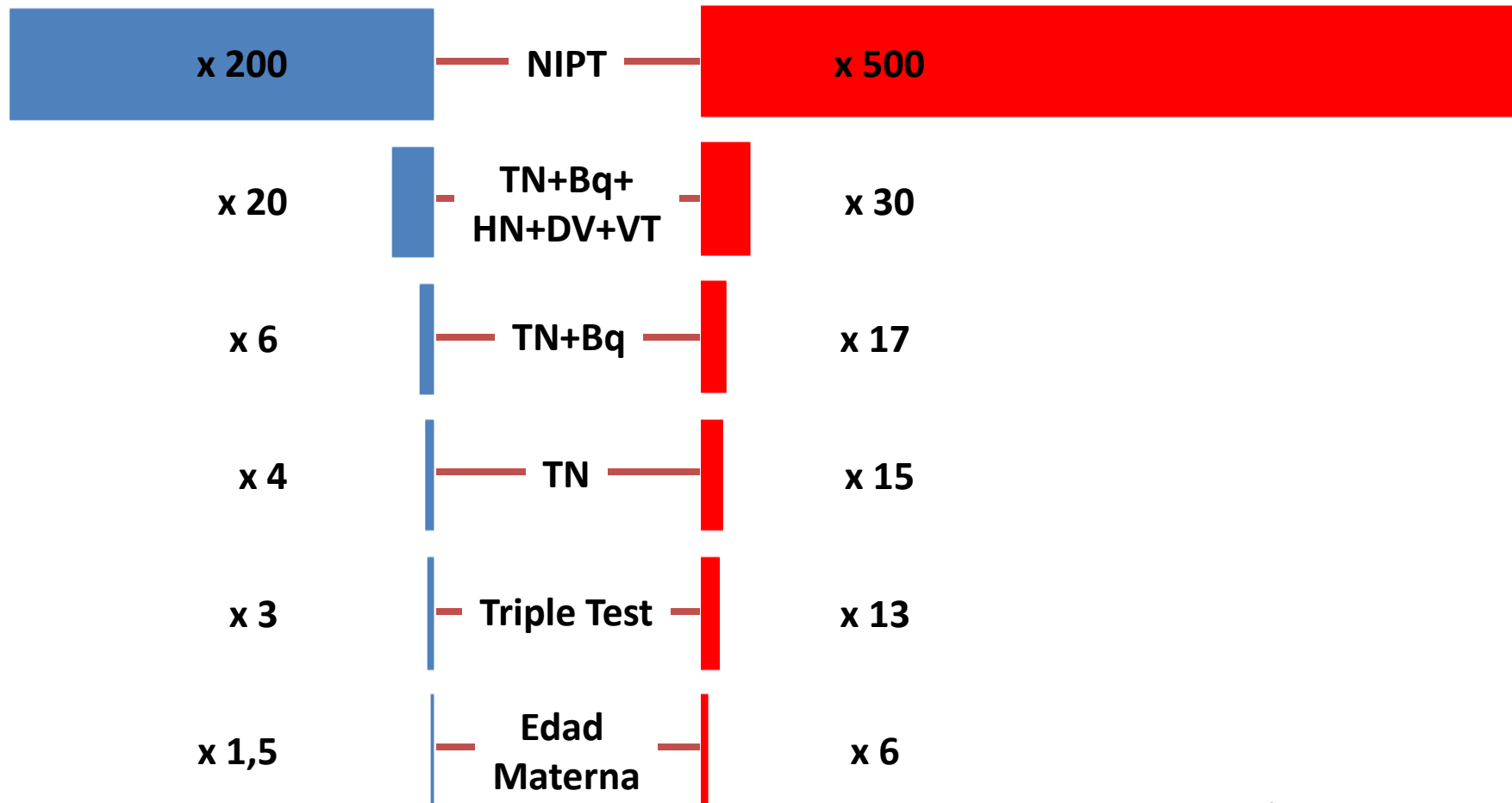
NIPT: Test Prenatal No Invasivo

Trisomia 21

↓ del riesgo

— **LR** +

↑ del riesgo



Hallazgo
Ecografico



Diagnóstico

Aislado o Asociado?

Otras anomalías estructurales

Ecografía especializada
Ecocardiograma fetal
Neurosonografía fetal
Resonancia Magnética

...

Síndrome Genético

Cariotipo
QF-PCR
Arrays
Secuenciación

...

Defecto ecográfico	N	Cariotipo Anormal N (%)	N	Array Anormal (Riesgo residual) N (%)
Cardiopatía	186	63 (33.9) ^c	123	21 (17.1)
Solo Cardiopatía	92	15 (16.3) ^c	77	12 (15.8)
RCIU	90	22 (24.4)	68	8 (11.8)
Solo RCIU	49	5 (10.2)	44	4 (9.1)
Esqueléticos	46	9 (19.6)	37	3 (8.1)
Solo esquelético	23	1 (4.3)	22	1 (4.5)
SNC	185	45 (24.3)	140	11 (7.7)
Solo SNC	95	12 (12.6)	83	3 (3.6)
TN≥3.5mm	380	195 (51.3)	185	9 (4.9)
Solo TN≥3.5mm	337	169 (50.1)	168	7 (4.2)
Otros	420	108 (25.7)	312	25 (8.0)
Solo otro	234	29 (12.4)	205	11 (5.4)

Mielomeningocele (n=40)

Defecto aislado
n=31 (77%)

Defecto asociado
n=9 (23%)

Anomalías cromosómicas
n=3

47,XX,+18
69,XXY
69,XXY

Otros defectos
n=6

Anomalías renales (4)
Limb-Body Wall complex
Cardiopatía

Hernia Diafragmática (n=19)

Defecto aislado
n=12 (63%)

Defecto asociado
n=7 (37%)

Anomalías cromosómicas
n=3

47,XY,i(14)(q1.0),+14,+21
47,XX,+18
46,XX(7)/47,XX,+8 (43)

Otros defectos
n=6

Síndrome de Fryns
Pentalogía de Cantrell
Limb-Body Wall complex
Atresia anal

Onfalocele (n=22)

```
graph TD; A[Onfalocele (n=22)] --> B[Defecto aislado  
n=4 (18%)]; A --> C[Defecto asociado  
n=18 (82%)]; C --> D[Anomalías cromosómicas  
n = 11 (61%)]; C --> E[Otros defectos  
n = 7 (39%)];
```

Defecto aislado
n=4 (18%)

Defecto asociado
n=18 (82%)

Anomalías cromosómicas
n = 11 (61%)

Otros defectos
n = 7 (39%)

Diagnóstico Prenatal

Equipo Multidisciplinario

Asesoramiento
Seguimiento
Terapia Fetal
Conducta Perinatal
Tratamiento Neonatal

OBJETIVO

Disminuir la morbi-mortalidad infantil



Sociedad Argentina de Pediatría

Dirección de Congresos y Eventos

Comité Nacional de Estudios Feto Neonatales (CEFEN)



Por un niño sano
en un mundo mejor

3° Congreso Argentino de Neonatología

Muchas Gracias...

Olivia Cambiaso

Bahia Blanca

29 y 30 de junio y 1° de julio de 2016