

AUTORIZACIÓN DE TESIS

TÍTULO DE TESIS

**EVALUACIÓN DEL CONOCIMIENTO DE MEDICOS ACERCA DEL
ULTRASONIDO DE PRIMER TRIMESTRE DE SEGUNDO NIVEL**

Dr. Enrique Alfonso Gómez Sánchez
Director de enseñanza

Dra. Sandra Acevedo Gallegos
Profesor Titular

Dra. Sandra Acevedo Gallegos
Director de Tesis

Dra. Dulce María Camarena Cabrera
Asesor Metodológico



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

Instituto Nacional de Perinatología

Isidro Espinosa de los Reyes

**EVALUACIÓN DEL CONOCIMIENTO DE MEDICOS ACERCA DEL
ULTRASONIDO DE PRIMER TRIMESTRE DE SEGUNDO NIVEL**

Tesis

Que para obtener el título de especialista en:

Medicina Materno Fetal

PRESENTA

DRA. MÓNICA PÉREZ SAMPERIO

**DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE ESPECIALIZACION**

**DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
DIRECTOR DE TESIS**

**DRA. DULCE MARIA CAMARENA CABRERA
ASESOR DE TESIS**



México, D.F. Año 2015

AGRADECIMIENTOS

A mis padres y hermanos, por su amor y apoyo incondicional

CONTENIDO

INTRODUCCION	5
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	6
MARCO TEORICO	8
VIABILIDAD FETAL	10
MEDICIONES TEMPRANAS.....	11
EVALUACION DE LA EDAD GESTACIONAL.....	11
EVALUACION DE LA ANATOMIA FETAL.....	12
DETECCION DE ANEUPLOIDÍAS	13
EVALUACIÓN DEL RIESGO INDIVIDUAL	18
MOMENTO IDEAL PARA LA REALIZACIÓN DEL CRIBADO.....	20
MARCADORES ADICIONALES	21
TAMIZAJE CONTINGENTE	21
EMBARAZO MULTIPLE.....	23
ARTERIAS UTERINAS Y PREECLAMPSIA	24
ABORTO Y MUERTE FETAL.....	25
FETOS PEQUEÑOS PARA EDAD GESTACIONAL	25
MACROSOMIA FETAL	26
¿QUÉ SABEN LOS MÉDICOS Y LAS PACIENTES ACERCA DEL ULTRASONIDO DE PRIMER TRIMESTRE DE SEGUNDO NIVEL?	26
JUSTIFICACIÓN.....	31
OBJETIVOS.....	32
METODOLOGIA	33
TAMAÑO DE LA MUESTRA	34
DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO.....	35
REALIZACIÓN Y VALIDACIÓN DEL INSTRUMENTO	36
VALIDACION	37
ESTUDIO PILOTO	37
RESULTADOS.....	38
DISCUSION.....	52
ANEXO 1. CUESTIONARIO.....	59
ANEXO 2 _DEFINICIÓN DE DIMENSIONES O FACTORES	60
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	61

INTRODUCCION

El ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel se ha convertido en una importante herramienta diagnostica, además de su papel en el cálculo del riesgo de trisomía 21, el aumento de la translucencia nucal también puede identificar un elevado porcentaje de otras anomalías cromosómicas, y se asocia a anomalías mayores del corazón y los grandes vasos y a un amplio espectro de síndromes genéticos.

Además la realización de la ecografía a las 11- 13.6 semanas nos brinda otras ventajas cómo son la confirmación de la viabilidad fetal, el cálculo preciso de la edad gestacional, el diagnóstico precoz de anomalías mayores en el feto, detección de embarazos múltiples. La ecografía precoz también proporciona la posibilidad de identificar de forma fiable la corionicidad, principal determinante en el pronóstico de los embarazos múltiples. Así mismo es posible determinar la flujometria doppler de las arterias uterinas para la predicción de preeclampsia y restricción del crecimiento intrauterino.

En la actualidad, en muchos países se ofrece la realización de ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel de manera rutinaria, y su uso se hace cada vez más frecuente. Por ello la importancia de que el personal de salud de todos los niveles de atención, conozca sus indicaciones, alcances y limitaciones para brindar a la población en general información precisa y confiable acerca de este estudio, su utilidad, la información que nos proporciona y las opciones diagnosticas y terapéuticas a las que se tiene acceso de acuerdo a los hallazgos obtenidos.

En este trabajo, se realizará una encuesta acerca de la ecografía de primer trimestre de segundo nivel a los médicos ginecobstetras que ofrecen sus servicios en los diferentes niveles de atención, con el objetivo de valorar el conocimiento que tienen sobre el tema y de esta forma identificar si existe la información necesaria para la correcta indicación e interpretación de la prueba así como para el asesoramiento adecuado de las pacientes y de este modo determinar si es necesario que los ginecobstetras en México, reciban mayor información y capacitación al respecto.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

A lo largo del tiempo el ultrasonido durante el primer trimestre ha sido utilizado para objetivos distintos, y sus indicaciones han ido aumentando, lo cual ha contribuido a que las mujeres embarazadas e incluso los médicos, en algunas ocasiones no conozcan adecuadamente cual es la intención de su exploración, y una vez teniendo el resultado, no saber cuál es la conducta a seguir.

En el Mundo la prevalencia de anomalías cromosómicas en abortos es del 50%, las aneuploidías constituyen el 11.6% de todas las muertes fetales y neonatales. Las cromosomopatías compatibles con la vida ocasionan una mortalidad del 0.65% de los recién nacidos. Y el impacto médico, social y económico de estas alteraciones es de suma importancia.¹

En México 1 de cada 767 nacidos vivos presentan Síndrome de Down, y muchos de ellos no se diagnosticaron de manera prenatal, lo que limita su atención médica al nacimiento, así como la preparación y aceptación de la familia.

La preeclampsia es una de las principales causas de morbilidad y mortalidad materna, se calcula que es responsable de la muerte de 50000 mujeres al año, alrededor del mundo. En México representa el 34% del total de las muertes maternas.³ Por otro lado la Restricción del crecimiento intrauterino, permanece como uno de los mayores problemas en la obstetricia, por el impacto en la morbilidad y mortalidad de los recién nacidos. La prevalencia en países de América Latina se considera del 10%. Estas dos patologías relacionadas a alteraciones placentarias se pueden predecir por medio del ultrasonido de primer trimestre.⁴

Existen políticas distintas en cada país sobre la realización de rutina del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel, en nuestro país, la norma oficial mexicana NOM 007 sobre la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, no establece la ecografía de primer trimestre como estudio de rutina. En la NOM 034 para la prevención y control de defectos al nacimiento publicada en el 2002, se hace mención del diagnóstico prenatal de cromosomopatías, sin embargo los conceptos no son claros y no se han actualizados desde entonces. Hasta el momento se han realizado publicaciones, por la COMEGO en el 2008 y

por la Secretaria de Salud en el 2011 que establecen recomendaciones sobre el diagnóstico prenatal enfocado únicamente a aneuploidías, por lo que los médicos Mexicanos tienen acceso a información al respecto.

Cabe mencionar que a pesar del conocimiento disponible, en muchas instituciones no se ofrece el servicio por no contar con recursos materiales y médicos capacitados o porque las pacientes acuden a control prenatal en una edad gestacional más avanzada, lo que limita el uso de ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.

Según los reportes del departamento de estadística, en el Instituto Nacional de perinatología acuden en promedio 2778 pacientes de primera vez a la consulta obstétrica de las cuales solo el 28% aproximadamente se realizan ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.

En distintas poblaciones, se han realizado trabajos cuyo objetivo es indagar acerca del conocimiento de los médicos en los que algunos concluyen que a pesar de la literatura disponible, hace falta implementar programas de capacitación para estandarizar el conocimiento con el que cuentan los médicos encargados de proporcionar el tamizaje para síndrome de Down y la asesoría correspondiente. Las encuestas realizadas a las pacientes muestran que las expectativas de lo que esperan de la realización del ultrasonido de primer trimestre en cuanto a tamizaje para cromosomopatías no concuerdan con el objetivo real del estudio.

La falta de información de los médicos y de las pacientes acerca de las indicaciones, alcances y limitaciones del estudio puede generar problemática entre las expectativas de la mujer y el objetivo que persigue el médico al realizar o solicitar el ultrasonido, generando confusiones en el diagnóstico y en la conducta a seguir durante el control prenatal, y tomando en cuenta que la mayor parte de la información que reciben las pacientes es de parte el médico encargado de su control prenatal surge la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuál es el conocimiento que tienen los médicos acerca del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel?

MARCO TEORICO

Hace un siglo aproximadamente, se reconoció que los métodos y el material disponible, no tenía los resultados esperados en cuanto al diagnóstico prenatal, por lo que se decidió llevar a cabo un nuevo medio de investigación para la introducción del control prenatal, lo que constituyó un gran avance en la reducción de la mortalidad materna y perinatal. En 1929 el Ministerio de Salud del Reino Unido, emitió un memorándum en el que se recomendaban consultas prenatales a las 16, 24 y 28 semanas y posteriormente cada 2 semanas hasta la 36 y luego semanalmente hasta el parto. Desde entonces no se estableció un fundamento específico para esto, pero se siguió llevando a cabo ya que persistía la idea de que la mayoría de las complicaciones se producían al final del embarazo, restando importancia a la predicción de resultados en el primer trimestre. Sin embargo en los últimos 20 años, se han llevado a cabo avances científicos, encontrando que muchas complicaciones del embarazo son potencialmente detectables desde el primer trimestre de la gestación. Así mismo se ha visto que las principales aneuploidías se pueden identificar desde las 11-13 semanas de gestación, en combinación con la historia clínica, pruebas bioquímicas y ecografía.⁶

La ecografía de rutina, se ha establecido como parte de la atención prenatal, siempre que el acceso y los recursos disponibles sean posibles. Los avances tecnológicos, incluyendo la exploración transvaginal de alta frecuencia han permitido que la resolución de la ecografía en el primer trimestre haya evolucionado a un nivel en el que el desarrollo temprano del feto puede ser evaluado y monitoreado a detalle.

El objetivo de la ecografía en el primer trimestre es proporcionar información precisa, que nos ayudara a optimizar los resultados para la madre y el feto. En esta evaluación ecográfica podemos evaluar la viabilidad fetal, determinar con precisión la edad gestacional, determinar el número de fetos, y en la presencia de embarazo múltiple evaluar la corionicidad. Hacia el final de primer trimestre, el análisis ofrece la oportunidad para detectar anomalías fetales graves, y el cribado de aneuploidías. Con la limitante de que muchas malformaciones graves pueden desarrollarse en una etapa más avanzada del embarazo y pueden no ser detectadas incluso con el equipo apropiado y en manos experimentadas.⁷

Aunado a lo anterior, es posible establecer riesgos específicos desde el primer trimestre para un amplio espectro de complicaciones en el embarazo, algunas de ellas únicamente con

ultrasonido y otras con marcadores séricos, incluyendo aborto, muerte fetal, parto prematuro, preeclampsia, diabetes gestacional, restricción del crecimiento y macrosomía.⁶

Cabe destacar que no existe razón para ofrecer ultrasonido de rutina simplemente para confirmar un embarazo temprano, en ausencia de cualquier preocupación clínica, síntomas patológicos o indicaciones específicas. Se recomienda ofrecer la primera ecografía entre las 11 y 13.6 semanas de gestación, ya que este nos proporciona la oportunidad de alcanzar los objetivos mencionados anteriormente.⁷

Antes de iniciar el examen, el médico debe aconsejar a la mujer y a su pareja respecto a los beneficios potenciales, las limitaciones y los posibles resultados del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel. Las personas que realizan las exploraciones obstétricas rutinariamente deben tener la formación especializada para el diagnóstico en las mujeres embarazadas. Para lograr resultados óptimos se sugiere que las exploraciones se deben realizar por personas que cumplan con los siguientes criterios: haber completado la formación en el uso de ultrasonografía diagnóstica y en las cuestiones relacionadas con la seguridad, participar en la continuación de las actividades de educación médica, haber establecido vías de atención adecuadas para sospechar de hallazgos anormales, participar en programas que aseguren la calidad de los estudios.⁸

Se recomienda el uso de equipo con al menos las siguientes capacidades: Ultrasonido en tiempo real, en escala de grises, de dos dimensiones, transductores para ecografía transabdominal y transvaginal, potencia acústica ajustable, congelación de imágenes y capacidad de zoom, calibradores electrónicos, capacidad para imprimir y guardar imágenes, mantenimiento y servicio regular.⁸

El reporte del examen deber ser plasmado en un sistema electrónico y/o documento de papel, el cual debería ser almacenado y estar a disposición de la mujer y el médico, de acuerdo a los protocolos de cada hospital.

En cuanto a la seguridad de la ecografía durante el primer trimestre, se recomienda que la exposición fetal deba reducirse al mínimo, utilizando el menor tiempo y bajo la mejor potencia necesaria, para obtener la información y el diagnóstico. Muchas organizaciones profesionales

internacionales, han llegado a un consenso acerca de que el modo B y el modo M, debido a su salida acústica limitada, parecen ser seguros en todas las etapas del embarazo.^{9,10}

Sin embargo, la ecografía Doppler se ha asociado a una mayor producción de energía y mayor potencial de efectos biológicos, especialmente cuando se aplica en una pequeña región de interés. Por lo tanto solo se recomienda su uso cuando está clínicamente indicado.¹⁰

VIABILIDAD FETAL

El desarrollo embrionario visualizado por ecografía, corresponde a el “calendario de desarrollo” de embriones humanos descritos en el sistema de Carnegie.¹¹

El embrión es detectable por ultrasonido generalmente cuando mide 1-2 mm de largo, y los aumentos de longitud son de 1 mm por día. Los extremos cefálico y caudal son indistinguibles hasta los 53 días aproximadamente, cuando mide alrededor de 12 mm, en esta etapa es visible el rombencefalo, el cual tiene forma de diamante, lo que dará lugar posteriormente al cuarto ventrículo.¹²

El término viabilidad implica la capacidad de vivir de forma independiente fuera del útero, y en sentido estricto, no puede ser aplicado a la vida fetal y embrionaria temprana. Sin embargo este término ha sido aceptado para referirse a la presencia de actividad cardíaca al momento del examen, esto puede ser documentado desde los 37 días de gestación, cuando el corazón embrionario comienza a latir. Esta actividad cardíaca es evidente cuando el embrión mide 2 mm o más, aunque en el 5-10% de los embriones viables entre 2 y 4 mm puede no ser evidente.¹³

También es posible determinar la presencia de un saco gestacional intrauterino, aunque los criterios de saco gestacional no son claros, el hecho de observar un saco vacío, un doble anillo decidual, o un pseudosaco no determina la presencia de embarazo intrauterino. Por lo que esta decisión es subjetiva y depende la experiencia de la persona que realiza el ultrasonido, en una paciente asintomática es aconsejable esperar hasta que el embrión se haga visible dentro del saco para confirmar el embarazo intrauterino.⁷

MEDICIONES TEMPRANAS

El diámetro del saco gestacional se puede determinar desde los 35 días a partir de la fecha de última menstruación, se debe realizar el promedio de las tres mediciones ortogonales del espacio lleno de líquido del saco gestacional. En presencia de embrión, la longitud craneocaudal proporciona una estimación más precisa de la edad gestacional.¹⁴

La longitud craneocaudal puede medirse por vía transabdominal o transvaginal, se debe obtener un corte sagital medio, que incluya la totalidad del embrión o feto, de ser posible orientado horizontalmente en la pantalla. La imagen se debe magnificar lo suficiente para que abarque la mayor parte de la pantalla. El feto debe estar en una posición neutra, y los extremos de la cabeza y la cola deben definirse con claridad.⁷

El diámetro biparietal y la circunferencia cefálica se miden en un corte axial de la cabeza del feto, la cual no debe ser distorsionada por estructuras adyacentes o la presión del transductor. A las 10 semanas de gestación es posible observar la línea media, el tercer ventrículo, la cisura interhemisférica y los plexos coroideos. Hacia las 13 semanas es visible el tálamo y el tercer ventrículo. No existe una razón que justifique medir la circunferencia abdominal, la longitud del fémur u otros órganos como parte de la rutina de exploración en el primer trimestre.⁷

EVALUACION DE LA EDAD GESTACIONAL

Las mujeres se deben realizar una ecografía temprana entre las 10 y 13.6 semanas de gestación para establecer la edad gestacional exacta (grado A de recomendación).

La evaluación ecográfica de la edad gestacional utiliza los siguientes supuestos:

- La edad gestación o menstrual corresponde a 14 días después de la fertilización.
- Las estructuras medidas deben normales
- La técnica de medición se ajustará a las referencias establecidas
- Las mediciones son confiables (intra e inter observador)
- El equipo USG debe estar correctamente calibrado

La datación precisa de la edad gestacional, es esencial para el seguimiento adecuado de los embarazos y ha sido la principal indicación del ultrasonido durante el primer trimestre, esta

medida nos proporciona información óptima sobre el crecimiento fetal durante el embarazo, para la atención adecuada los embarazos prematuros y postérmino.¹⁵

Excepto en los embarazos resultantes de técnicas de reproducción asistida, el día exacto de la concepción no puede determinarse en forma fiable, por lo tanto las mediciones ecográficas parecen ser el método más fiable para establecer la edad gestacional.¹⁶

Se considera que la longitud craneocaudal proporciona una determinación exacta del día de la concepción, con una variación menor de 5 días, hasta en el 95% de los casos, entre las 8 y las 13.6 semanas de gestación.¹⁷ La longitud cráneo caudal deber ser utilizada en fetos menores de 84 mm, después de esta etapa el perímetro cefálico puede ser utilizado, siendo más preciso que el diámetro biparietal.¹⁸

EVALUACION DE LA ANATOMIA FETAL

La ecografía del segundo trimestre sigue siendo la de elección para la evaluación anatómica del feto. La evaluación durante el primer trimestre de la anatomía fetal y la detección de aneuploidías fueron introducidas a finales de los años 80, con el advenimiento del ultrasonido transvaginal. Las ventajas de la detección a esta edad gestacional incluyen la detección temprana y al exclusión de anomalías importantes, la tranquilidad de las madres en situación de riesgo, el diagnóstico genético temprano y la interrupción del embarazo en casos especiales. Cabe destacar las limitaciones del estudio a esta edad, comenzado con la necesidad de formación de personal experto en este estudio, y el desarrollo tardío de patologías anatómicas y estructurales, así como la dificultad para el asesoramiento debió a la evolución clínica incierta de algunos hallazgos.¹⁹

La osificación de los huesos del cráneo es visible a las 11 semanas de gestación, es importante examinar la cabeza en los planos axial y coronal y determinar si el cráneo está presente. A la 11-13.6 semanas se observan los ventrículos laterales, con los plexos coroideos en su interior, los hemisferios se observan simétricos y separados por la hoz del cerebro y la cisura interhemisférica. El cerebro se observa como una capa delgada que recubre los ventrículos, los cuales se observan grandes y llenos de líquido. Se puede evaluar la translucidez intracraneal de la fosa posterior para detección de defectos del tubo neural abiertos, aunque esta detección no ha sido estandarizada.²⁰ También es posible observar los

ojos, distancias interorbitales, el perfil, incluyendo nariz, hueso nasal, mandíbula, así como la integridad de la boca y los labios. Sin embargo la ausencia de anomalía evidente o la dificultad para examinar la cara, no debe dar lugar a exámenes antes del ultrasonido del segundo trimestre.²¹

Se debe observar la alineación correcta el cuello con el tronco, y la identificación de colecciones líquidas, tales como higromas. Se puede evaluar la columna vertebral en vistas longitudinales y axiales, observando la alineación e integridad de esta. Se debe prestar especial atención cuando del diámetro biparietal se encuentre por abajo del percentil 5. Sin embargo en ausencia de anomalía evidente o fracaso durante el examen no se indica ultrasonido adicional al de rutina del segundo trimestre.^{22,23}

En el tórax se observan los pulmones, homogéneos, sin evidencia de derrames pleurales o masas quísticas o sólidas, se puede evaluar la continuidad diafragmática. La posición normal del corazón debe documentarse. Es factible una evaluación cardíaca detallada a las 11-13.6 semanas, aunque esta no es parte de la evaluación de rutina.²⁴

En cuanto al contenido abdominal, entre las 11 y 13.6 semanas, el estómago y la vejiga son las únicas estructuras hipocóicas con líquido en el abdomen. La posición del estómago a la izquierda, junto con la levocardia, nos ayuda a confirmar situs visceral normal. Los riñones fetales tienen ubicación paraespinal, como estructuras ligeramente ecogénicas con centro hipocóico que corresponde a la pelvis renal. En primer trimestre se pueden evaluar los genitales y el género, respecto a la ubicación del tubérculo genital, aunque no es suficientemente preciso. Se puede evaluar también la inserción del cordón umbilical y el número de vasos.²⁵

El ultrasonido 3D y 4D no son usados en la evaluación de rutina del primer trimestre para la valoración de la anatomía fetal, aunque en manos expertas, estos métodos pueden ser usado para la evaluación de anomalías.²⁶

DETECCION DE ANEUPLOIDÍAS

La ecografía de primer trimestre de segundo nivel para la detección de anomalías cromosómicas, puede ofrecerse a toda la población, según las políticas de salud pública, la disponibilidad de los recursos sanitarios y el personal capacitado. El tamizaje de primer

trimestre debe incluir la medición de la translucencia nual. El rendimiento de la prueba puede mejorar con la adición de otros marcadores, incluyendo la medición de fracción beta de gonadotropina coriónica humana y proteína plasmática A asociada al embarazo. En otras circunstancias se pueden usar marcadores de aneuploidías adicionales, incluyendo hueso nasal, regurgitación tricúspidea, ductos venosa entre otros, siempre y cuando sean realizados por personal capacitado y certificado. (Tabla 1) La medición de la translucencia nual se debe realizar cuando la longitud cráneo caudal es de 45 a 84 mm, ya que el tamaño del feto permite la medición de la translucencia nual de manera optima y se puede realizar el diagnóstico de anomalías fetales mayores, así como realizar biopsia de vellosidades coriales, ya que su realización antes de las 11 semanas se asocia a amputación de extremidades, además a esta edad, en casos seleccionados se puede ofrecer la interrupción del embarazo.^{27,28}

Tabla 1. Comparación de las tasas de detección de los diferentes métodos de cribado para Trisomia 21, para una tasa de falsos positivos del 5%

Método de cribado	Tasa de detección (%)
Edad materna (EM)	30
EM y bioquímica en suero materno a las 15–18 semanas	50–70
EM y translucencia nual (TN) a las 11–13+6 semanas	70–80
EM, TN y b-hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 11–13+6 semanas	85–90
EM, TN y hueso nasal (HN) a las 11–13+6 semanas	90
EM, TN, HN y b-hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 11–13+6 semanas	95

NICHOLAIDES 2004

hCG gonadotropina coriónica humana, PAPP-A: proteína plasmática A asociada al embarazo

La medición de translucencia nual requiere de un equipo adecuado, asesoramiento y personal especializado, sin embargo en la ausencia de programas de detección de

translucencia nucal, la evaluación cualitativa de la región de la nuca fetal es recomendable, si aparece engrosada, se debe referir a un experto.

Para medir la TN es necesario utilizar un ecógrafo de alta resolución con función de *video-loop* y *calipers* o medidores que permitan medir décimas de milímetro. La TN fetal puede medirse con éxito mediante ecografía transabdominal en alrededor del 95% de los casos; en el resto, es necesario recurrir a la ecografía transvaginal. Los resultados utilizando una u otra vía son similares.

Únicamente la cabeza fetal y el tórax superior deben estar incluidos en la imagen para la medida de la TN. La magnificación debe ser la máxima posible y siempre tal que cada mínimo movimiento de los *calipers* produzca un cambio de 0,1 mm. A la hora de magnificar la imagen, es importante reducir la ganancia. Esto evita el error de colocar los *calipers* en el borde difuminado de la línea.

Al igual que para la medida de la longitud cráneo-caudal, debe obtenerse un buen corte sagital del feto y la TN debe medirse con el feto en posición neutra. Cuando el cuello fetal se encuentra en hiperextensión la medida puede verse incrementada en 0,6 mm, y cuando el cuello está flexionado, la medida puede disminuir en 0,4 mm. Debe prestarse especial atención a la hora de distinguir entre la piel fetal y el amnios, dado que en este momento de la gestación ambas estructuras aparecen como finas membranas. Esto se consigue esperando por movimientos fetales espontáneos lejos de la membrana amniótica; alternativamente, el feto puede separarse del amnios invitando a la paciente a toser y/o percutiendo el abdomen materno. Debe medirse el máximo grosor de translucencia subcutánea entre la piel y el tejido que cubre la columna cervical.²⁸

El cordón umbilical puede estar rodeando el cuello fetal en un 5–10% de los casos, lo que puede incrementar falsamente la medida de la TN. En estos casos, las medidas de la TN por encima y por debajo del cordón son distintas y, a la hora de calcular el riesgo, se utiliza la media entre ambas.

Las diferencias intra e interobservador en las medidas de la TN fetal son menores de 0,5 mm en el 95% de los casos. En las semanas 11–13.6, todas las anomalías cromosómicas mayores se asocian a un aumento en el grosor de la translucencia nucal.²⁹

En las trisomías 21, 18 y 13 el patrón del aumento en la TN es similar y la mediana de la TN en estas anomalías está alrededor de 2,5 mm por encima de la mediana normal para la longitud cráneo-caudal. En el síndrome de Turner, la mediana de la TN está aproximadamente 8 mm por encima de la mediana normal. Además del aumento de la TN, en la trisomía 21, el 60–70% de los fetos carece de hueso nasal, el 25% tiene un hueso maxilar pequeño, y el 80% muestra ondas anormales en el Doppler del *ductus* venoso. En la trisomía 18, existe un retraso del crecimiento fetal de aparición precoz, tendencia a la bradicardia, onfalocele en el 30% de los casos, carencia de hueso nasal en el 55% y una única arteria umbilical en el 75% de los casos.

La trisomía 13 se presenta con taquicardia en alrededor del 70% de los casos, retraso del crecimiento fetal de aparición precoz, megavejiga, holoprosencefalia u onfalocele en aproximadamente el 40% de los casos.

En el síndrome de Turner, existe taquicardia en alrededor del 50% de los casos y retraso del crecimiento fetal de aparición precoz. En la triploidía, existe un retraso asimétrico del crecimiento fetal de aparición precoz, bradicardia en el 30% de los casos, holoprosencefalia, onfalocele o quiste de fosa posterior en aproximadamente el 40% y degeneración molar de la placenta en alrededor del 30%.

Estudios antropométricos en pacientes con síndrome de Down han informado que la profundidad de la raíz nasal es anormalmente pequeña en el 50% de los casos.³⁰ Así mismo estudios radiológicos *post mortem* en fetos abortados con trisomía 21 han descrito la ausencia de osificación o hipoplasia del hueso nasal en aproximadamente el 50% de los casos. Estudios ecográficos a las 15–24 semanas de gestación han informado que en alrededor del 65% de los fetos con trisomía 21 el hueso nasal está ausente o es hipoplásico. El hueso nasal fetal puede visualizarse mediante ecografía a las 11–13+6 semanas de gestación.³¹ Varios estudios han demostrado una fuerte asociación entre la ausencia del hueso nasal a las 11–13+6 semanas y la trisomía 21, además de otras anomalías cromosómicas.³² Cabe mencionar que la incidencia de la ausencia del hueso nasal disminuye con la longitud cráneo-caudal, aumenta con el grosor de la TN y es considerablemente mayor en afro-caribeños que en caucásicos. Por lo tanto, a la hora de

calcular cocientes de probabilidad en el cribado de la trisomía 21, deben realizarse ajustes que tengan en cuenta estos factores de confusión.³³

Para la detección de aneuploidías también ha sido de utilidad la medida de la longitud cráneo caudal. La trisomía 18 y la triploidía se asocian a un retraso de crecimiento moderadamente severo, la trisomía 13 y el síndrome de Turner con un retraso de crecimiento leve, mientras que en la trisomía 21 el crecimiento es prácticamente normal.

Así mismo estudios antropométricos y radiológicos en pacientes con síndrome de Down han demostrado un subdesarrollo del maxilar en más del 50% de los casos.³⁰ El maxilar del feto puede visualizarse fácilmente y medirse mediante ecografía a las 11–13+6 semanas de gestación.³³ Sin embargo la contribución independiente de la longitud del maxilar en el cribado de la trisomía 21 está aún por determinarse.

La trisomía 21 se caracteriza por una baja estatura y, durante el segundo trimestre, se asocia a un acortamiento relativo del fémur y aún más del húmero. A las 11–13+6 semanas, en los fetos con trisomía 21 la mediana de la longitud del fémur y el húmero es significativamente menor que la mediana normal para la longitud cráneo-cauda, pero el grado de desviación es demasiado pequeño como para que estas medidas sean útiles en el cribado.³⁴

La arteria umbilical única, encontrada en alrededor del 1% de los partos, se relaciona con malformaciones de todos los órganos principales y anomalías cromosómicas. En el primer trimestre las arterias umbilicales pueden visualizarse mediante Doppler color a ambos lados de la vejiga y en continuidad con la inserción del cordón umbilical en un corte transversal y oblicuo a nivel del abdomen inferior del feto. A las 11–13+6 semanas, la arteria umbilical única se encuentra en alrededor del 3% de los fetos cromosómicamente normales y en el 80% de los fetos con trisomía 18.³⁵

La megavejiga fetal en el primer trimestre, definida por un diámetro longitudinal de la vejiga de 7 mm o más, se encuentra aproximadamente en 1 de cada 1.500 embarazos. Cuando el diámetro longitudinal de la vejiga está entre 7–15 mm la incidencia de anomalías cromosómicas, principalmente trisomías 13 y 18, es aproximadamente del 20%, pero en el grupo cromosómicamente normal la megavejiga se resuelve espontáneamente en alrededor del 90% de los casos. Por el contrario, en la megavejiga con un diámetro mayor de 15 mm, la

incidencia de anomalías cromosómicas es aproximadamente del 10% y en el grupo cromosómicamente normal, la afección se asocia invariablemente con una uropatía obstructiva progresiva. La megavejiga está asociada al aumento de la TN, que se observa en alrededor del 75% de aquellos con anomalías cromosómicas y en alrededor del 30% de aquellos con cariotipo normal. Tras tener en cuenta la edad materna y la TN fetal, la presencia de megavejiga aumenta el riesgo de trisomía 13 ó 18 por 6,7.³⁶

A las 11–13+6 semanas, la prevalencia de onfalocelo es alrededor de 1/1.000, cuatro veces mayor que en los nacidos vivos, relacionado hasta en el 60% de los casos con trisomía 18.

En los embarazos normales, la frecuencia cardíaca fetal aumenta desde aproximadamente 100 lpm a las 5 semanas de gestación hasta 170 lpm a las 10 semanas, disminuyendo a 155 lpm a las 14 semanas. A las 10–13+6 semanas, la trisomía 13 y el síndrome de Turner se asocian con taquicardia, mientras que en la trisomía 18 y la triploidía existe bradicardia fetal.³² A las 11–13.6 semanas el flujo anormal del ductus venoso se asocia a anomalías cromosómicas, cardiopatías y resultados perinatales adversos.³⁷

EVALUACIÓN DEL RIESGO INDIVIDUAL

Desde 1990 la atención se desplazó al primer trimestre, al darse cuenta que la mayoría de los fetos con las principales aneuploidias podían ser identificados en esta etapa, con el uso de edad materna, translucencia nuchal, gonadotropina corionica humana y proteína plasmática A asociada al embarazo.²⁸

Edad materna: El riesgo para muchas aneuploidias aumenta con la edad materna, además dado que los fetos aneuploides tienen más probabilidades de morir in útero que los euploides el riesgo disminuye con la gestación, situación que también es tomada en cuenta para la determinación del riesgo.²⁸

La tasa de muerte fetal entre las 12 semanas (cuando el cribado de primer trimestre se realiza) y el término es de aproximadamente 30% para la trisomía 21 y 80% para las trisomía 18 y 13. En contraste, la tasa de muerte fetal en fetos euploides es sólo de 1 a 2% y en consecuencia, el riesgo de trisomías disminuye con gestación. El síndrome de Turner no está relacionado con la edad materna y la prevalencia es de 1 en 1500 a las 12 semanas y 1 en 4000 a las 40 semanas. Para las anomalías de los cromosomas sexuales (47, XXX, 47, XXY

y 47, XYY), no tienen ningún cambio significativo con la edad materna, y debido a que la tasa de muerte fetal no es mayor que en los fetos euploides la prevalencia global (aproximadamente 1 de cada 500) no disminuye con la gestación. La triploidía no está relacionada con la edad materna y la prevalencia es de 1 en 2000 a las 12 semanas, pero rara vez se ven recién nacidos vivos, como los fetos están más afectados generalmente mueren antes de las 20 semanas.

A principios de la década de 1970, alrededor del 5% de las mujeres embarazadas eran de 35 años o más, y este grupo contenía aproximadamente 30% del número total de los fetos con trisomía 21. Por lo tanto, la selección sobre la base de la edad materna, con un punto de corte de 35 años para definir el grupo de alto riesgo, se asociada con una tasa de cribado positivo 5% (también referido como tasa de falsos positivos, porque la gran mayoría de los fetos de este grupo son normales) y una detección tasa del 30%. En los años siguientes, en los países desarrollados hay una tendencia general de las mujeres a quedar embarazadas a una edad mayor, de modo que ahora el 20% de las mujeres embarazadas tiene 35 años o más y este grupo contiene aproximadamente 50% del número total de los fetos con trisomía 21.²⁸

Marcadores bioquímicos: En la última década las pruebas bioquímicas se han trasladado al primer trimestre porque cuando esto se combina con el grosor de la TN, el rendimiento de la detección es superior al cribado del segundo trimestre. En embarazos con trisomía 21, la concentración de β -hCG libre es dos veces más alto y la PAPP-A se reduce a la mitad en comparación con los embarazos euploides. En la detección de la trisomía 21 por la edad materna y estos marcadores séricos, la tasa de detección es aproximadamente un 65% para una tasa de falsos positivos del 5%. El rendimiento es mejor a las 9 a 10 semanas que a las 13 semanas debido a que la diferencia en la PAPP-A entre los embarazos trisómicos y euploides es mayor en este momento. Aunque la diferencia de β -hCG entre embarazos trisómicos y euploides aumenta con gestación, la magnitud de la diferencia es menor que el de la relación opuesta de la PAPP-A. En las trisomías 18 y 13, las concentraciones de β -hCG y la PAPP-A son menores, comparado con fetos euploides, en los casos de anomalías de los cromosomas sexuales la β -hCG es normal y PAPP-A es baja. En triploidía diandrica, la β -hCG es mucho mayor, mientras que la PAPP-A está ligeramente disminuida. La triploidía

digénica se asocia con marcada disminución de β -hCG y PAPP-A. La TN fetal aumenta con la CRL y por lo tanto es esencial tomar en cuenta la edad gestacional en cuenta al determinar si un grosor de la TN dado se incrementa.²⁸

Translucencia nucal: La técnica para la toma medición de la TN en primer trimestre ya ha sido comentada, previamente, para el cálculo del riesgo hay esencialmente dos enfoques para la cuantificación de la desviación de NT desde la mediana normal. Un enfoque consiste en restar la mediana normal de la medición de NT y calcular la desviación en milímetros, llamada Delta.^{47, 48} El otro enfoque consiste en dividir NT por la mediana normal para producir un valor de múltiplos de la mediana (MoM).⁴⁹ En el cálculo de los riesgos específicos de los pacientes para la trisomía 21, el riesgo basal dado por la edad materna se multiplica por el likelihood ratio para una medida de TN.

No existe una asociación significativa entre la TN y β -hCG o PAPP-A, ya sea en trisomía 21 o embarazos euploides, y por lo tanto los marcadores ultrasonográficos y bioquímicos pueden ser combinados para proporcionar una detección más eficaz que cualquiera método individualmente.⁵⁰

MOMENTO IDEAL PARA LA REALIZACIÓN DEL CRIBADO

Una de las opciones del cribado de primer trimestre para trisomía 21 es la combinación de pruebas bioquímicas y ecográficas, así como asesoría clínica a las mujeres para la evaluación de riesgo en un solo paso. (OSCAR). La edad gestacional ideal para la realización de OSCAR es a las 12 semanas, porque el objetivo de la exploración en el primer trimestre no es sólo para la detección de trisomía 21, sino también para el diagnóstico de un número creciente de malformaciones fetales, y en este respecto la capacidad de visualizar anatomía fetal es mejor a las 12 semanas.⁵¹

La tasa de detección de la trisomía 21 con OSCAR a las 12 semanas es de aproximadamente 90% a una tasa de falsos positivos del 5%. Una estrategia alternativa para el primer trimestre combinado es la realización de las pruebas bioquímicas y ultrasonido en dos visitas separadas, realizando las primeras a las 9-10 semanas y la segunda a las 12 semanas.^{27, 37, 52.} Se ha estimado que este enfoque podría mejorar la tasa de detección de 90% al 93 al 94%. Una tercera opción sería realizar el análisis a las 12 semanas y optimizar

el rendimiento de pruebas bioquímicas mediante la medición de la PAPP-A a las 9 semanas y β -hCG en el momento de la exploración a las 12 semanas o incluso más tarde con una tasa de detección estimado de 95%. La decisión de las pruebas dependerá de la aceptación del paciente, de las políticas institucionales y la infraestructura. Además hay que considerar que la ventaja potencial del cribado en dos o tres etapas en términos de tasa de detección se puede alterar por el probable aumento de la falta de cumplimiento de los pasos adicionales.

MARCADORES ADICIONALES

Además de NT, otros marcadores ecográficos de la trisomía 21 en el primer trimestre son altamente sensibles y específicos: ausencia del hueso nasal, aumento de la impedancia del flujo en el ductus venoso y regurgitación tricúspide. Estos se han observado en aproximadamente 60, 66 y 55% de los fetos con trisomía 21 y en 2,5, 3,0 y 1,0%, respectivamente, en fetos euploides.^{27, 31, 32}

La evaluación de cada uno de estos marcadores ecográficos puede incorporarse en el cribado de primer trimestre combinado, con una tasa de detección del 93 al 96% y una disminución de la tasa de falsos positivos a 2,5%.^{27, 53}

TAMIZAJE CONTINGENTE

El uso selectivo de la ecografía o la bioquímica dentro del primer trimestre dependerá del rendimiento de la combinación de las pruebas previamente mencionadas, y el punto de corte que se utilizó para la determinación del riesgo, así como de los recursos económicos de la población y la capacidad del personal médico para la realización de las mismas.

El mejor rendimiento de la detección del primer trimestre es alcanzado por una combinación de la edad materna, pruebas bioquímicas y marcadores ecográficos. En un punto de corte de riesgo de 1 en 100, la tasa de detección de la trisomía 21 es alrededor del 95% con una tasa de falsos positivos del 2,5%. Este rendimiento de la detección se logra por cualquiera de una política en el que se lleva a cabo pruebas bioquímicas en todos los casos o por una política contingente en el que la detección de la primera etapa se basa en la edad materna, la TN y marcadores adicionales, realizando las pruebas bioquímicas sólo los que tienen un riesgo intermedio, que constituyen alrededor del

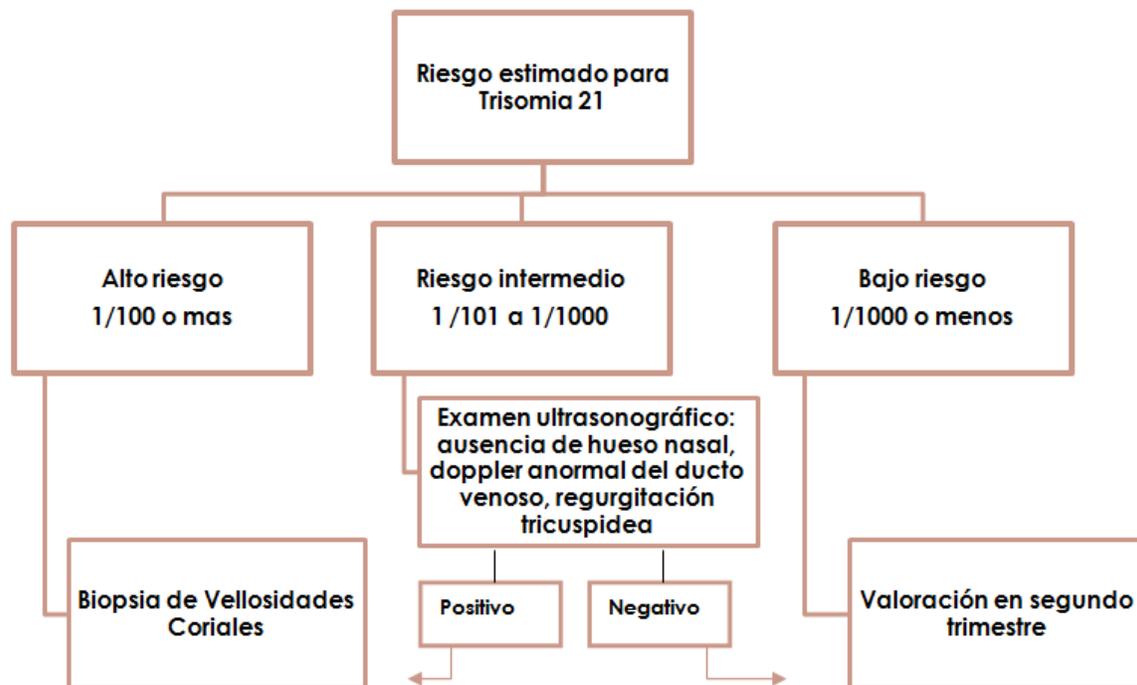
20%.⁵⁴ Esta política contingente se utiliza actualmente en el instituto y en otras instituciones del país, en los que no es posible realizar marcadores séricos a todas las pacientes.²⁷

Un punto importante para poder llevar a cabo un buen desempeño del tamizaje contingente, es que la CRL fetal debe ser medida por ecografistas debidamente capacitados durante evaluación de la TN.

Las principales ventajas de la elección de la evaluación ecográfica en lugar de las pruebas bioquímicas como una política de primera etapa son: En primer lugar, hay una reducción sustancial en el costo de la detección debido a que la medición de suero materno libre de β -hCG y PAPP-A se lleva a cabo sólo en el 20% de todos los embarazos, en segundo lugar, la anatomía fetal puede ser examinado que conduce a un diagnóstico precoz de muchos alteraciones, y en tercer lugar, los estudios Doppler pueden llevarse a cabo en la misma ecografía planeada para la medición de TN y en cuarto lugar, las alteración en el flujo del ductus venoso o insuficiencia tricúspide no sólo son útiles en pruebas de detección de la trisomía 21 y otras aneuploidías principales, también pueden identificar los embarazos con un riesgo aumentado para defectos cardíacos y resultados adversos del embarazo.^{27, 54}

La conducta propuesta es la siguiente:

- Realizar biopsia de vellosidades coriales en las pacientes con un riesgo estimado de 1 en 100 o más.
- Las pacientes con riesgo menor de 1 en 1000 se revalorarán hasta segundo trimestre.
- Las pacientes con riesgo entre 1 en 101 y 1 en 1000 se someterán a una nueva evaluación del riesgo en primer trimestre determinando: la presencia o ausencia de hueso nasal, regurgitación tricuspídea y doppler anormal del ductus venoso.
- Si es riesgo ajustado es mayor de 1 en 100, se realizara biopsia de vellosidades coriales.



EMBARAZO MULTIPLE

En los embarazos bicoriales, la membrana entre los gemelos se compone de una capa central de tejido corial intercalada entre dos capas de amnios, mientras que en los gemelos monocoriales no existe esta capa de corion. La mejor manera de determinar la corionicidad es mediante un examen ecográfico a las 6–9 semanas de gestación. Los gemelos bicoriales se pueden distinguir fácilmente por la presencia de un grueso tabique entre los sacos coriales. Este tabique se vuelve progresivamente más delgado para formar el componente corial de la membrana inter-gemelar, pero permanece más grueso y fácil de identificar en la base de la membrana como una proyección triangular de tejido, o signo lambda.³⁹

El examen ecográfico de la base de la membrana inter-gemelar a las 11–13+6 semanas de gestación proporciona una distinción fiable entre embarazos bicoriales y monocoriales en función de la presencia o ausencia del signo lambda. Con el avance de la gestación, hay una regresión de la hoja corial y el signo lambda resulta progresivamente más difícil de identificar. A las 20 semanas, solo el 85% de los embarazos bicoriales presentan el signo lambda. Por lo tanto, la ausencia del signo lambda a partir de la semana 20 no constituye evidencia de monocorionicidad y no excluye la posibilidad de dicorionicidad o dicigosidad. Por el contrario,

como ninguno de los embarazos clasificados como monocoriales en la ecografía de las 11–13+6 semanas desarrolla posteriormente el signo lambda, la identificación de esta característica en cualquiera de las etapas del embarazo debe considerarse como evidencia de dicorionicidad.³²

ARTERIAS UTERINAS Y PREECLAMPSIA

La preeclampsia afecta a 2% de las gestantes y es causa principal de morbilidad materna y perinatal. En nuestros países, su incidencia suele ser mayor, llegando hasta el 4,8%. Su etiología es aún desconocida, pero está claro que el deterioro en la placentación es el evento fisiopatológico clave en la preeclampsia, por lo que la valoración de la función placentaria en el primer trimestre por medio de la flujometría Doppler de las arterias uterinas y/o biomarcadores en plasma materno producidos por la placenta constituye una herramienta importante de predicción. La medición del índice de pulsatilidad de las arterias uterinas de acuerdo a la metodología estándar es sencilla y reproducible y debe ser evaluada en todas nuestras gestantes.⁴⁰

Los algoritmos que combinan las características maternas, la presión arterial media, el doppler de la arteria uterina y las pruebas bioquímicas a las 11-13 semanas podría identificar potencialmente al 90%, 80% y 60% de los embarazos que posteriormente presentaran preeclampsia de inicio temprano (antes de las 34 semanas), intermedio (34-37 semanas) y tardío (después de las 37 semanas) con una tasa de falsos positivos del 5%. Pudiendo así proporcionar intervenciones farmacológicas, como el uso de ácido acetilsalicílico para mejorar la placentación y disminuir la prevalencia de resultados adversos.⁴¹

Tabla 2. Comparación de las tasas de detección de los diferentes métodos de cribado para preeclampsia, para una tasa de falsos positivos del 5%

Método de cribado	Tasa de detección (%)	
	Preeclampsia temprana	Preeclampsia tardía
Antecedentes maternos (AM)	33	24.5
Marcadores biofísicos (arteria uterina)	45.5	15.5
Marcadores biofísicos + AM	45.5	31
Marcadores biofísicos + bioquímicos + AM	91	60.9

PLACENSIA 2008

ABORTO Y MUERTE FETAL

Las tasas de muerte fetal después de la demostración de un feto vivo a las 11-13 semanas son aproximadamente de 1% y 0.4% respectivamente. El aumento de aborto involuntario y muerte fetal están asociados con características maternas (edad, aborto u óbito previo, origen racial Africano), así como a los hallazgos en el ultrasonido de primer trimestre para cribado de aneuploidías, relacionándose con un incremento de la translucencia nuchal y onda a reversa en el ductus venoso.⁴¹

Sin embargo en la actualidad no existe una intervención útil para evitar el aborto involuntario en estos fetos, por lo que el uso de este algoritmo en la práctica clínica es motivo de controversia.⁴³ Por el contrario, la identificación temprana de un grupo de alto riesgo para muerte fetal, podría mejorar el pronóstico con un refuerzo en la vigilancia del crecimiento y bienestar fetal, y con la determinación del momento adecuado para el nacimiento.⁶

FETOS PEQUEÑOS PARA EDAD GESTACIONAL

Se ha observado que los fetos pequeños para edad gestacional pueden ser constitucionalmente pequeños o de crecimiento limitado debido al deterioro de la placentación, enfermedades genéticas o daños en su ambiente. En el grupo de restricción del crecimiento, aumenta el riesgo de muerte perinatal y minusvalía, riesgos que pueden

reducirse si la condición se detecta prenatalmente, permitiendo un seguimiento óptimo y un adecuado nacimiento. Los algoritmos que combinan características maternas, presión arterial media, y doppler de la arteria uterina, así como medición de diversos productos en sangre materna a las 11-13 semanas de gestación, podría identificar al 75% de los embarazos sin preeclampsia, pequeños para edad gestacional antes de las 37 semanas, y al 45% de los nacidos a término.⁴⁴

MACROSOMIA FETAL

La macrosomía se asocia con aumento de los riesgos maternos, como la cesárea, traumatismo del canal del parto, y para el recién nacido, como la distocia de hombros, lesión del plexo braquial o nervios faciales, fracturas de humero o clavícula y asfixia al nacimiento. Con una combinación de características maternas, historia obstétrica, translucencia nucal y suero materno a las 11-13 semanas se podría identificar potencialmente al 35% de las mujeres que tendrán recién nacidos macrosómicos, con una tasa de falsos positivos del 10%. Aun se realizan investigaciones sobre nuevos marcadores que puedan mejorar el rendimiento de estas pruebas para mejorar la vigilancia prenatal, prevenir la macrosomía y evitar las complicaciones durante el parto relacionados con esta condición.⁴⁵

¿QUÉ SABEN LOS MÉDICOS Y LAS PACIENTES ACERCA DEL ULTRASONIDO DE PRIMER TRIMESTRE DE SEGUNDO NIVEL?

Debido a la importancia que tiene el cribado de primer trimestre para la detección de aneuploidias y el impacto que esta detección puede ocasionar en las pacientes sometidas al mismo, se han realizado diversos estudios que pretenden indagar sobre el conocimiento que tienen los médicos al respecto y las expectativas que tiene las pacientes al realizarse un ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.

En 1992, en Reino Unido se realizó un estudio cuyo objetivo fue valorar la información que se daba a la paciente acerca del ultrasonido de primer trimestre, en este estudio se entrevistó a médicos ultrasonografistas quienes realizaban estas ecografías de rutina, en donde la mayoría de los médicos coincidían que existe una discrepancia problemática entre las expectativas de la mujer y el objetivo que persigue el médico al realizar el ultrasonido, resaltando la importancia de la congruencia en la información que tiene el médico y la paciente.⁴⁶ En Estados Unidos, en el 2001, se aplicó un cuestionario a 543 especialistas en

Medicina materno fetal, con el fin de investigar la conducta en la práctica diaria respecto al cribado de síndrome de Down. Es estos, el 97.6% realizaban cribado de síndrome de Down, todos ellos ofrecían cribado de segundo trimestre y únicamente el 45.5% de ellos ofrecían cribado de primer trimestre. En este estudio se observó que la amniocentesis es la técnica diagnóstica más utilizada en pacientes de alto riesgo (83.2%), refiriendo una tasa de pérdida de 1 en 100 a 1 en 1000. En este estudio se concluyó que los especialistas en medicina materno fetal muestran una amplia variación en la realización del cribado para la detección de síndrome de Down, la interpretación de los riesgos y la tasa de pérdida relacionada con el procedimiento, sugiriendo un consenso en la información para la realización y asesoramiento del cribado para detección de trisomía 21.⁵⁵

Otro estudio realizado en Australia en el año 2003, en el que se evaluó el nivel de conocimiento sobre el cribado de Síndrome de Down de distintos profesionales de la salud que proporcionan atención prenatal, mediante la aplicación de un cuestionario el cual fue contestado por 70 médicos generales, 34 matronas, 33 obstetras y 3 genetistas. El 16% indicaron que ofrecen el cribado a pacientes consideradas de alto riesgo, sin embargo la mayoría de ellos ofrecen las pruebas de detección de manera rutinaria a toda la población, pero existió una mala apreciación del rendimiento de las pruebas aplicadas, 60% de los participantes indicó que asesora a la paciente respecto al riesgo específico para la edad, sin embargo menos del 10% fueron capaces de proporcionar en su asesoría las tasas de detección. Concluyendo la necesidad de educación profesional sobre el cribado prenatal.⁵⁶

En el 2006 se realizó en Estados Unidos un estudio cuyo objetivo fue evaluar los conocimientos y las conductas de los obstetras sobre la detección de síndrome de Down, se analizaron 532 cuestionarios, más del 80% de ellos considera su formación y experiencia suficiente para aconsejar a los pacientes sobre problemas genéticos en el embarazo, sin embargo el 45% calificaron su entrenamiento durante la residencia en relación con el diagnóstico prenatal como mínimo o insuficiente. Las publicaciones del Colegio Americano de Ginecobstetras fueron calificadas por el 85 de los encuestados como una fuente importante de información sobre el consejo genético, 68% de ellos informa a las pacientes acerca de los riesgos para aneuploidias y 67% ofrece consejería para detectar anomalías genéticas hereditarias. Casi la totalidad de los encuestados ofrecen ultrasonido de segundo trimestre, sin embargo según la información obtenida en este estudio, solo el 55% de ellos

ofrecía el cribado de primer trimestre. La mayoría de los médicos que participaron en este estudio ofrecen amniocentesis de forma rutinaria a las pacientes consideradas de alto riesgo, menos de la mitad ofrecen biopsia de vellosidades corionicas, y solo el 2% de los encuestados realizan este último procedimiento. En este estudio se identificaron deficiencias en el cribado, principalmente escasos de expertos en la realización de biopsias de vellosidades corionicas y deficiencias en la capacitación sobre diagnóstico prenatal de cromosomopatías que pudieran ser susceptibles de mejora.⁵⁷

Es de suma importancia reconocer que el conocimiento que tengan los médicos encargados de ofrecer el cribado y el asesoramiento respecto a la detección de síndrome de Down, influirá directamente sobre las expectativas, el impacto emocional y la conducta de las pacientes sometidas a este tamizaje. Los rápidos cambios en la forma en que el ultrasonido ha sido utilizado y las políticas diferentes en cada uno de los hospitales pueden tener como consecuencia que las mujeres no sepan cual es la intención de su exploración y no saber qué hacer con lo que se les ha dicho, esto puede ser menos complicado y doloroso si ella esta cociente de lo que se está buscando y las anomalías que pueden ser encontradas. Por otro lado la falta de información acerca de los alcances del estudio, pueden hacerle pensar que la ausencia de anomalías detectadas por ultrasonido significa que todo está bien, sin saber las limitaciones de la ecografía para muchas otras alteraciones. Los investigadores han abordado estos temas desde varios ángulos. Muchos de los estudios realizados muestran déficit en el conocimiento de las mujeres sobre los efectos de la exploración, el cribado y el diagnóstico prenatal en general, sin enfocarse únicamente al ultrasonido.⁵⁸

Varios años después del inicio del uso de ultrasonido de rutina en el control prenatal, varios investigadores han tenido la inquietud de conocer, cuales son las expectativas de la mujer embarazada, cual es el impacto que el resultado de ultrasonido puede tener en ella, y si se ha informado a la madre sobre las indicaciones y limitaciones del estudio, determinando que tanto conocen al respecto.

Un estudio realizado en el 2003 a mujeres Sirias, acerca de las percepciones y experiencias de las mujeres durante el embarazo, se concluyo que todas habían tenido múltiples exploraciones ultrasonográficas, aceptando su uso sin cuestionamiento todo el tiempo, las exploraciones les dieron seguridad de tener un bebe sano y les permitió conocer el sexo del

bebé. Sin embargo se encontró un uso de tecnología preocupante, principalmente en la medicina privada, en donde el uso del ultrasonido se ha usado para atraer a las mujeres a sus clínicas y aumentar sus ingresos. Los autores recomiendan que el uso del ultrasonido debe ser regulado, y que las mujeres y los médicos deben ser conscientes de los componentes esenciales de la atención prenatal, y que las mujeres deben ser informadas y estar facultadas para hacer preguntas sobre el embarazo, el parto y cada uno de los componentes de la atención que reciben.⁵⁸

Los efectos psicológicos de la imagen de ultrasonido en mujeres embarazadas, están documentados en la literatura. Un examen ultrasonografico tiene el potencial de ser una experiencia fascinante y feliz para futuras madres y parejas, pero el diagnóstico de una anomalía fetal puede ser devastador. El impacto de un resultado falso negativo, la presencia inesperada de un gemelo, e incluso el sexo del bebé, son ejemplos de efectos adversos sobre las mujeres.⁵⁸

En el 2001 se realizo un estudio en el Reino Unido sobre el conocimiento de las mujeres acerca del síndrome de Down y su diagnóstico, en distintos grupos étnicos, encontrando que solo el 30% tenía un buen conocimiento de la enfermedad, y este fue el factor más importante que influyó para que las pacientes decidieran o no realizarse la prueba de tamizaje, la proporción de pacientes con buen conocimiento fue similar en las mujeres cuya fuente de información fue su médico de cabecera y entre quienes fueron informadas por una partera. Esta proporción fue ligeramente mayor cuando la fuente de información fue revistas y periódicos. Hasta el 66% de las pacientes se sometieron a un estudio de sangre, sin saber el motivo por el que se había llevado a cabo. Por lo que los autores hacen énfasis en la necesidad de una mejor educación y orientación a las mujeres que asisten a control prenatal.⁵⁹

Un estudio mas reciente publicado en el 2011, en el que se valoró el conocimiento de las pacientes sobre el screening de primer trimestre en general, en el que fueron incluidas 6427 mujeres con embarazo de primer trimestre, se concluyo que la mayoría de las mujeres identificaban correctamente el concepto de la prueba y la indicación principal del examen, y estaban menos informadas acerca de la exactitud de la prueba, sus limitaciones y la posibilidad de otros resultados adversos aparte del Síndrome de Down. El nivel general de

conocimiento en estas pacientes fue relativamente alto en comparación con la mayoría de los estudios previos. Los autores encontraron una asociación entre el grado de conocimientos sobre el screening con la escolaridad, la edad y la paridad, lo cual también ha sido reportada en otros estudios. Cabe mencionar que dicho estudio se realizó en población Danesa donde los factores sociodemográficos que pudieran influir en estos resultados son distintos a la población Mexicana.⁶⁰

En el mismo año se publicó un estudio en Chile, donde la interrupción del embarazo es ilegal. Se encuestó a 107 pacientes sobre el cribado, perspectivas y conocimiento acerca de la medición de translucencia nucal en el ultrasonido de primer trimestre, aplicando un cuestionario inicial y uno de seguimiento. Así mismo se aplicó un cuestionario a proveedores de atención prenatal acerca de sus puntos de vista sobre el cribado con translucencia nucal. El 94% de las pacientes consintieron realizarse la prueba, sin embargo solo el 38% indicaron que se someterían a una prueba invasiva en caso de resultados positivos, solo el 3% de las pacientes tuvieron resultado positivo, sin embargo el 20% refirió experimentar un aumento de ansiedad después de la prueba. Casi la totalidad de los proveedores de salud indicaron informar a sus pacientes a su fondo, pero solo el 39% de las pacientes refieren haber recibido la información adecuada. Los autores concluyen que frecuentemente se realiza el cribado con translucencia nucal sin comprender previamente las implicaciones y la ansiedad que los resultados puede causar a las pacientes, los proveedores de salud deben tomar en cuenta las preferencias de las pacientes e involucrarlas en la toma de decisiones acerca de si deben someterse a este examen, sobre todo cuando del aborto no es una opción.

JUSTIFICACIÓN

El ultrasonido de segundo nivel durante el primer trimestre, es una herramienta que nos puede aportar datos muy importantes para evaluar la salud del feto en ese momento, y la evolución del embarazo, permitiendo hacer un diagnóstico temprano, con el objetivo de establecer un plan de seguimiento durante el embarazo, intervenciones que eviten o reduzcan la gravedad de patologías como la preeclampsia y en caso de sospecha de aneuploidia ofrecer asesoría genética y estudios invasivos para la confirmación del diagnóstico, pudiendo incluso ofrecer a la paciente en casos seleccionados la interrupción temprana del embarazo.

Los médicos deben de contar con información clara y precisa sobre todos los aspectos del ultrasonido de primer trimestre, para la atención en general de la paciente y para poder ofrecerle información adecuada y explícita sobre el ultrasonido que se le realizará, para encaminar sus expectativas y que pueda estar preparada para la información que va a recibir.

Si bien existen en la literatura internacional estudios sobre la opinión de las mujeres acerca de la ecografía, principalmente en Europa, no existen estudios que evalúen este aspecto en los médicos, enfocado únicamente a primer trimestre, y en México no hay publicaciones de estudios al respecto siendo este trabajo el primer intento por explorar el conocimiento de los médicos acerca del ultrasonido de primer trimestre.

OBJETIVOS

Objetivo general

- Evaluar el conocimiento de los médicos especialistas en Ginecología y Obstetricia acerca del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.

Objetivos específicos

- Evaluar el conocimiento de los médicos ginecobstetras acerca de las indicaciones, alcances y limitaciones del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.
- Determinar si los médicos ginecobstetras conocen cuáles son los principales marcadores a evaluar en el ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel.
- Determinar si los médicos ginecobstetras conocen la conducta a seguir, una vez que se ha calculado el riesgo para cromosomopatías a cada paciente.
- Conocer el uso en la práctica clínica del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel por los médicos ginecobstetras.

METODOLOGIA

- **Diseño del estudio: transversal**
 - Según la intervención del investigador: Observacional
 - Según la planificación de la toma de datos: Prolectivo
 - Según la interpretación de variables: Descriptivo

- **Lugar donde se realizará el estudio:**
 - hospitales, congresos o sesiones, donde acudan médicos ginecobstetras mexicanos.

- **Duración aproximada: 1 año**

- **Universo y población diana:**
 - Médicos que hayan concluido estudios en ginecología y obstetricia.

- **Método de muestreo:** Casos consecutivos

- **Análisis estadístico:** Se empleará para estadística descriptiva: tablas de frecuencias absolutas, porcentuales y acumuladas con gráficas, y prevalencias.

TAMAÑO DE LA MUESTRA

El tamaño de la muestra se calculo de acuerdo al número de preguntas del instrumento de evaluación y sus posibles respuestas:

$$14 \times 4 \times 10 = 560$$

14= Numero de preguntas

4= Numero de opciones de respuesta

10 = Constante utilizada para realización de encuestas (mínimo 5 – máximo 10)

CRITERIOS DE SELECCIÓN

Criterios de inclusión

- Médicos ginecobstetras que laboren en diversos hospitales que se encuentren a nuestro alcance.
- Médicos que acudan a congresos o sesiones a nuestro alcance.

Criterios de exclusión

- Médicos que no deseen contestar el cuestionario
- Médicos que contesten menos del 50% del cuestionario

DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

1. Se realizo una revisión de la literatura acerca del tema, de acuerdo a esto se selecciono por varios expertos en el tema los puntos más importantes a evaluar en el proyecto de investigación.
2. Se diseño una encuesta de acuerdo a la revisión bibliográfica. Los datos se recabaran en un cuestionario diseñado para ser llenado por cada uno de los participantes.
3. Los datos que se tomaron en cuenta para valorar la respuesta correcta de acuerdo a la literatura se definieron en el anexo 3.
4. Se realizo la validación del instrumento.
5. Se aplico la encuesta a médicos ginecobstetras de diversos hospitales en su unidad de trabajo, en reuniones y congresos hasta completar el tamaño de la muestra.
6. Los datos fueron recabados en un documento de SPSS, en donde se realizo análisis con estadísticos descriptivos.
7. Los resultados se describen en texto, graficas y tablas.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

		ENERO	FEBRERO	MARZO	ABRIL	MAYO	JUNIO
DISEÑO DEL PROTOCOLO							
DISEÑO DEL INSTRUMENTO							
VALIDACION DEL INSTRUMENTO							
APLICACIÓN DE ENCUESTAS							
ANALISIS DE RESULTADOS							

REALIZACIÓN Y VALIDACIÓN DEL INSTRUMENTO

Se diseñó un cuestionario de conocimientos sobre ultrasonido de primer trimestre constituido por 14 ítems, 10 de ellos sobre puntos específicos del tema, como indicaciones, requisitos, alcances, limitaciones y toma de decisiones una vez reportados los resultados. Se incluyeron 4 ítems sobre el uso del ultrasonido de primer trimestre en la práctica diaria de cada uno de los médicos encuestados.

Formato

- Datos de identificación: Se incluyó el título del estudio a realizar y el número de encuesta asignado de manera consecutiva.
- Introducción: Se brindó al participante información básica acerca del estudio de investigación y el objetivo de la encuesta y el tiempo calculado para la realización de la misma.
- Datos generales: Se incluyeron las siguientes características: institución en donde labora, el tiempo de ejercicio de la profesión y si contaba con alguna subespecialidad, ya que estas variables pudieran relacionarse con las variables de estudio. No se solicitó nombre, ni datos personales a los participantes. Se colocaron instrucciones de llenado.
- Datos específicos: Se realizaron preguntas con opción múltiple, de acuerdo a las dimensiones o factores establecidos previamente de acuerdo a la revisión de la literatura y los objetivos del cuestionario. Se buscó que cada una de las respuestas incluidas como opción fueran claras, concisas, mutuamente excluyentes y cada una de ellas midiera un solo objetivo. Se colocaron instrucciones de llenado.

VALIDACION

En primer lugar, se procedió a la depuración de los ítems. Se estableció que los ítems con dificultad baja o alta (frecuencia de respuestas positivas inferior al 5% y superior al 95%) serían eliminados del cuestionario, por su bajo poder discriminante. Se analizó la correlación ítem-total de la escala, eliminándose aquellos ítems con un coeficiente de correlación inferior a 0,20 con la escala global. La comprobación de la validez del cuestionario se evaluó de dos formas: En primer lugar se facilitó el cuestionario a diferentes expertos en medicina fetal, con el fin de determinar la validez de contenido del cuestionario.

Para determinar la validez de constructo se definieron claramente las variables a medir, con revisión de la bibliografía, no se realizó análisis factorial, ya que no se trató de un instrumento ponderado.

ESTUDIO PILOTO

Se realizó un estudio piloto, que incluyó 50 médicos ginecobstetras, quienes se les aplicó el cuestionario. Se evaluó la consistencia interna del cuestionario mediante el cálculo del coeficiente de Kuder Richardson (toma valores entre 0 y 1), que se utiliza para evaluar la homogeneidad de los distintos ítems del cuestionario. Las respuestas se dicotomizaron para su análisis en correcta e incorrecta. Con un resultado de 0.94 considerando muy confiable el instrumento.

Para determinar la reproducibilidad del cuestionario o fiabilidad test-retest se administró nuevamente el cuestionario en el intervalo de 2 semanas a los médicos incluidos en el estudio piloto, cambiando el orden de los ítems, y se procedió al cálculo del coeficiente de correlación intraclase (CCI) siendo de 0.71.

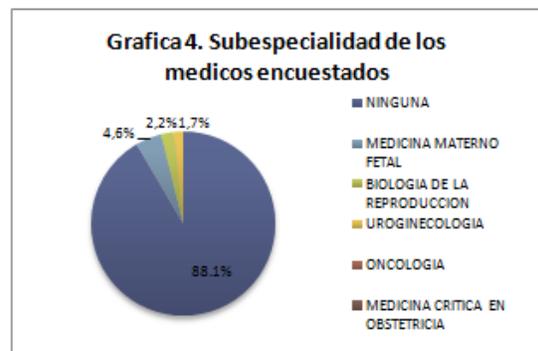
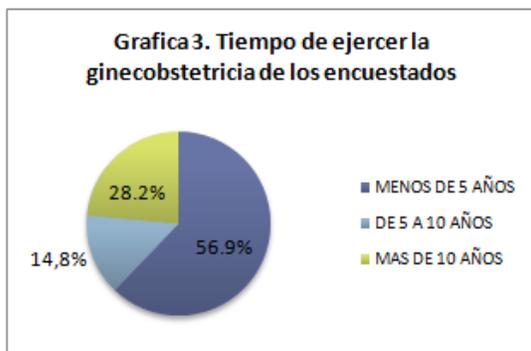
De acuerdo con el estudio piloto se calculó un tiempo aproximado para resolver el cuestionario de 5 minutos.

RESULTADOS

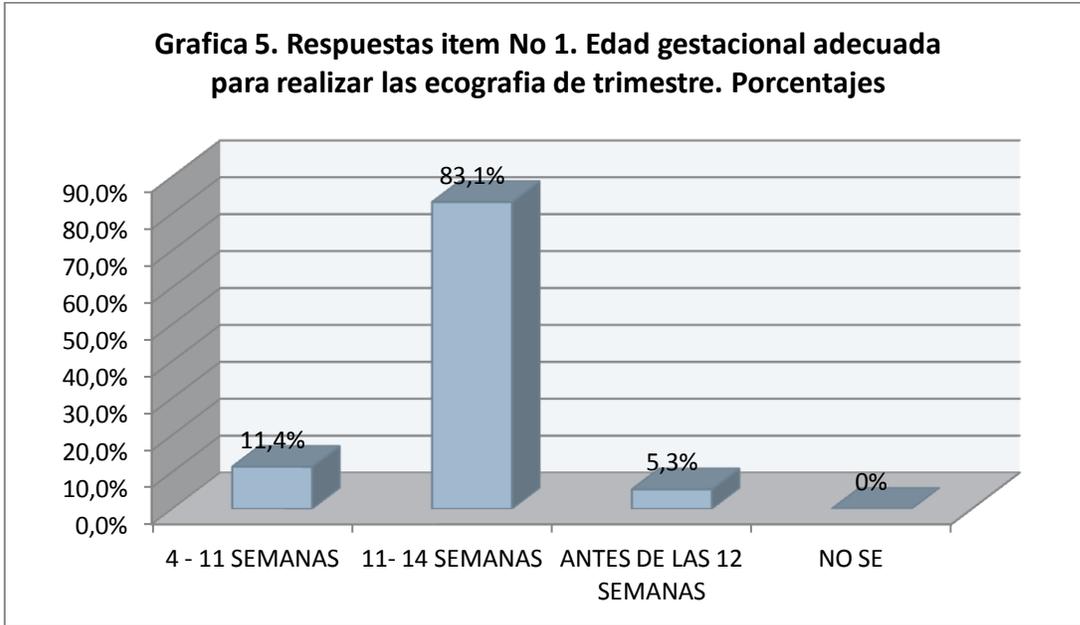
Se realizaron 560 encuestas a médicos ginecobstetras, en distintos hospitales, cursos y sesiones en el Distrito Federal y ciudades aledañas. La obtención de datos se llevo a cabo por medio de un cuestionario diseñado para el llenado personal de los participantes, los cuestionarios fueron entregados de manera personal para su contestación inmediata y se recabaron al momento de terminar de contestarlo, de esta forma se evito la perdida de información y nos aseguramos que el 100% de los participantes fueran ginecobstetras. Durante la aplicación únicamente 14 personas se negaron a contestarlo, por lo que el cuestionario se entrego a otras personas para completar en su totalidad el tamaño de la muestra. De los participantes que accedieron a participar el 100% lo lleno por completo por lo que no se excluyeron cuestionarios del estudio. Los resultados obtenidos se presentan a continuación.

En cuanto a las variables socio demográficas que pudieran influir en los resultados de la encuesta se encontró la siguiente distribución.

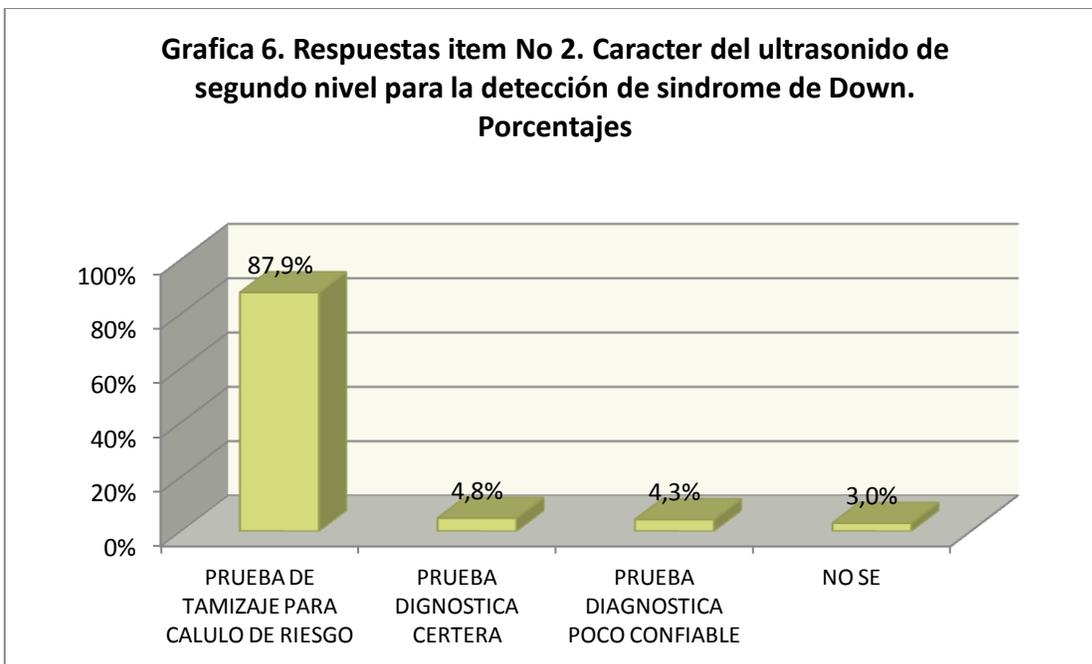
Respecto al nivel de atención en el que cada uno de los médicos ginecobstetras labora, se encontró que 398 (70.9%) de ellos trabajan en institución pública, 87 (15.3%) laboran en institución privada, y el 13.5% de ellos trabajan en ambos sectores (n= 75). (Grafica 1) De las instituciones en las que se labora, el 39.9% (n= 224) son de tercer nivel, el 51.7% de segundo nivel (n= 290) y únicamente 8.2% (n=46) de los médicos trabajan en primer nivel. (Grafica 2). El 56.9% (n= 319) de los ginecobstetras encuestados tienen menos de 5 años ejerciendo la obstetricia, el 14.8 % (n= 83) han ejercido durante 5 a 10 años y el 28.2 % (n=158) tienen más de 10 años laborando como ginecobstetras. (Grafica 3) Únicamente el 11.9% de los ginecobstetras que participaron en el encuesta cuentan con alguna de las diferentes sub especialidades. (Grafica 4). No se encontraron diferencias significativas entre estas variables y los resultados de los ítems de manera individual, ni del total de aciertos en relación a estas variables.



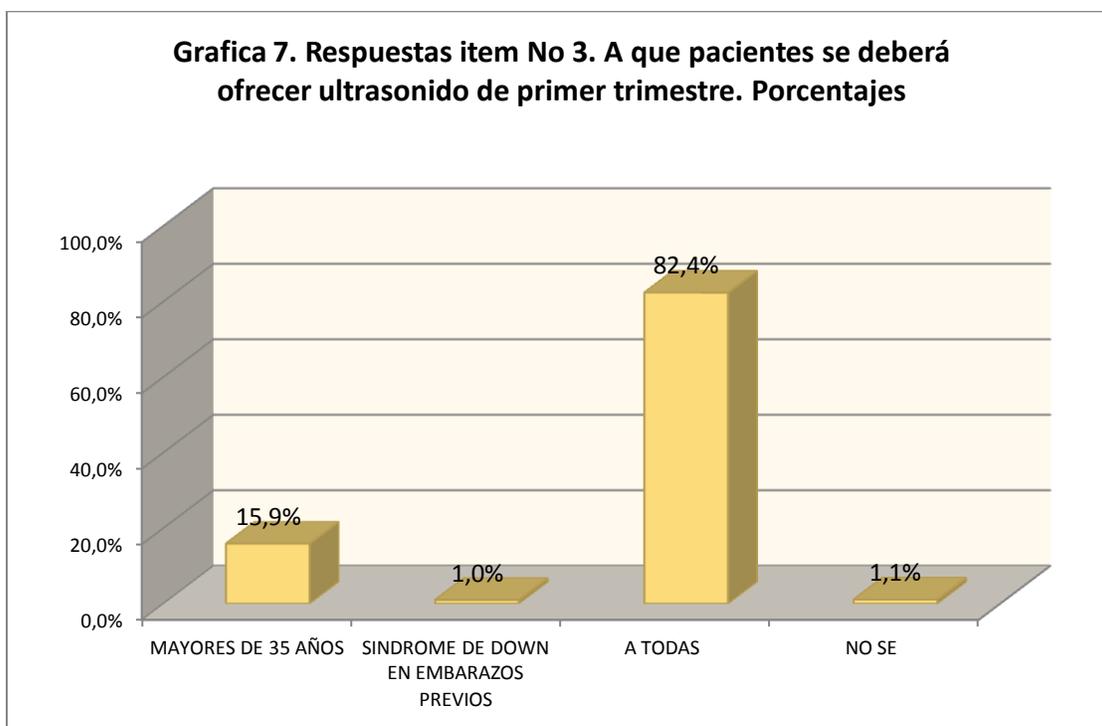
Respecto a la edad gestacional el 83.1 % (n=466) de los médicos consideran acertadamente que la edad gestacional ideal es entre las 11 y 14 semanas de gestación, el 11.4% (64) respondió que se deberá realizar entre las 4 y 11 semanas y únicamente el 5.3 % (n=30) respondió que la edad adecuada para la realización del ultrasonido de primer trimestre es antes de las 12 semanas de gestación. (Grafica 5)



El ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel es una prueba de tamizaje para calculo de riesgos, 492 de los médicos contestaron esta opción, lo que corresponde al 87.9%, 27 de ellos (4.8%) consideran que se trata de una prueba diagnóstica certera, y 24 (4.3%) la catalogaron como una prueba diagnóstica poco confiable, 17 (3%) de los médicos encuestados respondieron que desconocen de qué tipo de prueba se trata. (Grafica 6)

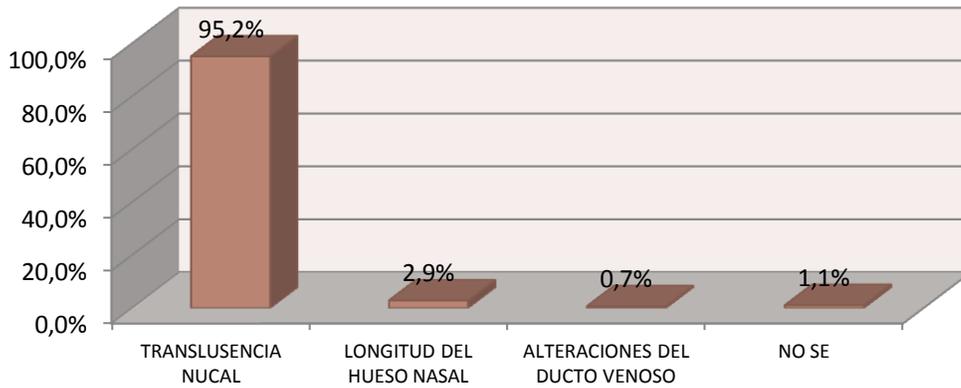


Se pregunto a los médicos ginecobstetras a que pacientes se debería ofrecerse la realización del ultrasonido de segundo nivel, el 82.4% (n=460) de ellos respondieron que a todas las pacientes, el 15.9 % (n=89) consideran que se deberá ofrecer a las pacientes mayores de 35 años, y el 0.7% (n=4) refieren que se deberá realizar a las pacientes que hayan tenido hijos con síndrome de Down previamente. El 1.1% (n=7) refiere no conocer la respuesta. (Grafica 7)



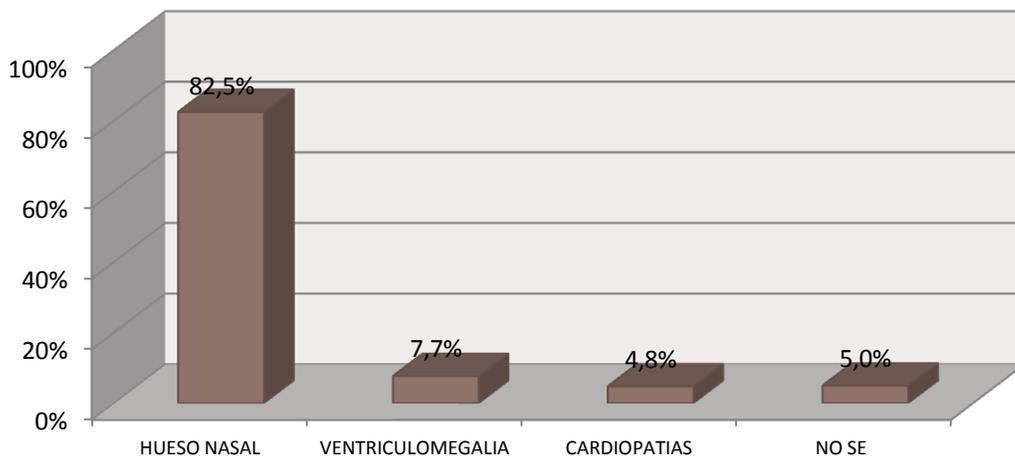
El principal marcador ultrasonográfico evaluado en el ultrasonido de primer trimestre es la translucencia nucal, por lo que se interrogo a los médicos este dato, 534 médicos, que corresponden al 95.2% de los encuestados conoce este dato, el 2.9% de ellos (n=16) respondieron que el hueso nasal es el principal marcador, el 0,7% (n=4) respondieron alteraciones el ducto venoso, y 1.1% (n=6) desconoce la respuesta. (Grafica 8)

Grafica 8. Respuestas item No 4. Principal marcador ultrasonografico para sindrome de Down en primer trimestre. Porcentajes

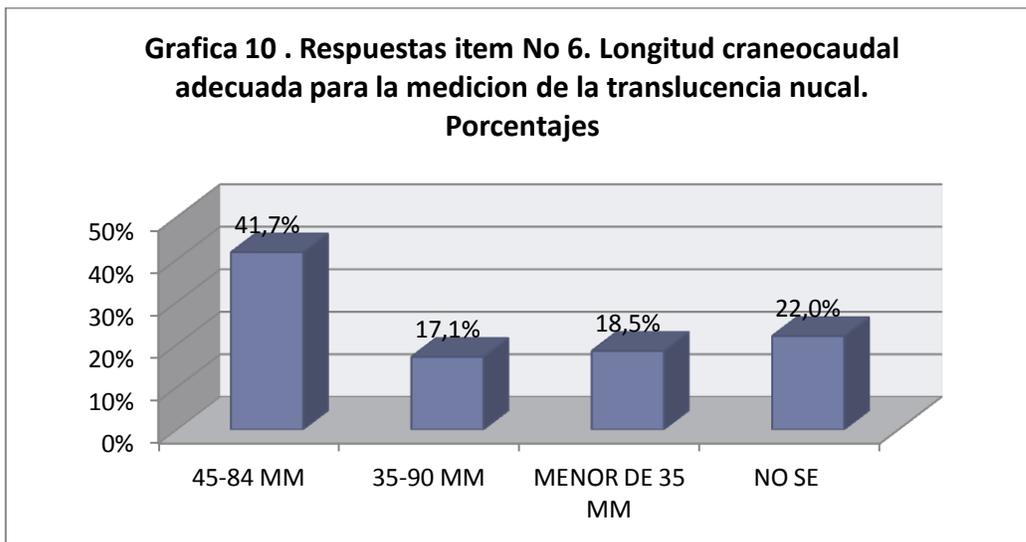


Se solicitó a los médicos que contestaran cuál era un marcador ultrasonográfico adicional en primer trimestre, cuya única opción correcta en el diseño de la encuesta fue hueso nasal, el 82.5% (n=463) contestaron acertadamente, el 7.7% (n=43) consideraron como marcador adicional la ventriculomegalia, y el 4.8% (n=27) las cardiopatías. 27 de los médicos encuestados refieren no conocer la respuesta. (Grafica 9)

Grafica 9. Respuestas item No 5. Marcador ultrasonografico adicional para sindrome de Down en primer trimestre. Porcentajes

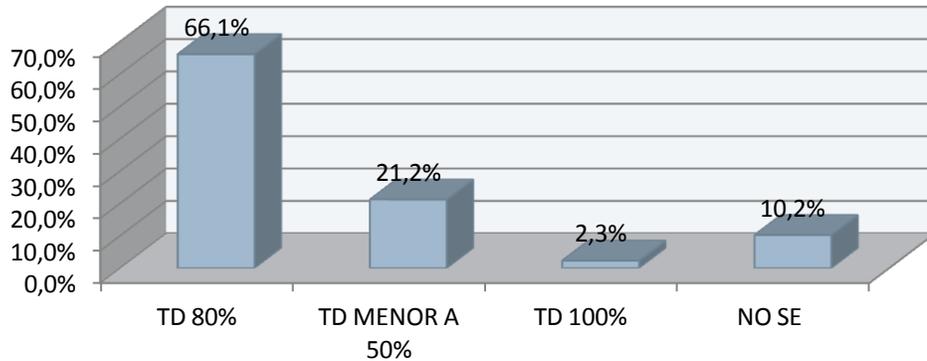


Un punto fundamental para la medición de los marcadores ecográficos como la translucencia nucal, es la longitud cráneo caudal optima en el momento del estudio, y en esta pregunta solo el 41.7% (n=234) contesto certeramente que la LCC es de 45 a 84 mm, el 17.1% (n=96) respondieron que es de 35 a 90 mm, el 18.5% (n=104) que es menor de 35 mm y el 22% (n=126) expresaron no conocer este dato. (Grafica 10)



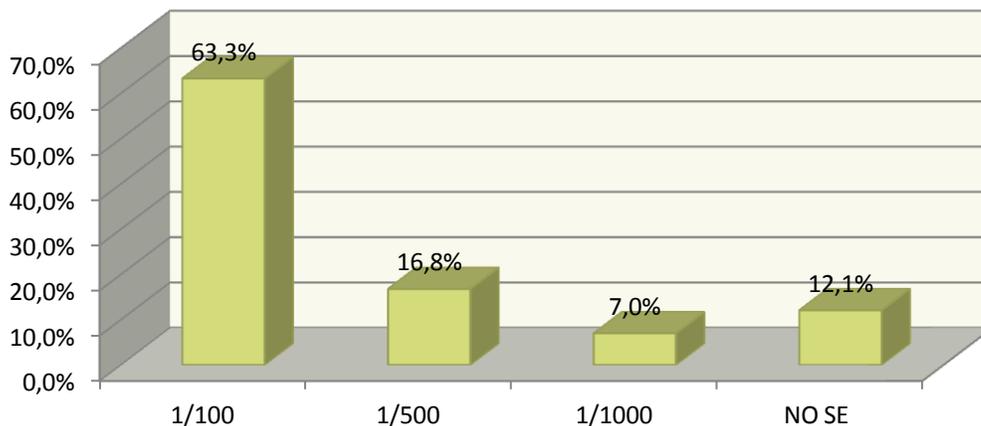
Se indago el conocimiento de la tasa de detección usando edad materna y translucencia nucal, 371 ginecobstetras, que corresponde al 66.1% de los encuestados respondió correctamente que la tasa de detección es del 80%, 21.2% (n=119) consideran que es menor al 50%, 13 médicos encuestados (2.3%) respondieron que la tasa de detección es del 100% y el 10.2% (n=57) refieren no saber la respuesta correcta. (Grafica 11)

Grafica 11. Respuestas item No 7. Tasa de deteccion de cromosomopatas en primer trimestre utilizando edad materna y translucencia nuczal. Porcentajes

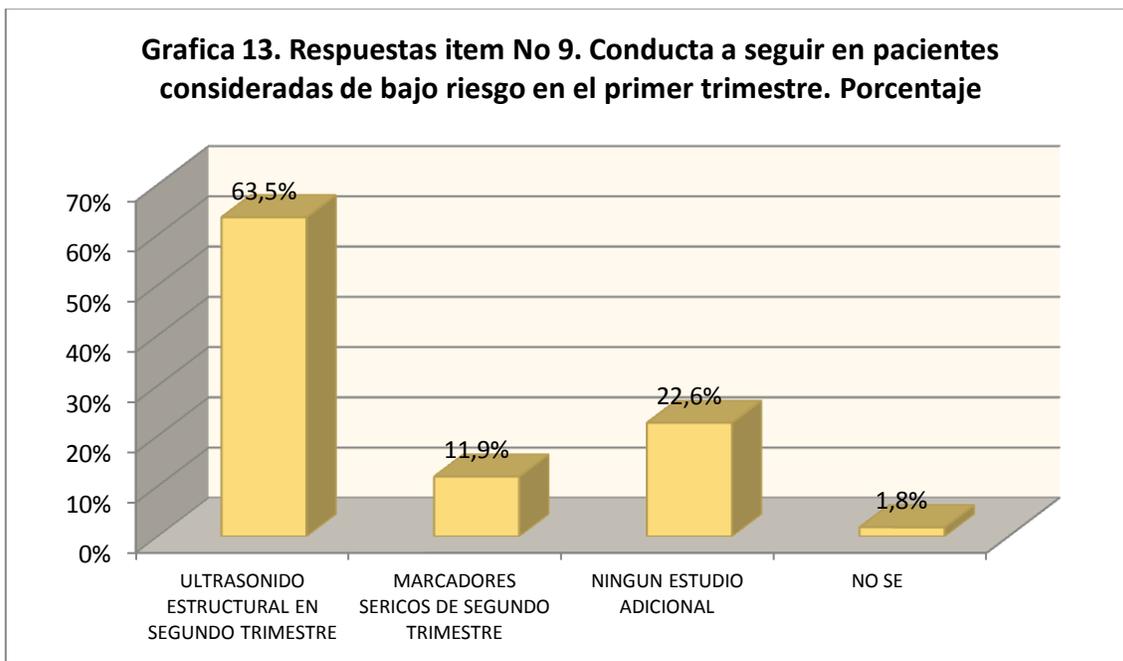


De acuerdo al rendimiento de la prueba y con el tamizaje contingente, se considero tomar en cuenta como punto de corte para la realización de un estudio invasivo a aquellas paciente con un riesgo mayor de 1 en 100, el 63.3% (n= 358) de los encuestados concuerda con este punto de corte, el 16.8% (n=94) contesto que los procedimientos invasivos están indicados con un punto de corte de 1 en 500, y el 7% (n=39) de 1 en 1000, el 12.1 % (n= 69) de los ginecobstetras refiere desconocer este dato. (Grafica 12)

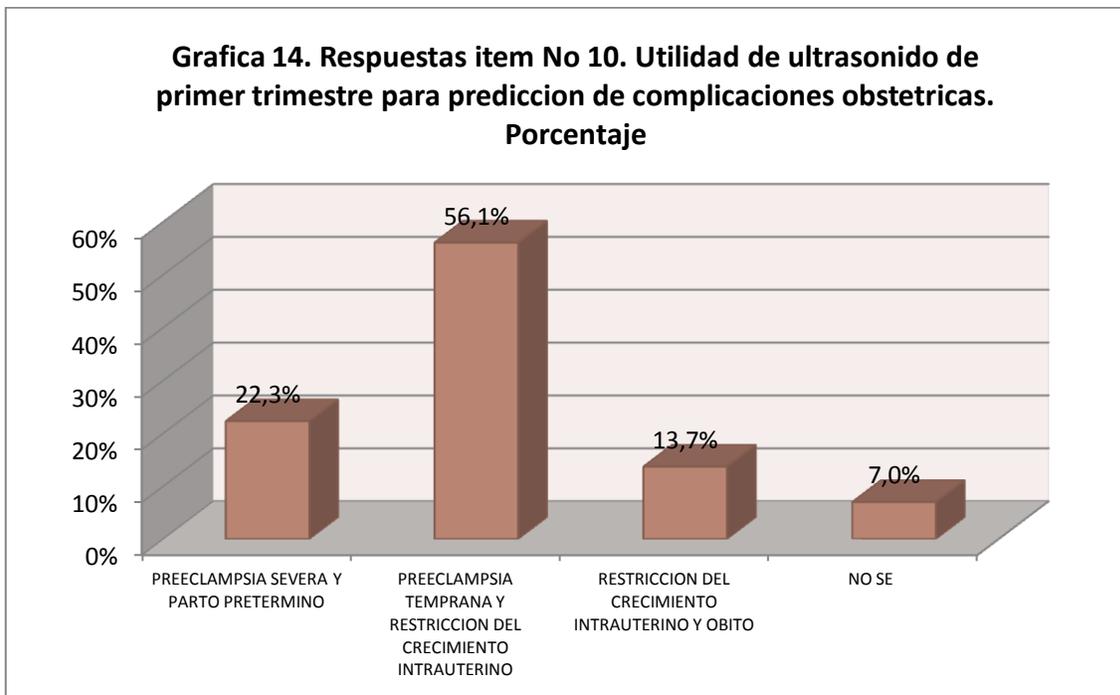
Grafica 12. Respuestas item No 8. Punto de corte del riesgo para cromosomopatas en primer trimestre para ofrecer un estudio invasivo. Porcentaje



Dependiendo del método de tamizaje se normara la conducta en el segundo trimestre, al obtener un bajo riesgo para cromosomopatias en el primer trimestre, el 63.5% (n=356) de los médicos consideran que se deberá realizar ultrasonido estructural en segundo trimestre, el 11.9 % (n=67) respondieron que la conducta adecuada será la realización de marcadores séricos de segundo trimestre, el 22.6% (n=127) considera que no necesario ningún estudio adicional en segundo trimestre y el 1.8 % (n=10) desconocen la respuesta. (Grafica 13)



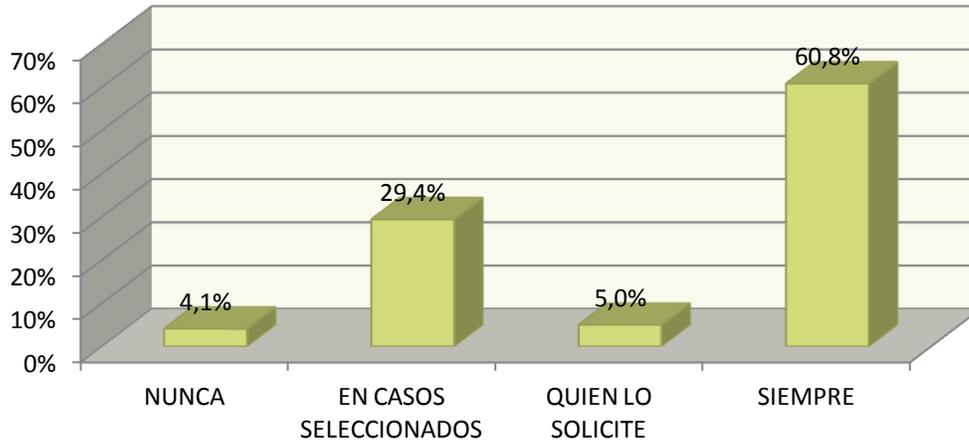
Como se menciona en el marco teórico el uso del ultrasonido de primer trimestre para predicción de complicaciones obstétricas ha sido bien estudiado, encontrándose utilidad en la predicción de preeclampsia de inicio temprano y restricción del crecimiento intrauterino. El 56.1% (n=317) de los encuestados respondieron correctamente a esta pregunta, el 22.3% (n=127) lo consideran de utilidad en preeclampsia severa y parto pretermino, el 13.7% (n=77) en restricción del crecimiento y óbito, y el 7% (n=39) refieren no conocer este dato. (Grafica 14)



Los últimos cuatro ítems de la encuesta fueron diseñados para investigar sobre el uso clínico del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel en la práctica diaria, y en este aspecto se obtuvieron los siguientes resultados:

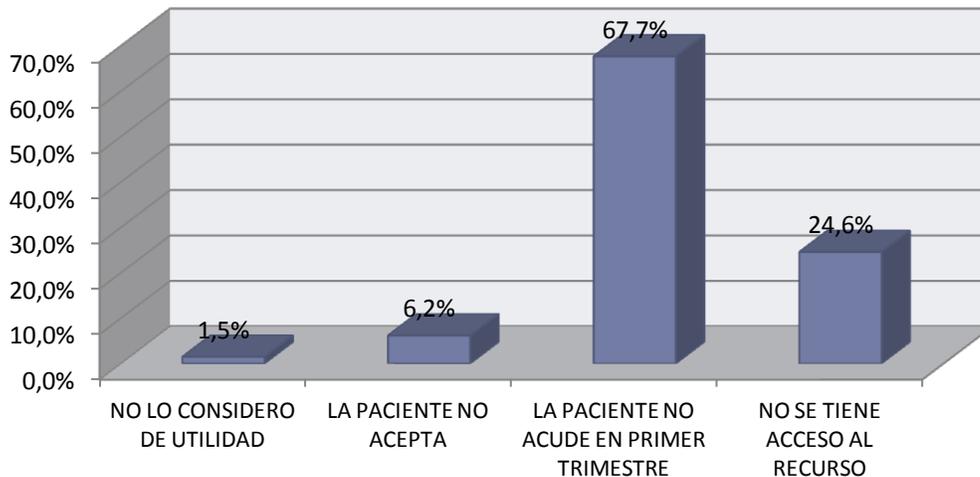
Únicamente el 60.8% (n=343) de los médicos encuestados, solicitan el ultrasonido de primer trimestre a todas sus pacientes, el 4.1% (n=24) refiere no solicitarlo nunca, el 5% solo en caso de que la paciente lo solicite (n=28) y el 29.4% (n=165) en casos seleccionados. (Grafica 15)

Grafica 15. Respuestas item No 11. Frecuencia con la que indica la realizacion de ultrasonido de primer trimestre

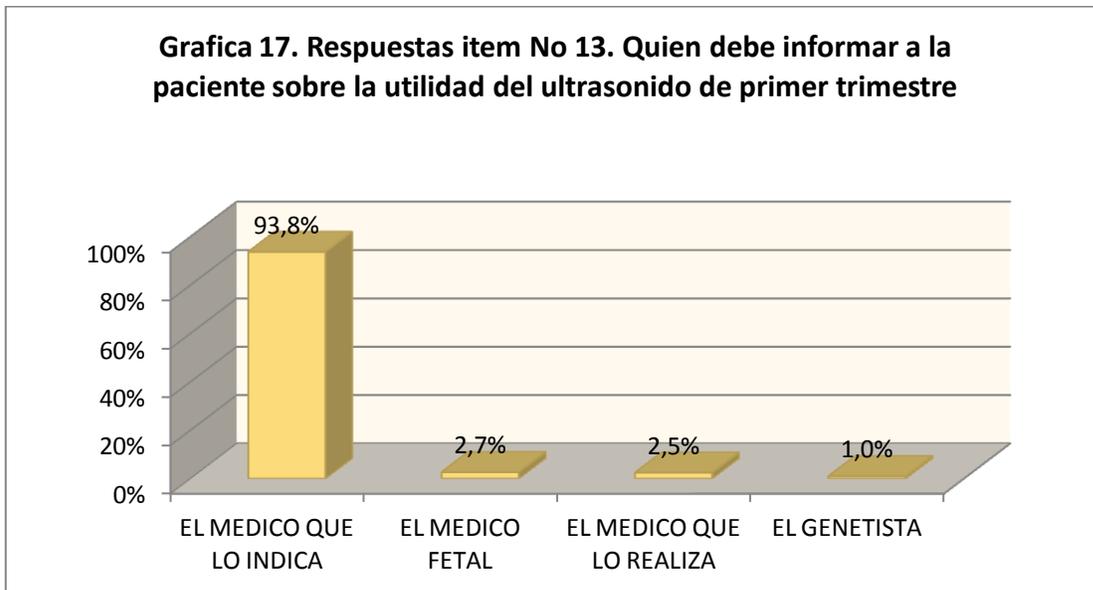


De los médicos que no lo solicitan siempre en la práctica diaria, el 67.7% refiere que el motivo para no indicarlo es que las pacientes no acuden en primer trimestre a control prenatal. EL 24.6% de los encuestados refieren que no se cuenta con los recursos para su realización, el 6.27% refiere que no se realiza cuando la paciente no acepta el estudio, y el 1.5 % contestó que no lo considera útil. (Grafica 16)

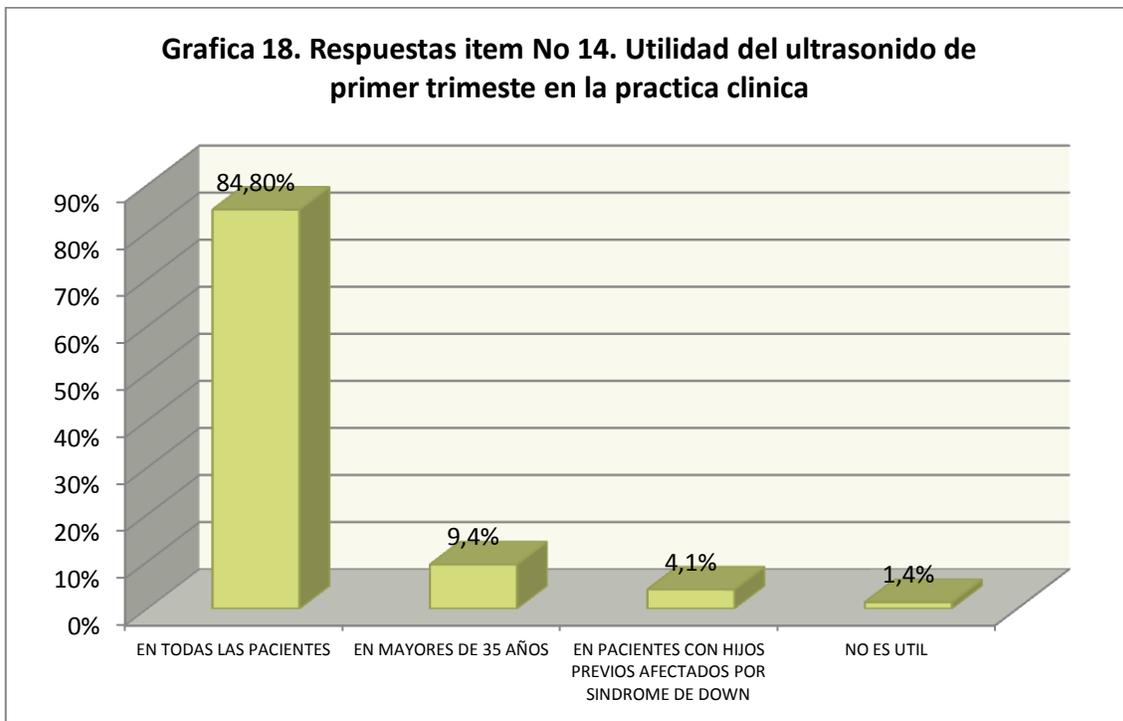
Grafica 16. Respuestas item No 12. Motivos por los que no se indica el ultrasonido de primer trimestre



Respecto a la información que se brinda a la paciente, el 93.8% (n=526) considera que el médico que indica el estudio deberá informar a la paciente sobre la utilidad del ultrasonido, el 2.7% (n=15) considera que esto es función del médico fetal, el 2.5% (n=14) refiere que la información debe ser proporcionada por el médico que lo realice, y el 1 % (n=5) expreso que la información debe ser brindada por un genetista. (Grafica 17)



Finalmente se interrogo que tan útil consideran el ultrasonido de segundo nivel de primer trimestre en la práctica clínica, el 84.8 % (n=476) consideran que es útil en todas las pacientes, el 9.4% (n=53) lo considera de utilidad solo en pacientes mayores de 35 años, el 4.1 % (n=23) en la pacientes con hijos previos afectados y finalmente el 1.4% (n=8) de la población encuestada no lo consideran de utilidad en ningún caso. (Grafica 18)



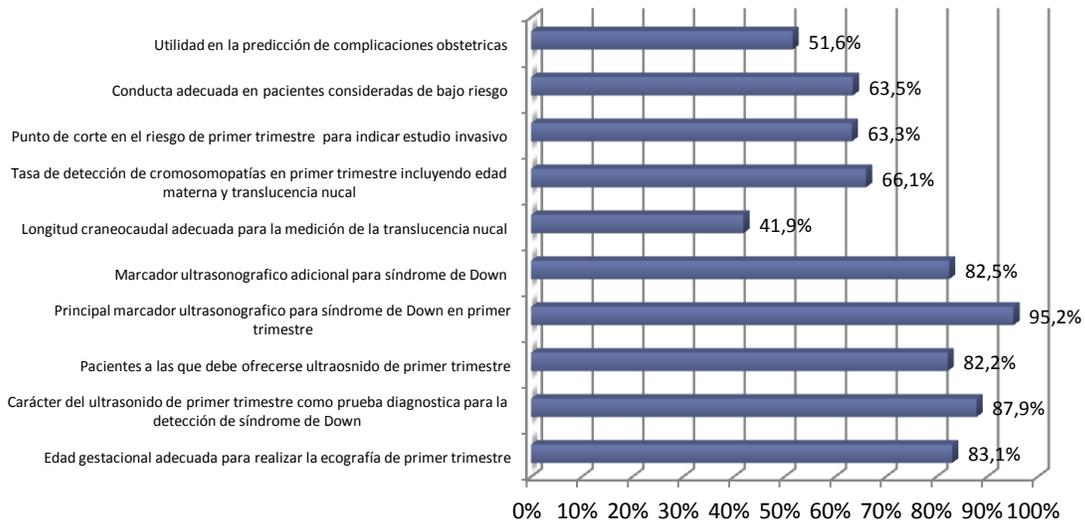
Se dicotomizarón las respuestas en correcta e incorrectas, para valorar el porcentaje de acierto según la respuesta y de esta forma determinar cuáles son los puntos débiles en el conocimiento de los ginecobstetras al respecto. Los resultados se muestran en la tabla 1 y la grafica 19.

Se cuantificaron los aciertos de los 10 ítems que evaluaban el conocimiento, los médicos encuestados se agruparon de acuerdo a número de aciertos, la mayor parte de ellos, tuvieron 7 y 8 aciertos. Grafica 20

Tabla 1. Porcentaje de respuestas correctas por ítem.

No. ITEM	CONTENIDO	CORRECTA	INCORRECTA
1	Edad gestacional adecuada para realizar la ecografía de primer trimestre	83.1%	16.9%
2	Carácter del ultrasonido de primer trimestre como prueba diagnóstica para la detección de síndrome de Down	87.9%	12.1%
3	Pacientes a las que debe ofrecerse ultrasonido de primer trimestre	82.2%	17.8%
4	Principal marcador ultrasonográfico para síndrome de Down en primer trimestre	95.2%	4.8%
5	Marcador ultrasonográfico adicional para síndrome de Down	82.5%	17.5%
6	Longitud craneocaudal adecuada para la medición de la translucencia nucal	41.9%	58.1%
7	Tasa de detección de cromosopatías en primer trimestre incluyendo edad materna y translucencia nucal	66.1%	33.9%
8	Punto de corte en el riesgo de primer trimestre para indicar estudio invasivo	63.3%	36.7%
9	Conducta adecuada en pacientes consideradas de bajo riesgo	63.5%	36.5%
10	Utilidad en la predicción de complicaciones obstétricas	56.1%	43.9%

Grafica 19. Porcentaje de aciertos por item



Grafica 20. Total de aciertos de los medicos ginecobstetras encuestados



DISCUSION

Las aneuploidias constituyen la principal causa de muerte perinatal y discapacidad infantil en todo el mundo, por lo que estos trastornos constituyen la indicación más frecuente de diagnóstico prenatal invasivo, sin embargo las pruebas invasivas se asocian a un cierto riesgo de pérdida fetal y por lo tanto se deben reservar para casos seleccionados, centrando los esfuerzos del personal de salud en la realización de diagnóstico no invasivo, el cual se pueda ofrecer a la población en general. Desde 1990 se impulsó la realización de cribado desde el primer trimestre, con una mejor tasa de detección que en segundo trimestre, iniciando con el cálculo del riesgo combinando edad materna y translucencia nucal, e incluso marcadores séricos (fracción beta de gonadotropina corionica humana y proteína A asociada al embarazo) y posteriormente agregando marcadores ecográficos adicionales, mejorando con esto la tasa de detección y disminuyendo los falsos positivos.

En México la realización de ultrasonido de primer trimestre no se ofrece a toda la población, esto atribuido a la falta de recursos materiales y personales, y probablemente a la falta de información con la que cuentan los médicos y las pacientes acerca de la utilidad del mismo. En el Instituto Nacional de Perinatología, se cuenta con el servicio de medicina materno fetal, y se ofrece este tamizaje a toda la población atendida en el instituto, sin embargo no en todos los hospitales del país es posible esta situación, por lo que muchos médicos no están familiarizados con el tema y el asesoramiento que se ofrece a las pacientes no siempre es el óptimo.

Diversos estudios realizados en otros países han mostrado la divergencia de información y expectativas que existen entre el personal de salud y las pacientes al respecto, sin embargo en México no se habían realizado estudios que exploren esta situación, por lo que decidimos inicialmente indagar sobre el conocimiento de los médicos y posteriormente se explorara el conocimiento de las pacientes.

A diferencia de otros estudios realizados previamente en otros países este trabajo tiene la ventaja de que los cuestionarios fueron entregados y recabados personalmente por el investigador logrando una tasa de respuesta del 100% comparado con otros estudios que reportan tasas del 60 % aproximadamente.⁵⁷

Se incluyeron 4 variables socio demográficas que incluyeron el nivel de atención en el que se labora y si se trataba del sector público y privado, los años de ejercicio como ginecobstetra, y si contaban con alguna especialidad de las derivadas de ginecología y obstetricia, sin embargo no hubo diferencias en los resultados de la prueba asociados a estas variables, esto probablemente debido a la heterogeneidad de los resultados de las primeras tres variables, y al escaso número de ginecobstetras que refirieron contar con alguna especialidad, en el estudio realizado por Cleary en el 2006, en el que también fueron incluidos únicamente ginecobstetras, la única variable demográfica que tuvo impacto en los resultados fue el largo tiempo de ejercicio de la ginecobstetricia, mostrando que la mayoría de estos médicos indicaban únicamente el estudio ultrasonográfico, sin incluir los marcadores séricos, el sexo, la edad, el número de partos atendidos, el número de pacientes afectados con síndrome de Down, el tipo de institución en la que se labora y el cargo que desempeña no influyeron en los resultados de dicho estudio.⁵⁷

El primer ítem incluido en nuestro estudio indaga sobre la edad gestacional adecuada para la realización del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel, esto debido a que algunas de las pacientes son referidas para la realización del ultrasonido fuera del rango de la edad gestacional ideal, negando con esto a la paciente la oportunidad de la realización de dicho cribado. La importancia de conocer este dato también radica en que aunque se puede realizar tamizaje en segundo trimestre a aquellas pacientes que no tengan la oportunidad de realizarlo durante el primer trimestre, la tasa de detección es hasta un 20% menor que el tamizaje realizado a las 11- 13.6 semanas, además a esta edad gestacional es posible diagnosticar otras alteraciones anatómicas ya detectables.⁵¹ Finalmente la detección de alteraciones a esta edad gestacional permite a la paciente la

oportunidad de biopsia de vellosidades coriales y en casos seleccionados permite la interrupción del embarazo con una menor tasa de complicaciones comparado con la interrupción en etapas posteriores de la gestación.^{27, 28} El presente estudio muestra que el 83.1% de los médicos encuestados conocen este dato, lo que permitirá la realización oportuna del estudio, ofreciendo las ventajas previamente mencionadas. En contraste, se preguntó a los médicos la longitud cráneo caudal ideal para la realización del estudio, la cual está bien establecida como requisito en la realización del tamizaje de primer trimestre para alcanzar la tasa de detección deseada, en este rubro menos de la mitad de los participantes respondió correctamente esta pregunta, únicamente el 41.7% consideran la medida ideal entre los 45 y 84mm, lo cual limita la realización del ultrasonido en el momento adecuado, sobre todo cuando no se cuenta con una edad gestacional confiable.

Es muy importante que los médicos que proporcionen atención a las pacientes embarazadas conozcan cuales son los alcances de la prueba para la toma de decisiones y la asesoría a la paciente, de ahí la importancia de que los ginecobstetras puedan discernir que se trata de una prueba de tamizaje, y que como tal debe ofrecerse a toda la población, y que el resultado positivo o negativo de la misma no nos da la certeza diagnóstica, más bien nos obliga a realizar otro tipo de estudios para confirmar el diagnóstico y tomar la conducta pertinente, la mayoría de los médicos encuestados (87.9%) conocen las características de esta prueba, dando así un mejor uso a los resultados derivados de ella.²⁸ Como se menciona previamente una prueba de tamizaje debe ser realizada a toda la población, a este respecto el 82.4% de los encuestados considera esto como cierto, sin embargo todavía un porcentaje considerable (15.9%) considera que se debe realizar a las pacientes mayores de 35 años como previamente se hacía.

Es bien sabido que el marcador ultrasonográfico que más peso tiene para la detección de cromosomopatías es la translucencia nucal, dicho marcador también se puede encontrar en cardiopatías, defectos pulmonares, displasias esqueléticas, infecciones congénitas, alteraciones metabólicas y hematológicas, e incluso en los

embarazos gemelares el incremento de la translucencia nucal se considera un dato temprano de transfusión feto-feto.³² Debido al peso de este marcador se incluyo en uno de los ítems del estudio, mostrando que casi la totalidad de los ginecobstetras (95.2%) conocen este dato tan importante.

Con el objetivo de mejorar la tasa de detección, y disminuir los falsos positivos para el diagnostico de cromosomopatías, con el paso de los años se fueron introduciendo marcadores ultrasonográficos adicionales para el cálculo de riesgo, mostrando utilidad el uso de la longitud del hueso nasal, la regurgitación tricuspídea y aumento de la impedancia del flujo del ducto venoso.^{27, 31, 53} En la encuesta realizada en esta ocasión, el 82.5% de los participantes fue capaz de identificar a la translucencia nucal como uno de estos marcadores.

El uso de una prueba diagnóstica en una población determinada está dada en gran parte por la tasa de detección que proporciona a la paciente, conociendo el rendimiento de las diferentes pruebas diagnosticas es posible optimizar los recursos, dirigiendo los mismos a aquellas pruebas que nos proporcionen una mejor tasa de detección, el 66% de los encuestados respondió de manera acertada que la tasa de detección es del 80%, aunque este es un porcentaje bastante aceptable, llama la atención que una cuarta parte de los encuestados, considera que la tasa de detección es menor del 50%, lo cual definitivamente va a influir directamente en la decisión de indicarla a sus pacientes.

Tomando en cuenta que uno de los objetivos de los métodos de diagnostico prenatal no invasivo es el hecho de disminuir la tasa de perdida involuntaria asociada a los procedimientos invasivos como son la biopsia de vellosidades coriales y la amniocentesis, se han establecido distintos puntos de corte de acuerdo a los diferentes esquemas de diagnostico prenatal según la población a la que se realice y los recursos con los que se cuente, para identificar a las pacientes de alto riesgo y ofrecer algún tipo de procedimiento invasivo para el diagnostico definitivo, el personal de salud que indique el tamizaje debe conocer esta dato para poder proporcionar a la paciente una asesoría adecuada, según el esquema contingente que actualmente es el más usado en México el punto de corte

establecido es de 1 en 100, el cual es conocido por el 63.3% de los médicos encuestados. Las pacientes consideradas de bajo riesgo deberán ser sometidas a un nuevo cribado en el segundo trimestre, la mejor tasa de detección a las 20-24 semanas lo proporciona el ultrasonido estructural, el 63.5% de los ginecobstetras participantes en la encuesta consideran que es la conducta adecuada, el 22.6% refieren que no se necesita ningún estudio adicional, y únicamente el 11.9% indicaría a las pacientes el uso de marcadores séricos de segundo trimestre.

Se incluyó en nuestro estudio una pregunta dirigida a indagar si los médicos encuestados conocen las otras utilidades del ultrasonido de primer trimestre en cuanto a predicción de complicaciones durante el embarazo, más allá de la detección de cromosopatías, esta pregunta fue motivo de confusión, ya que aunque el mayor uso predictivo está dado para preeclampsia temprana y restricción del crecimiento intrauterino con la medición de arterias uterinas^{40, 41}, lo cual fue referido por el 56.1% de los participantes, también existe bibliografía que sustenta que se pueden obtener datos para la predicción de muerte fetal y parto prematuro con la medición de la translucencia nucal y la longitud cervical respectivamente⁴², por lo que los resultados obtenidos en este ítem pueden no ser concluyentes.

Una vez que conocemos cuáles son los conocimientos que se tienen acerca del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel, incluimos preguntas dirigidas al uso en la práctica diaria de este método de cribado, el 60% de los encuestados refieren que indican siempre este estudio, en embargo el 29.4% de ellos solo es en casos seleccionados, esto limitado probablemente porque muchas de las pacientes no acuden durante el primer trimestre, como lo expresan el 67.7% de los médicos en el siguiente ítem, una problemática importante en nuestro país es que en la mayoría de los hospitales que proporcionan atención a la paciente obstétrica, no se tiene acceso al personal capacitado, ni se tienen los equipos ultrasonográficos necesarios para su realización, como lo refieren el 24.6% de los encuestados. Una pequeña proporción de médicos (6.2%) refiere que no se realiza cuando las pacientes no aceptan el estudio, valdría la pena investigar en

estudios posteriores cuales serian los motivos para que no sea aceptado por las pacientes, para valorar si influye el conocimiento y las expectativas del estudio o incluso el costo económico que este estudio implica en nuestro país.

Como se menciona en el marco teórico de este trabajo, existen estudios que muestran las diferentes opiniones que tienen las pacientes y los médicos acerca del tamizaje de primer trimestre, esto nos habla de una probable deficiencia en la calidad de la asesoría que se otorga a la paciente, por ello se recomienda que el médico que indica el estudio debe proporcionar la información adecuada, y hacer partícipe a la mujer de la decisión de realizarse el estudio o no, conociendo plenamente la intención del mismo, sus alcances y limitaciones, el 93.8% de los médicos encuestados están de acuerdo en que esta información debe ser proporcionada por el médico que indica el estudio. Finalmente el 84.8% de los médicos encuestados considera que el ultrasonido de primer trimestre es útil en la práctica clínica en todas la pacientes, como lo muestra la bibliografía disponible.

En el análisis total de la encuesta se identifico como la mayor área de deficiencia en el conocimiento, la longitud craneocaudal adecuada para la realización del ultrasonido, seguida por el punto de corte para la realización de procedimientos invasivos, la conducta a seguir en segundo trimestre la tasa de detección del tamizaje de primer trimestre. Respecto a la predicción de complicaciones obstétricas, aunque se muestran resultados deficientes esta información puede no ser del todo confiable por las limitaciones mencionadas previamente.

Se clasifico a los médicos encuestados de acuerdo al número total de aciertos, los valores estuvieron comprendidos entre 1 y 10, considerando únicamente los ítems relacionados con el conocimiento, obteniendo casi la mitad de ellos calificaciones entre 7 y 8 aciertos, aproximadamente el 85% de los encuestados tuvieron calificaciones por arriba de 6.

Nuestro estudio tiene limitaciones que deben ser reconocidas. Las limitantes geográficas deben ser tomadas en cuenta, ya que la encuesta fue realizada en el Distrito Federal, y ciudades adyacentes, siendo el centro del país uno de los sitios

en donde se encuentran los principales hospitales de concentración y se tiene mayor acceso al recurso y a la información al respecto, del mismo modo al aplicarse un importante número de encuestas en sesiones y congresos, puede inducir a un sesgo en la información, ya que los médicos interesados en asistir a estos lugares, serán probablemente los más interesados en la capacitación continua y en la actualización de la información.

En conclusión, el propósito de este estudio fue evaluar el conocimiento y el uso del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel por ginecobstetras, considerando que el tamizaje para síndrome de Down ha sido cambiante, y probablemente para muchos obstetras no están al tanto de estos cambios, lo cual pudiera repercutir directamente en el uso del tamizaje y en la asesoría proporcionada a la paciente.

Los resultados obtenidos en este estudio, pueden ser tomados en cuenta para la realización de programas de capacitación de personal en este tema, una vez identificados los huecos en el conocimiento de los ginecobstetras, así mismo nos aporta información sobre las limitaciones con las que se cuentan para la realización del tamizaje de primer trimestre a toda la población, para que estas limitantes sean tomadas en cuenta y resueltas durante la planeación de programas de tamizaje para cromosomopatías en el país.

ANEXO 1. CUESTIONARIO



ULTRASONIDO DE PRIMER TRIMESTRE, SEGUNDO NIVEL



La siguiente encuesta se lleva a cabo como parte de un protocolo de investigación del Área de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología, con el objetivo de explorar el conocimiento que se tenga acerca de este tipo de estudio en el personal médico. La información individual recabada se maneja de manera confidencial. Tiempo estimado 5 minutos.

Marque con una X dentro del paréntesis la respuesta que corresponde a su información personal.

Institución en la que labora actualmente:	Tiempo de ejercicio como Ginecobstetra:
Publica ()	Menos de 5 años ()
Privada ()	De 5 a 10 años ()
	Más de 10 años ()
Nivel de atención en el que labora:	Subespecialidad:
Primer nivel ()	Medicina materno fetal ()
Segundo nivel ()	Uroginecología ()
Tercer nivel ()	Biología de la reproducción ()
	Ninguna ()

Coloque dentro del paréntesis la letra que corresponde a la respuesta correcta:

- La edad gestacional adecuada para realizar la ecografía de primer trimestre de segundo nivel es: ()
 - Entre las 4 y las 11 semanas de gestación
 - Entre las 11 a las 14 semanas de gestación
 - En cualquier momento previo a las 12 semanas
 - No se
- El ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel en relación a la detección de Síndrome de Down es: ()
 - Una prueba de tamizaje para calcular riesgos
 - Una prueba diagnóstica certera
 - Una prueba diagnóstica poco confiable
 - No se
- Pacientes a las que debe ofrecerse el ultrasonido de primer trimestre, segundo nivel es: ()
 - Mayores de 35 años
 - Síndrome de Down en embarazos previos
 - A todas
 - No se
- Es el principal marcador ultrasonográfico para la detección de Síndrome de Down durante el primer trimestre: ()
 - Alteraciones del ductus venoso
 - Translucencia nucal
 - Longitud de hueso nasal
 - No se
- Marcador ultrasonográfico de Síndrome de Down adicional en el primer trimestre: ()
 - Hueso nasal
 - Ventriculomegalia
 - Cardiopatía
 - No se
- La longitud craneocaudal adecuada para la medición de la translucencia nucal es: ()
 - 45 a 84 mm
 - 35 a 90 mm
 - Menor de 35 mm
 - No se
- La tasa de detección de cromosopatías del estudio de primer trimestre que incluye edad materna y translucencia nucal es: ()
 - Menor del 50%
 - 80%
 - 100%
 - No se
- La realización de estudio invasivo (biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis) se indica cuando el riesgo para Síndrome de Down es mayor de: ()
 - 1 de cada 1000
 - 1 de cada 500
 - 1 de cada 100
 - No se
- La conducta adecuada en pacientes consideradas de bajo riesgo de acuerdo al cálculo individual para Síndrome de Down es: ()
 - Ya no requieren estudio adicional
 - Marcadores séricos en segundo trimestre
 - Ultrasonido estructural en segundo trimestre
 - No se
- El ultrasonido de primer trimestre tiene utilidad para la predicción de: ()
 - Preeclampsia severa y parto pretérmino
 - Preeclampsia temprana y restricción del crecimiento intrauterino
 - Restricción del crecimiento intrauterino y óbito
 - No se
- Frecuencia con la que indica la realización de ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel: ()
 - Nunca
 - En casos seleccionados
 - Quien lo solicite
 - Siempre
- En caso de no indicarlo, el motivo más común es: ()
 - No lo considero de utilidad
 - La paciente no acepta el estudio
 - La paciente no acude durante el primer trimestre
 - No se tiene acceso al recurso
- Quien debería informar a la paciente sobre la utilidad del ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel: ()
 - El médico que lo indica
 - El médico fetal
 - El medio que lo realiza
 - El genetista
- El ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel es útil en la práctica clínica: ()
 - En todas las pacientes
 - En pacientes mayores de 35 años
 - En pacientes con hijos previos con defectos estructurales
 - No es útil

ANEXO 2

DEFINICIÓN DE DIMENSIONES O FACTORES

- 1 La edad gestacional adecuada para la realización de ecografía de primer trimestre es a las 11-13.6 semanas de gestación. ^{27,28}
- 2 El ultrasonido de primer trimestre de segundo nivel, para detección de aneuploidias, es una prueba de tamizaje, de utilidad para cálculo de riesgo individual. ^{28,38}
- 3 La ecografía de primer trimestre de segundo nivel para la detección de anomalías cromosómicas, puede ofrecerse a toda la población, según las políticas de salud pública, la disponibilidad de los recursos sanitarios y el personal capacitado. ^{27,28}
- 4 La medición principal para aneuploidías de primer trimestre es la translucencia nual. ^{7, 32}
- 5 Los marcadores de aneuploidías emergentes o adicionales, incluyen hueso nasal, regurgitación tricúspidea y doppler del ducto venoso. ^{32, 38}
- 6 La medición de la translucencia nual se debe realizar cuando la longitud cráneo caudal es de 45 a 84 mm. ³²
- 7 La tasa de detección de aneuploidías es del 80% cuando se incluye: edad materna, translucencia nual a las 11-13.6 semanas de gestación, con una tasa de falsos positivos del 5%. ^{32,29}
- 8 La realización estudios invasivos (biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis) está indicado en las pacientes con un riesgo estimado de 1 en 100 o mayor. ³⁸
- 9 Las pacientes con riesgo menor de 1 en 1000 se revalorarán hasta el segundo trimestre realizando ultrasonido estructural. ³⁸
- 10 El ultrasonido de primer trimestre tiene utilidad para la predicción de Preeclampsia temprana y restricción del crecimiento intrauterino. ^{41, 44}
- 11- No se definieron por tratarse de preguntas de opinión.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Guía de Practica Clínica. Diagnóstico prenatal del Síndrome de Down, México: Secretaria de Salud 2011.
2. Colegio Mexicano de Especialistas en Ginecología y Obstetricia (COMEGO). Tamiz genético prenatal: Marcadores bioquímicos del primer y segundo trimestres. México, 2008: 41-54.
3. Sánchez Rodríguez EN, et al. Preeclampsia en México: de lo epidemiológico a sus mecanismos moleculares. *Rev Invest Clin* 2010; 62 (3): 252-260
4. Guia de Practica Clínica. Diagnóstico y tratamiento de la restriccion del crecimiento intrauterino, México: Secretaria de Salud 2011.
5. García-Ruiz R y cols. *Embarazo múltiple. Incidencia, morbilidad y manejo en centro medico ABC*. *An Med (Mex)* 2010; 55 (3): 122-126
6. Nicolaidis KH. A model for a new pyramid of prenatal care based on the 11 to 13 weeks assessment. *Prenat Diagn* 2011;31:3-6
7. ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 102–113.
8. Ville Y. 'Ceci n'est pas une 'echographie': a plea for quality assessment in prenatal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 1–5. ISUOG
9. Abramowicz JS, Kossoff G, Marsal K, Ter Haar G. Safety Statement, 2000 (reconfirmed 2003). International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 100. 23.
10. Torloni MR, Vedmedovska N, Merialdi M, Betr ´an AP, Allen T, Gonz´alez R, Platt LD; ISUOG-WHO Fetal Growth Study Group. Safety of ultrasonography in pregnancy: WHO systematic review of the literature and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33: 599–608.
11. Blaas HG. The examination of the embryo and early fetus: how and by whom? *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 14: 153–158.
12. Bottomley C, Bourne T. Dating and growth in the first trimester. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2009; 4: 439–452
13. Brown DL, Emerson DS, Felker RE, Cartier MS, Smith WC. Diagnosis of early embryonic demise by endovaginal sonography. *J Ultrasound Med* 1990; 9: 631–636.
14. Robinson HP, Sweet EM, Adam AH. The accuracy of radiological estimates of gestational age using early fetal crown-rump length measurements by ultrasound as a basis for comparison. *Br J Obstet Gynaecol* 1979; 86: 525–528.

15. Crowley P. Interventions for preventing or improving the outcome of delivery at or beyond term. *Cochrane Database Syst Rev.* 2000;(2)
16. Hoffman CS, Messer LC, Mendola P, Savitz DA, Herring AH, Hartmann KE. Comparison of gestational age at birth based on last menstrual period and ultrasound during the first trimester. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2008; 22: 587–596.
17. Savitz DA, Terry JW, Dole N, Thorp JM, Siega-Riz AM, Herring AH. Comparison of pregnancy dating by last menstrual period, ultrasound scanning, and their combination. *Am J Obstet Gynecol* 2002; 187: 1660–1666.
18. Loughna P, Chitty L, Evans T, Chudleigh T. Fetal size and dating: charts recommended for clinical obstetric practice. *Ultrasound* 2009; 17: 161–167.
19. Saltvedt S, Almstrom H, Kublickas M, Valentin L, Grunewald C. Detection of malformations in chromosomally normal fetuses by routine ultrasound at 12 or 18 weeks of gestation—a randomized controlled trial in 39,572 pregnancies. *BJOG* 2006; 113: 664–674.
20. Chaoui R, Nicolaidis KH. From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 133–138.
21. Sepulveda W, Wong AE, Martinez-Ten P, Perez-Pedregosa J. Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 7–13.
22. Fong KW, Toi A, Salem S, Hornberger LK, Chitayat D, Keating SJ, McAuliffe F, Johnson JA. Detection of fetal structural abnormalities with US during early pregnancy. *Radiographics* 2004; 24: 157–174.
23. Bernard J-P, Cuckle HS, Stirnemann JJ, Salomon LJ, Ville Y. Screening for fetal spina bifida by ultrasound examination in the first trimester of pregnancy using fetal biparietal diameter. *Am J Obstet Gynecol* 2012; 207: 306.e1–5.
24. Yagel S, Cohen SM, Messing B. First and early second trimester fetal heart screening. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2007; 19: 183–190.
25. Fong KW, Toi A, Salem S, Hornberger LK, Chitayat D, Keating SJ, McAuliffe F, Johnson JA. Detection of fetal structural abnormalities with US during early pregnancy. *Radiographics* 2004; 24: 157–174.
26. Bhaduri M, Fong K, Toi A, Tomlinson G, Okun N. Fetal anatomic survey using three-dimensional ultrasound in conjunction with first-trimester nuchal translucency screening. *Prenat Diagn* 2010; 30: 267–273.
27. Kagan KO, Cicero S, Staboulidou I, Wright D, Nicolaidis KH. Fetal nasal bone in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11–13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33: 259–264.
28. Nicolaidis KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 7–15.
29. Snijders RJM, Noble P, Sebire N, Souka A, Nicolaidis KH. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10–14 weeks of gestation. *Lancet* 1998;351:343–6.

30. Farkas LG, Katic MJ, Forrest CR, Litsas L. Surface anatomy of the face in Down's syndrome: linear and angular measurements in the craniofacial regions. *J Craniofac Surg* 2001;12:373–9.
31. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaidis KH. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11–14 weeks of gestation: an observational study. *Lancet* 2001;358:1665–7.
32. Nicolaidis KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 2004;191:45–67.
33. Cicero S, Rembouskos G, Vandecruys H, Hogg M, Nicolaidis KH. Likelihood ratio for trisomy 21 in fetuses with absent nasal bone at the 11–14 weeks scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23:218–23.
34. Longo D, DeFigueiredo D, Cicero S, Sacchini C, Nicolaidis KH. Femur and humerus length in trisomy 21 fetuses at 11–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23:143–7.
35. Rembouskos G, Cicero S, Longo D, Sacchini C, Nicolaidis KH. Single Umbilical Artery at 11–14 weeks: relation to chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:567–70.
36. Liao AW, Sebire NJ, Geerts L, Cicero S, Nicolaidis KH. Megacystis at 10–14 weeks of gestation: Chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:338–41.
37. Borrell A, Martinez JM, Seres A, Borobio V, Cararach V, Fortuny A. Ductus venosus assessment at the time of nuchal translucency measurement in the detection of fetal aneuploidy. *Prenat Diagn* 2003;23:921–6.
38. Nicolaidis K. H, Spencer K, Avgodou K. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25: 221–226
39. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE. Second- and third-trimester ultrasound evaluation of chorionicity and amnionicity in twin pregnancy. A simple algorithm. *J Reprod Med* 2000;45:476–80.
40. Martin AM, Bindra R, Curcio P, Cicero S, Nicolaidis KH. Screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction by uterine artery Doppler at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;18(6):583-6
41. Akolekar R, Syngelaki A, Sarquis R, Zvanca M, KH. Nicolaidis. Prediction of early, intermediate and late pre-eclampsia from maternal factors, biophysical and biochemical markers at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 66–74.
42. Plasencia W, Maiz N, Poon L, Yu C, Nicolaidis K. Uterine artery Doppler at 11 + 0 to 13 + 6 weeks and 21 + 0 to 24 + 6 weeks in the prediction of pre-eclampsia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 138–146
43. Van Ravenswaaij R, Tesselaar-van der Goot M, de Wolf S, van Leeuwen-Spruijt M, Visser GHA, Schielen PCJl. 2011. First-trimester serum PAPP-A and f β -hCG concentrations and other maternal characteristics to establish logistic regression-based predictive rules for adverse pregnancy outcome. *Prenat Diagn* 31(1): 50–57.

44. Karagiannis G, Akolekar R, Sarquis R, Wright D, Nicolaides KH. 2011. Prediction of small for gestation neonates from biophysical and biochemical markers at 11–13 weeks. *Fetal Diagn*
45. Proud J, Murphy-Black T. Choice of a scan: how much information do women receive before ultrasound? *Br J Midwifery* 1997;5:144–7.
46. Bricker L, Garcia J, Henderson J, Mugford M, Neilson J, Roberts T, *et al.* Ultrasound screening in pregnancy: a systematic review of the clinical effectiveness, cost-effectiveness and women's views. *Health Technol Assess* 2000;4(16).
47. Pandya PP, Snijders RJM, Johnson SJ, Brizot M, Nicolaides KH. 1995a. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. *BJOG* **102**: 957–962.
48. Spencer K, Nicolaides KH. 2003. Screening for trisomy 21 in twins using first trimester ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years experience. *BJOG* **110**: 276–280.
49. Nicolaides KH, Snijders RJ, Cuckle HS. 1998. Correct estimation of parameters for ultrasound nuchal translucency screening. *Prenat Diagn* **18**: 519–523.
50. Spencer K, Souter V, Tul N, Snijders R, Nicolaides KH. 1999. A screening program for trisomy 21 at 10–14 weeks using fetal nuchal translucency, maternal serum free β -human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A. *Ultrasound Obstet Gynecol* **13**: 231–237.
51. Souka AP, Pilalis A, Kavalakis Y, *et al.* 2004. Assessment of fetal anatomy at the 11–13-week ultrasound examination. *Ultrasound Obstet Gynecol* **24**: 730–734.
52. Wright D, Spencer K, Kagan KO, *et al.* 2010. First-trimester combined screening for trisomy 21 at 7–14 weeks gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* **36**: 404–411.
53. Maiz N, Valencia C, Kagan KO, Wright D, Nicolaides KH. 2009. Ductus venosus Doppler in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11–13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* **33**: 512–517.
54. Kagan KO, Staboulidou I, Cruz J, Wright D, Nicolaides KH. 2010a. Two stage first-trimester screening for trisomy 21 by ultrasound assessment and biochemical testing. *Ultrasound Obstet Gynecol* **36**: 542–547.
55. Egan JF, Kaminsky LM, DeRoche ME, Barsoom MJ, Borgida AF, Benn PA. Antenatal Down syndrome screening in the United States in 2001: a survey of maternal-fetal medicine specialist. *Am J Obstet Gynecol* 2002;187:1230–4.
56. Tyzack K, Wallace EM. Down syndrome screening: what do health professionals know? *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2003;43: 217–21.
57. Cleary-Goldman J, Morgan MA, Malone FD, Robinson JN, D'Alton ME, Schulkin J. Screening for Down syndrome: practice patterns and knowledge of obstetricians and gynecologists. *Obstet Gynecol.* 2006 Jan; 107(1):11-7.

58. Bashour H, Hafez R, Abdulsalam A. Syrian Women's Perceptions and Experiences of Ultrasound Screening in Pregnancy: Implications for Antenatal Policy . *Reprod Health Matters*. 2005 May; 13(25): 147–154.
59. Chilaka VN, Konje JC, Stewart CR, Narayan H, Taylor DJ. Knowledge of Down syndrome in pregnant women from different ethnic groups. *Prenat Diagn* 2001; 21: 159–164.
60. Dahl K, Hvidman L, Jorgensen FS. First-trimester Down syndrome screening: pregnant women's Knowledge. Published online in Wiley Online Library DOI: 10.1002/uog.8839
61. Wong AE, Kuppermann M, Creasman JM, Sepulveda W, Vargas JE. Patient and provider attitudes toward screening for Down syndrome in a Latin American country where abortion is illegal. *International Journal of Gynecology and Obstetrics* 115 (2011) 235–239