

## DESCRIPCIÓN DE LA APLICACIÓN INFORMÁTICA ECODOWN

EcoDown , tanto en su versión para página web como en su versión de aplicación para teléfono móvil (APP), es una herramienta de consulta sobre el cálculo de riesgo de Síndrome de Down en base a los hallazgos ecográficos del segundo trimestre de gestación (sonograma genético), dirigido en exclusiva a profesionales médicos y específicamente a especialistas en obstetricia y ginecología.

Utiliza fuentes científicas de referencia en el mundo de la ecografía y diagnóstico prenatal.

Incluye cuatro Reglas de Predicción Clínica (herramienta de estudio que cuantifica cómo modifican los diferentes componentes de la historia, determinaciones analíticas y examen ecográfico el riesgo de la gestante de tener un feto afecto con Síndrome de Down). Todas ellas se encuentran publicadas en la bibliografía y se aproximan a las condiciones ideales que deben cumplir estas herramientas como son:

1. Estar correctamente validadas y con evaluación de impacto clínico
2. Disponibilidad adecuada de las técnicas necesarias para su confección
3. Representan una ayuda en la protocolización y adecuada clasificación de estas pacientes
4. Permiten la individualización de la línea de corte utilizada, siempre y cuando se asuma el riesgo existente de falsos negativos para el corte elegido

Las RPC seleccionadas para esta aplicación lo fueron por su calidad y posibilidad de obtener datos (están compuestas por hallazgos ecográficos fácilmente identificables por especialistas)

Los grupos de población mas adecuados para su aplicación son:

1. Gestantes sin ningún tipo de cribado previo.
2. Gestantes clasificadas en el grupo de alto riesgo por algún cribado previo pero que no desean someterse a técnicas invasivas de diagnóstico prenatal.
3. Gestantes clasificadas en el grupo de bajo riesgo por algún cribado previo pero muy cerca del corte (riesgo cercano al límite).
4. Gestantes en las que se encuentra algún marcador ecográfico de Síndrome de Down en la ecografía del segundo trimestre (independientemente del cribado previo).
5. Gestaciones gemelares.

## ASPECTOS A CONSIDERAR (VALIDOS PARA LAS DOS VERSIONES DE LA APLICACIÓN)

1. El rango de edad materna se sitúa entre 15 y 48 años. Edades superiores e inferiores se consideran fuera de rango para esta aplicación.
2. La edad gestacional se sitúa entre 12 y 24 semanas, las cuales constituyen el segundo trimestre de la gestación. Los marcadores ecográficos descritos, utilizados y publicados para el cálculo de riesgo de Síndrome de Down lo son en ese tramo. Toda edad gestacional por debajo de 12 semanas o por encima de 24 se consideran fuera de rango para esta aplicación. Es necesario introducir también los días que oscilarán entre 0 y 6.
3. Se considera *realización* de algún screening previo todo aquel realizado tanto en el primer como en el segundo trimestre del que hayamos obtenido un resultado cuantificable (screening combinado, doble test, triple test, cuádruple test, test integrado)

Se considera *no realización* de algún screening previo la ausencia de cualquiera de los anteriores

- Se introducirá el riesgo obtenido en el screening previo
- Si no tenemos screening previo, el riesgo que aparece automáticamente es el establecido por la edad materna y edad gestacional (se han introducido previamente). Se utilizan las tablas publicadas por Snijders y Nicolaides en: Maternal age and gestation-specific risk for trisomy 21. Ultrasound Obstet Gynecol 1999;13:167-170

4. Para la detección del acortamiento de los huesos largos utilizamos la ratio: longitud de húmero o de fémur observada/ longitud de húmero o de fémur esperada

La longitud de húmero o de fémur esperada se calcula en función del diámetro biparietal del feto, por lo que es necesario introducir su medida

- Se considera húmero corto si la ratio es  $<0.9$
- Se considera fémur corto si la ratio es  $<0.91$

Los cálculos se realizan de manera automática

5. Marcadores:
  - Se marcarán en la columna de SI aquellos marcadores ecográficos presentes en el feto.

- Se marcarán como NO aquellos hallazgos ecográficos que no se encuentren en la ecografía
- Se marcarán como NO EXPLORADOS aquellos marcadores que no se consideren en la ecografía.

No es imprescindible pero sí recomendable para el cálculo final del riesgo escoger una de las tres opciones en todos los marcadores, ya que de no hacerlo puede no ser posible la utilización de alguna de las reglas de predicción clínicas incluidas en la aplicación.

AAA es la abreviatura de Anomalía Asociada a Aneuploidía empleada por Schluter en su regla de predicción clínica y que incluye ventriculomegalia >10mm, anomalías cardíacas e hidrops o acúmulo de líquido en alguna cavidad fetal.

#### 6. Cálculo de riesgos:

Al presionar el botón “calcular riesgos”, nos aparecen estos riesgos según las cuatro reglas de predicción clínica que contiene nuestra aplicación.

Hay que tener en cuenta que:

- Las tasas de detección de Síndrome de Down para un riesgo de 1/270 oscilan entre un 77,4% para la RPC de Nicolaides y 93,5% para la de Zhong con un porcentaje de falsos positivos del 17,9% al 34,6% respectivamente, siendo las RPC que presentan menor sensibilidad y menor tasa de falsos positivos aquellas que utilizan LR para su cálculo (Nicolaides y Schluter).
- Vergani y Zhong utilizan fórmulas de regresión logística.
- La RPC de Nicolaides realiza sus cálculos a partir del riesgo basal de la gestante que será el establecido por los cribados previos o en su ausencia, el que determine la edad materna y gestacional.
- La RPC de Schluter está aún pendiente de validar pero la hemos incluido por su calidad metodológica

Por tanto, la elección de la RPC a considerar depende de las preferencias del obstetra o ecografista, teniendo en cuenta la información previa.

Para mas información, consultar :

Moreno-Cid M, Tenías Burillo JM, Rubio-Lorente A, Rodríguez MJ, Bueno-Pacheco G, Román-Ortiz C, Arias Á. Systematic review of the clinical prediction rules for the calculation of the risk of Down syndrome based on ultrasound findings in the second trimester of pregnancy. Prenat Diagn. 2014 Mar;34(3):265-72. doi: 10.1002/pd.4304. Epub 2014 Jan 30

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Vergani P, Ghidini A, Weiner S, et al. Risk assessment for Down syndrome with genetic sonogram in women at risk. *Prenat Diagn* 2008;28(12):1144-8
2. Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21(4):313-21
3. Zhong Y, Longman R, Bradshaw R, et al. The genetic sonogram: comparing the use of likelihood ratios versus logistic regression coefficients for Down syndrome screening. *J Ultrasound Med* 2011;30(4):463-9
4. Schluter PJ, Pritchard G. Mid trimester sonographic findings for the prediction of Down syndrome in a sonographically screened population. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192(1):10-6

## **GRUPO ECODOWN**

El grupo EcoDown lo formamos un equipo multidisciplinar de profesionales del Hospital General Mancha Centro encargados de desarrollar el proyecto de investigación del FISCAM “Revisión sistemática del rendimiento diagnóstico y estudio multicéntrico de la concordancia de los hallazgos ecográficos componentes del sonograma genético realizado en el segundo trimestre del embarazo para la detección del Síndrome de Down” (ref. PI-2010/052)

Esta aplicación es uno de los resultados de la investigación. Se puede seguir nuestra producción científica en [www.ecodown.blogspot.com.es](http://www.ecodown.blogspot.com.es)