

HUESO NASAL: MARCADOR ULTRASONOGRÁFICO DE TRISOMÍA 21

Dra. Lucrecia Postigo Arguedas*

* Médico Radiólogo . Hospital Materno Infantil. CNS.

En 1866, Langdon Down notó características comunes en pacientes con trisomía 21 como ser poca elasticidad de la piel, nariz pequeña, es decir hipoplasia nasal⁽¹⁾. Shuttleworth (1909) fue el primero que notó que la prevalencia de anomalías cromosómicas estaba asociada a la edad materna. El riesgo de una embarazada de 25 años de tener un feto con trisomía 21 es de 1/385.

Cicero y cols mostraron en una publicación, que el hueso nasal es visible por ultrasonografía entre 11 – 14 semanas de gestación en un 99.5% de fetos cromosómicamente normales y, que el 73% de fetos con Síndrome de Down el hueso nasal no era visible en éstas semanas de gestación⁽¹⁾. Así mismo lo confirmó una serie de casos reportados por Sonek y Nicolaidis los que describen ecográficamente ausencia de osificación del hueso nasal⁽²⁾.

A toda paciente desde los 35 años se le debe realizar un sonograma genético (ultrasonografía genética)⁽³⁾, que debe ser realizado por un médico especializado y con experiencia^(2,8). Además de realizar un estudio Standard de valores biométricos, se debe realizar también un estudio más profundo para detectar anomalías estructurales, a su vez, buscar una serie de marcadores ecográficos. Es importante la evaluación de la "presencia de hueso nasal" en el primer trimestre del embarazo, y "medirlo" en el estudio de 20 – 22 semanas.

Actualmente, los marcadores ecográficos del primer trimestre se describen como una herramienta de utilidad para la selección de pacientes con riesgo de alteraciones cromosómicas. Este marcador ecográfico puede utilizarse en el screening para Síndrome de Down durante el primer e inicio del segundo trimestres de gestación en combinación de otros marcadores ecográficos como la edad materna y la translucencia nucal, etc. con el objetivo de aumentar la tasa de detección y disminuir la tasa de falsos positivos. La ausencia de hueso nasal entre las 11 – 14 semanas aumenta el riesgo de trisomía 21 en 146 veces. La presencia de hueso nasal, en cambio, disminuye el riesgo de trisomía 21 en tres veces⁽⁴⁾.

Anatómicamente, las paredes laterales de la nariz están formadas por el hueso nasal y el proceso nasal del hueso maxilar superiormente, y por cartílago y tejido fibroadiposo inferiormente⁽⁵⁾.

El hueso nasal puede ser visualizado entre las 11 + 0 a 13 + 6 semanas de gestación. La evaluación del hueso nasal puede ser realizada cuando el feto tiene una LCC de 65 a 74mm⁽⁶⁾. Este examen requiere la magnificación de una visión del perfil fetal donde la cabeza y el tórax estén incluidos, es decir, un corte sagital precisamente en la línea media^(6, 7). Es crucial el ángulo de isonación ya que el hueso nasal posiblemente no es visible cuando el eje longitudinal del hueso es perpendicular al transductor⁽⁸⁾.

Figura N° 1
Perfil fetal que muestra el hueso nasal paralelo a la piel del puente nasal.



Se observa como una línea de mayor ecogenicidad.

Según algunos estudios, éste marcador ecográfico es el que presenta menor cantidad de falsos positivos⁽⁴⁾, y según otros, el hueso nasal tiene un rol menos importante en la identificación de fetos con riesgo de trisomía 21 debido a su bajo rate de detección⁽⁹⁾.

Cusick W y cols, en su estudio de mediciones del hueso nasal para determinar hipoplasia para el riesgo de presentar trisomía 21 en el segundo trimestre, menciona que el riesgo de trisomía 21 es mayor con altos grados de hipoplasia del hueso nasal⁽¹⁰⁾. Se debe tener en cuenta que a mayor marcadores positivos, mayor riesgo de presentar aneuploidia.

Actualmente también se utiliza la ecografía tridimensional para la valoración de hueso nasal. Según algunos trabajos, permite determinar la ausencia o el acortamiento del hueso nasal en 40 – 45 % de los fetos y pese a ello, en un número elevado de pacientes con síndrome de Down se determinó la presencia de ésta estructura ósea^(7,11).

Es muy importante explicar a la paciente, que éstos marcadores ecográficos no poseen un valor diagnóstico, sino de selección de negatividad de los mismos y no elimina completamente la posibilidad de tener una alteración cromosómica que disminuye el riesgo fetal. Así mismo, la positividad no significa un cariotipo anormal, pero la paciente está en un grupo de alto riesgo al compararla con otras gestantes de su edad.

En uno de los trabajos publicados por Nicolaidis K. demostró que la ausencia del hueso nasal puede identificar el 69% de trisomía 21 en fetos, lo que representa un falso positivo de 1, 4%. Ha sido establecido que el screening en el primer trimestre en una combinación de ultrasonografía y el test de suero materno pueden identificar el 97% de fetos con trisomías 21, lo que representa un falso positivo del 5%⁽⁸⁾.

Cicero S y Cols a su vez mencionan que el screening de trisomía 21, en combinación con la edad materna y la translucencia nucal, incluyendo el examen del perfil fetal para determinar la presencia o ausencia del hueso nasal puede incrementar la sensibilidad a 85% y decrecer los falsos positivos cerca del 1%⁽¹⁾.

Según Malone F y Cols, la evaluación del hueso nasal en el primer trimestre no es un test útil para el screening de la población general para trisomía 21⁽¹²⁾. Pero otros estudios mencionan que añadiendo el asesoramiento ultrasonográfico del hueso nasal al grosor de la translucencia nucal y análisis en suero materno en el primer trimestre puede mejorar el rendimiento⁽¹³⁾.

En conclusión, se debe incluir en el estudio ultrasonográfico del primer y segundo trimestres, la visualización y medición del hueso nasal respectivamente, en todos los estudios de "rutina". Actualmente, la mujer embarazada debe ser correctamente asesorada e informada por el médico obstetra, a cerca de éstos estudios, los mismos que nos dan una pauta para sospechar Síndrome de Down.

• REFERENCIAS •

1. Cicero S, Curcio P, Papageorgiou A y cols, Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11 – 14 weeks gestation: an observational study. *Lancet* 2001;358:1665 – 7.
2. Sonek J, Cicero S, Nicolaidis K, First Trimester screening for trisomy 21 using nuchal translucency and nasal bone evaluations in a selected and unselected population 2006; www.AJOG.org.
3. Vinzileos A, Walters C, Yeo L, Absent Nasal Bone in the Prenatal Detection of Fetuses With Trisomy 21 in a High- Risk Population, *Obstet Gynecol* 2003; 101:905-8.
4. Ascenzo R. Nuevo marcador ecográfico 4D del primer e inicio del segundo trimestre de la gestación. Ausencia de hueso nasal fetal en el Síndrome de Down. *SOCIEDAD PERUANA DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA*; www.spog.org.pe/articulos.php?articulo=34.
5. anat
6. Ives V, What is the role of the fetal nasal bone examination in the assessment of risk for trisomy 21 in clinical practice?. *Obstet Gynecol* 2006;195:1-3.
7. Sonek JD, Cicero S, Neiger R, Nicolaidis KH, Nasal bone assessment in prenatal screening for trisomy 21 2006;195:1219-30.
8. Nicolaidis K, Nuchal translucency and other first trimester sonographic marker of chromosomal abnormalities, *Am Journal Obstet and Gynecol* 2004;191:45-67.
9. Sepulveda W, Wong AE, Dezerega V, First - trimester ultrasonographic screening for trisomy 21 using fetal nuchal translucency and nasal bone. *Obstet Gynecol* 2007;109:1040-5.
10. Cusick W, Shevell T, Ducahn LS y cols, Likelihood ratios for fetal trisomy 21 based on nasal bone length in the second trimester: how best to define hypoplasia?. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;30:271-4.
11. Lee W, Devore GR y cols, Nasal Bone Evaluation in Fetuses with Down Syndrome During the Second and Third Trimesters of Pregnancy. *J Ultras in Med* 2003;22:55-60.
12. Malone FD, Ball RH, Nyberg DA y cols, First Trimester Nasal Bone for Aneuploidy in the General Population, *Obstet Gynecol* 2004; 104:1222-8.
13. Rosen T, D'Alton ME, Plat LD y cols; Nuchal Translucency Oversight Committee, Maternal Fetal Medicine Foundation. *Obstet Gynecol* 2007;110:393-404.