

# TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA: SÍNDROME 3M

Sánchez Romero, Javier<sup>1</sup>; Manzanares López, Julia<sup>1</sup>; Gurrea Almela, Elena<sup>2</sup>; Puig Marzal, Isabel<sup>1</sup>; Pertegal Ruiz, Miriam<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Servicio de Obstetricia y Ginecología del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia, España).

<sup>2</sup> Servicio de Obstetricia y Ginecología del Hospital General Universitario Reina Sofía (Murcia, España).



**OBJETIVOS:** Revisar el protocolo diagnóstico y pronóstico ante el hallazgo de una translucencia nuchal (TN)  $\geq 3,5$  mm en la ecografía de primer trimestre (1ºT).

**MATERIAL Y MÉTODO:** Análisis de un caso clínico acaecido en nuestra unidad y revisión de la literatura.

**RESULTADO:** Paciente de 29 años sin antecedentes personales de interés, secundigesta con una hija sana anterior. Se trata de una gestación espontánea bien controlada. En la ecografía de cribado de cromosomopatías se evidenció una TN de 5,1 mm (imagen 1) sin otros hallazgos significativos. Ante el valor de la TN se propuso a la pareja realizar una biopsia corial con qF-PCR y Array-CGH que resultó normal.

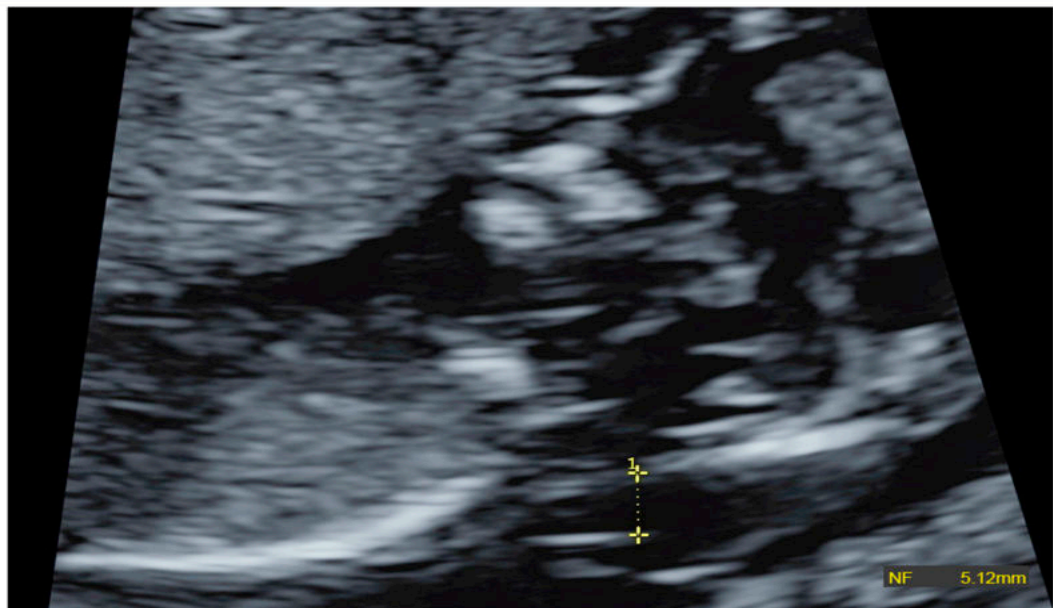


Imagen 1. Translucencia nuchal de 5,12 mm en la semana 13.

El seguimiento ecográfico mostró la persistencia aislada de la TN aumentada (6,9 mm) en la ecografía morfológica de semana 20 (imagen 2). Ante los hallazgos, se decidió ampliar el estudio genético dirigido para enfermedades lisosomales y RASopatías, diagnosticándose en la semana 26 de **Síndrome 3M** por presentar dos variantes patogénicas del gen OBSL1 (2q35) que codifica una proteína del citoesqueleto. Las mutaciones fueron heredadas en *trans*, cada una de un progenitor portador.



Imagen 2. Translucencia nuchal de 6,93 en la semana 20.

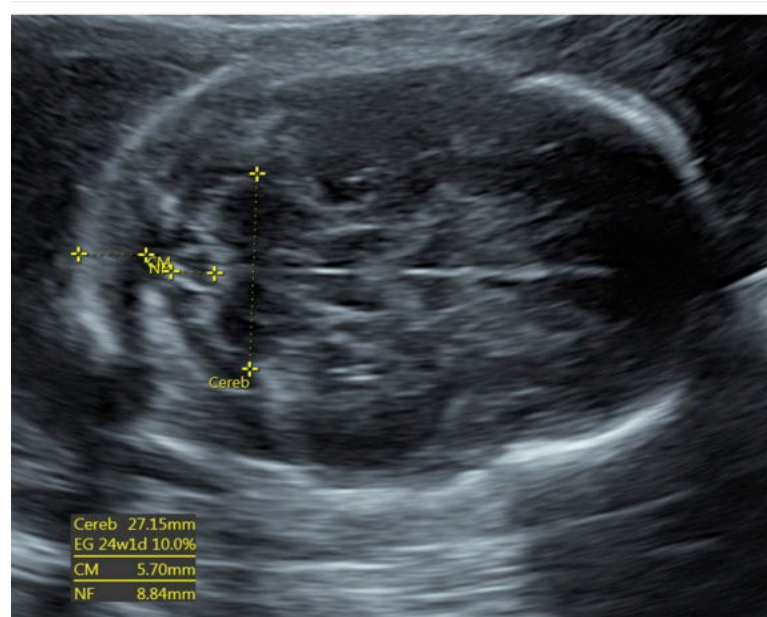


Imagen 3. Translucencia nuchal de 8,84 en la semana 26.



Imagen 4. Reconstrucción 3D de la cara fetal en la semana 33.

Durante el seguimiento posterior del embarazo se mantuvo una TN redundante (imagen 3) y se evidenció un crecimiento intrauterino retardado sin alteración hemodinámica. No se encontraron anomalías esqueléticas ni rasgos faciales llamativos (imagen 4). Finalmente, se realizó una cesárea electiva en semana 38 por presentación podálica en otro centro. El recién nacido actualmente tiene 4 meses y está en seguimiento por pediatría con un peso normal sin observarse hasta el momento rasgos faciales particulares ni deformidades óseas.

**DISCUSIÓN/CONCLUSIONES:** La TN  $\geq 3,5$ mm en 1ºT asocia un 21-64% de anomalías cromosómicas de forma proporcional al grosor de la TN, por lo que siempre se debe ofrecer estudio genético con array. En fetos euploides con TN aumentada: un 6,51% acaba en aborto y un 14,42% tiene anomalías graves o desarrolla hidrops progresivo.

En semana 20, entre los fetos euploides que sobreviven, el 7,21% mantiene la TN aumentada, y de éstos, el 18,3% presenta un mal resultado: un 33% cardiopatías potencialmente detectables ecográficamente, un 33% progresión a hidrops o muerte intrauterina y un 33% son recién nacidos con síndrome genético. En caso de hidrops inexplicado en 2º-3º trimestre resulta útil el estudio serológico (9,5% son infecciones fetales). En cambio, si la TN es normal en la semana 20, el riesgo de resultado adverso disminuye al 2,2% (de ellos un 22,7% son cardiopatías diagnosticables).

**El síndrome 3M** (displasia dolicoespondilósica, enanismo 3M, síndrome de la cara triste) es una rara enfermedad genética del crecimiento, de herencia autosómica recesiva, debida a una mutación del gen CUL7 (6p21.1) o menos frecuentemente del gen OBSL1 (2q35-36.1) o CCDC8 (19q13.32). Hay sólo unos 200 casos reportados a nivel mundial, y su nombre surge de las iniciales de sus tres descubridores. Se caracteriza por un retraso de crecimiento precoz y proporcionado (altura entre 115-150 en adultos), anomalías craneofaciales (perímetro craneal normal, hipoplasia mediofacial, cara triangular, mentón puntiagudo, frente boca y labios prominentes,) y anomalías esqueléticas (cuello corto y ancho, tórax y pelvis pequeños, talones prominentes, hiperlordosis, articulaciones laxas) sin retraso mental.

En definitiva, ante una TN  $\geq 3,5$ mm el estudio genético, ecográfico exhaustivo y serológico en algunos casos, permite generalmente discernir las gestaciones destinadas a resultado adverso.

**Bibliografía:** 1. Atzei A, Gajewska K, Huggon IC, Allan L, Nicolaidis Relation between nuchal translucency thickness and prevalence of major cardiac defects in fetuses with normal karyotype. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26:154-157.

2. Souka AP, von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaidis KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192:1005-21