

MOISÉS HUAMÁN GUERRERO  
ALBERTO SOSA OLAVARRÍA  
JOSÉ PACHECO ROMERO

# Ecografía en Obstetricia, Medicina Fetal y Ginecología

2D | DOPPLER | 3D/4D











# Ecografía en Obstetricia, Medicina Fetal y Ginecología

2D | DOPPLER | 3D/4D

## EDITOR PRINCIPAL

**MOISÉS HUAMÁN GUERRERO**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la UNM San Marcos.

Director del Instituto Latinoamericano de Salud Reproductiva ILSAR y la Escuela Peruana de Ultrasonido EPUS.

Maestro Latinoamericano de Obstetricia y Ginecología.

PERÚ

## EDITORES ASOCIADOS

**ALBERTO SOSA OLAVARRÍA**

Profesor Titular en Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Carabobo, Valencia.

Director del Centro de Entrenamiento en Ultrasonografía Perinatal CEUPS.

VENEZUELA

**JOSÉ PACHECO ROMERO**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la UNM San Marcos.

Maestro Latinoamericano de Obstetricia y Ginecología.

PERÚ



ECOGRAFÍA EN OBSTETRICIA, MEDICINA FETAL Y GINECOLOGÍA:  
2D | DOPPLER | 3D-4D

© 2009  
INSTITUTO LATINO AMERICANO DE SALUD REPRODUCTIVA  
EPUS - ESCUELA PERUANA DE ULTRASONIDO  
San Isidro, Lima - Perú

Prohibida la reproducción de este libro por cualquier medio total  
o parcialmente, sin permiso expreso del autor.

Editor principal: Moisés F. Huamán Guerrero (Perú)  
Editores asociados: Alberto Sosa Olavarría (Venezuela)  
José Pacheco Romero (Perú)

Diseño y diagramación: Imaggio S.A.C.  
Impresión: R&F Publicaciones y Servicios S.A.C.

Impreso en el Perú

*Este libro está dedicado a los  
Profesionales de la Salud, que con su  
abnegada labor en el cuidado de la  
mujer y en especial de la gestante,  
propician un mundo mejor.  
MHG*

*Vida Ardua*

*Vida ardua, de faz trocante y compleja,  
Titánica empresa es poderte entender,  
Tu bregar agridulce alterna y deja  
Un alba alegre y un triste atardecer.*

*A veces eres musa encantadora  
Que entroniza alborada en dulce calma  
Otras veces proclive portadora  
De cruel dolor que atenaza hasta el alma  
¿Qué irradias bellos lampos de alegría?  
Sí! Pero en canje con gestos de pesar!  
Pues, trocados en penas y agonía,  
Goce y placeres jaqueas sin cesar.*

*Pionera de grandeza y fruslería,  
Compendio de victorias y derrotas  
Este es el patrimonio vida mía  
Que lega la simiente de que brotas.*

*La inexorable parca va contigo,  
Al vaivén de ígneo péndulo que oscila,  
Entre lágrimas mustias sin testigo  
Y un sopor de sonrisas que vacila.*

*Moisés Huamán Adrianzén*



# Prólogo

En la actualidad la ecografía es una herramienta de gran valor diagnóstico en obstetricia y ginecología, además permite identificar el riesgo a determinados daños (cáncer, anomalías cromosómicas, etc), y ayuda a establecer el pronóstico y seguimiento de algunas patologías. El mejoramiento y los nuevos software generan imágenes con mejor resolución y mayor posibilidad de interpretación en 2D, Doppler y 3D; los nuevos programas específicos, han ampliado las aplicaciones con un mejor rendimiento diagnóstico.

La ecografía es indispensable para un buen control prenatal, sobre todo en gestaciones de riesgo, está demostrado el mejoramiento de los indicadores de calidad de atención (disminución de la morbimortalidad materna y perinatal, disminución de los costos en salud), y lo mismo ocurre con el manejo de la paciente ginecológica.

El equipamiento con ecógrafos en los servicios de salud ha mejorado desde el primer nivel de atención en nuestros países en desarrollo, sin embargo la capacitación de los profesionales usuarios no avanza igual, por ello es importante poner a su disposición un instrumento que en forma sencilla les guíe para una práctica eficiente que ayude al clínico a tomar las mejores decisiones, por ello esperamos que esta obra esté en la cabecera del ecografista.

Hemos planificado una temática práctica, de aplicación diaria, con una secuencia que permita que en el menor tiempo ayude en la interpretación del caso problema. Para que sea factible ésta ayuda, encargamos los temas a profesionales de gran nivel científico y docente, de reconocimiento internacional, quienes desinteresadamente vuelcan su experiencia en favor de los lectores y finalmente en favor de la mujer latina, por ello nuestro sincero agradecimiento a todos los autores.

Están desarrollados los temas más importantes en Obstetricia, Medicina Fetal y Ginecología, con la revisión actualizada de cada uno de ellos. Se ha incluido un recuento sobre la introducción de la ecografía gineco obstétrica en el Perú, las bases físicas del ultrasonido aplicado a la ecografía y la evidencia científica ecográfica, desde su interpretación, lo cual amplía el horizonte en el conocimiento de esta técnica.

Siendo la primera obra en ésta área médica en el Perú, esperamos sea útil en el cumplimiento de los objetivos que el país se ha propuesto en la salud de la mujer.

PROF. DR. MOISÉS HUAMÁN GUERRERO  
Editor principal





# Autores

**Aguilar, Marcelo (Argentina)**

Coordinador del Centro Ecográfico Perinatal del Hospital Prof. A. Posadas  
Coordinador de Medicina Materno Fetal de DIAGNOME, Buenos Aires.

**Albinagorta Olortegui, Roberto (Perú)**

Médico Asistente del Departamento de de Obstetricia y Ginecología del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins.  
Responsable del Sistema de Vigilancia Perinatal de la Red Asistencial Rebagliati-Lima  
ralbinagorta@gmail.com

**Amoretti Martínez, Eduardo (Perú).**

Ex-jefe de la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Edgardo Rebagliati Martins, Lima.  
jeamoretti@hotmail.com

**Ariel, Miguel (Argentina)**

Secretario de Actividades Académicas de AUR (Asociación de Ultrasonografía de Rosario).  
Médico Director de ULTRASONUS (Centro de Asistencia, Educación y Entrenamiento en Ecografía de Rosario, Pcia. De Santa Fe)  
miguelariel2001@yahoo.com.ar

**Arismendi Zaldúa, Helena (Uruguay)**

Jefa del Servicio de Ecografía Prenatal del Hospital Cansan Montevideo.  
Helena\_az9@hotmail.com

**Bermúdez G, Carlos (Venezuela).**

Jefe de la Sección de procedimientos Invasivos y Cirugía Fetal de la unidad de Perinatología Dr. Freddy Guevara Zuloaga, Hospital Universitario de Caracas.  
cbermu@hotmail.com

**Bermúdez Zorrilla, Alberto (Venezuela).**

Especialista Adjunto de la Unidad de Diagnóstico Perinatal de la Maternidad Privada Las Acacias, Valencia.  
Profesor Adjunto del Centro de Entrenamiento en Ultrasonografía Perinatal (CEUPS), Valencia.  
albertobermudez9@hotmail.com

**Borrel, Toni (España)**

Consultor Senior en Medicina Fetal Hospital Clinic Barcelona.

**Cabrera Ramos, Santiago (Perú)**

Médico Asistente del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé, Lima.  
drscabrera@hotmail.com

**Campodónico Olcese, David (Perú)**

Residente de Gineco-Obstetricia del Hospital Sabogal.  
drcampodonico@yahoo.com

**Campodónico Olcese, Lorena (Perú)**

Instituto Latinoamericano de Salud Reproductiva (ILSAR), Lima.  
lcamod@hotmail.com

**Castro Reyes, Nadia (Perú)**

Médico Asistente del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima.

**Contreras Carrillo, Hugo (Perú).**

Profesor Asociado de la Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima.  
Médico Asistente del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Arzobispo Loayza.  
hugocontrerascarrillo@hotmail.com

**Costa Lima, Jailson (Brazil)**

Alumno de post-grado del Departamento de Ginecología y Obstetricia de la Facultad de Medicina de la Universidad de Ribeirão Preto (USP)

**Díaz Guerrero, Luis. (Venezuela).**

Profesor Adjunto del Centro de Entrenamiento en Ultrasonografía Perinatal (CEUPS), Valencia.

Especialista Adjunto de la Unidad de Diagnóstico Perinatal de la Maternidad Privada Las Acacias, Valencia.

luisdiazg@hotmail.com.

**Díaz Herrera, Jorge (Perú).**

Profesor principal de la Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima.

Médico Asistente del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima.

jldiazh@upch.edu.pe

**Díaz Kuan, Alicia (Perú)**

Profesora de la Facultad de Medicina de la Universidad Peruana Cayetano Heredia.

Médico Cirujano del Hospital Nacional Cayetano Heredia.

**Díaz Lazo, Hubertino (Perú)**

*Profesor del Colegio Interamericano de Radiología, Lima.*

Jefe del Servicio de Ecografía del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima.

hubertinodiaz@terra.com

**Diez Chang, Guillermo (Perú).**

Docente invitado de la UNM San Marcos, Lima.

Jefe del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima.

Director del Centro de Medicina Fetal (CENMEF), Lima.

guillermodiezch@yahoo.com

**Espinosa, Ana (Argentina)**

Directora de del Instituto de Diagnóstico Ecográfico MATERSUR, Bahía Blanca.

draanaespinosa@gmail.com

**Espinoza, Jimmy (EEUU)**

Médico Residente del Hospital Beaumont, Detroit.

**Enríquez, Gabriela (Chile)**

Hospital Luis Calvo Mackenna

Profesora de la Universidad de Chile.

**Figüeras Retuerta, Francesc (España).**

Especialista del Instituto de Ginecología, Obstetricia y Neonatología del Hospital Clínica de la Universidad de Barcelona.

Responsable de la Unidad de Crecimiento Fetal del Hospital Clínic de la Universidad de Barcelona.

ffiguera@clinic.ub.es

**Gallo Vallejo, Manuel (España).**

Jefe de la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Materno Infantil Universitario Carlos Haya, Málaga.

Director del Instituto de Medicina Fetal Andaluz (IMFA). Málaga.

mgallov@sego.es

**Gallo Vallejo, José Luis (España)**

Jefe de Sección del Departamento de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario "Virgen de las Nieves", Granada.

jgallov@sego.es

**García Armas, Fernando (Perú)**

*Médico Ginecologo del Hospital Sabogal*

Miembro de la Sociedad de Ultrasonido Peruana de Obstetricia y Ginecología.

**Giugni Chalbaud, Gelsy (Venezuela).**

Profesor Adjunto del Centro de Entrenamiento en Ultrasonografía Perinatal (CEUPS), Valencia.

Médico Perinatólogo de la Maternidad Privada Las Acacias, Valencia.

**Graupera Nicolau, Betlem (España)**

Profesor Adjunto del Instituto Universitario Dexeus, Barcelona.

Médico Adjunto de Diagnóstico Ginecológico por Imagen del Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción del Instituto Universitario Dexeus, Barcelona.

betgra@dexeus.com

**Hereter Romeo, María Lourdes (España)**

Profesor Adjunto del Instituto Universitario Dexeus, Barcelona.

Médico Adjunto de Diagnóstico Ginecológico por Imagen del Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción del Instituto Universitario Dexeus, Barcelona.

louher@dexeus.com

**Hernández, Ignacio (Chile)**

Profesor de la Universidad de Chile.

Servicio de Cardiología. Dpto. de Pediatría. Hospital Roberto del Río.

**Huamán Guerrero, Moisés (Perú)**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la UNM San Marcos, Lima.

Director del Instituto Latinoamericano de Salud Reproductiva (ILSAR) y Escuela Peruana de Ultrasonido (EPUS).

Maestro Latinoamericano de Obstetricia y Ginecología.

moises\_huaman@hotmail.com

**Huamán Joo, Moisés (Perú)**

Médico Residente del Hospital Henry Ford, Detroit.

mhuamanjoo@hotmail.com

**Huertas Tacchino, Erasmo (Perú).**

Profesor Asociado de la Facultad de Medicina de la UNM San Marcos, Lima.

Médico Asistente de la Unidad de Medicina Fetal del Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima.

erasmohuertas@hotmail.com

**Ingar Pinedo, Hugo (Perú)**

Profesor de la Facultad de Medicina de la Universidad San Martín de Porres, Lima.

Jefe de la Unidad de Medicina Fetal del Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima.

jingar@hotmail.com

**Matías, Alexandra (Portugal).**

Profesora auxiliar de la Facultad de Medicina de Porto.

Médico Asistente del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital de San Juan.

almatias@mail.telepac.pt

**Mauad Filho, Francisco (Brasil).**

Profesor de la Facultad de Medicina de la Universidad de Ribeirão Preto.

Director de la Escuela de Ultrasonografía de Ribeirão Preto.

mauad@ultra-sonografia.com.br

**Medina de Bello, Adriana (Venezuela).**

Profesora de Ultrasonografía y Clínica embrio fetal de la Universidad Arturo Michelena (Área de post-grad), Valencia.

Profesor Adjunto del Centro de Entrenamiento en Ultrasonografía Perinatal (CEUPS), Valencia.

**Moscoso, Gonzalo (España).**

Investigador Principal, Medicina Fetal

Profesor Early Human Development.

Formr Senior Clinical Res Lecturer King's College, London, UK

Profesor Honoris Causa UNMSM, Lima.

gonzalo.m@virgin.net

**Muñoz Suárez, Hernán (Chile).**

Profesor Asociado de Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Chile.

Unidad de Medicina Fetal. Dpto. Obstetricia y

Ginecología. Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

obynuch@ctcinternet.cl

**Murua, Emerson (Argentina)**

Médico de Planta del Hospital. Prof. A. Posadas

Alois Osorio Manyari (España)

**Pacheco Romero, José (Perú)**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la UNM San Marcos, Lima.

Maestro Latinoamericano de Obstetricia y Ginecología.

jpacheco@yahoo.com

**Palermo, Mario (Argentina).**

Profesor Adjunto de Obstetricia de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.

Jefe del Departamento Materno Infantil del Hospital Nacional Prof. Alejandro Posadas

Director Médico de DIAGNOMED, Buenos Aires.

mariopalermo@fibertel.com.ar

**Parra Cordero, Mauro (Chile)**

Profesor Asociado de la Universidad de Chile  
Jefe de la Unidad Materno-fetal del Hospital Clínico  
Universidad de Chile.  
mcparra55@yahoo.co.uk

**Pascual Martínez, María Angela (España)**

Directora del Servicio de Ginecología y  
Coordinadora de la Sección de Diagnóstico  
Ginecológico por Imágenes del Departamento de  
Obstetricia, Ginecología y Reproducción del Instituto  
Universitario Dexeus, Barcelona.  
marpas@dexeus.com

**Quijano, César (Argentina)**

Docente e Investigador del Centro Rosarino de  
Estudios Perinatales (CREP)  
Director del Comité de Docencia e Investigación del  
Instituto Cardiovascular de Rosario (ICR).  
Consultor en el Departamento de Uro-ginecología  
y piso pélvico de la Facultad de Medicina de la  
Universidad de Rosario.  
quijanocesar@gmail.com

**Quiroga de Michelena, María (Perú)**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la  
Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima.  
Directora del Instituto de Medicina Genética, Lima.  
cgenetic@telefonica.net.pe

**Rodríguez, Marcelo (Chile)**

Ruoti Cosp, Miguel (Paraguay)  
Profesor Asistente en Cátedra de Ginecología y  
Obstetricia de la Facultad de Ciencias Médicas  
de la Universidad Nacional de Asunción (UNA),  
Paraguay.  
mruoticosp@hotmail.com

**Saona Ugarte, Pedro (Perú)**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la  
Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima.  
Médico Asistente del Servicio de Ginecología y  
Obstetricia del Hospital Nacional Cayetano Heredia,  
Lima.  
psaona@gmail.com

**Sticotti, Sebastián (Argentina)**

Médico Neonatólogo del Hospital de Clínicas,  
Universidad de Buenos Aires  
Médico Investigador de DIAGNOMED, Buenos Aires.

**Sosa Olavaria, Alberto (Venezuela).**

Profesor Titular en Obstetricia y Ginecología de la  
Universidad de Carabobo, Valencia.  
Director del Centro de Entrenamiento en  
Ultrasonografía Perinatal (CEUPS)  
ceusperinatal@yahoo.com

**Toledo, Víctor (Chile)**

Uceda del Campo, Jorge (Perú)  
Ex jefe de la Unidad de Cirugía Pediátrica del  
Hospital Metodista de Dallas, EEUU.  
jorgeucedadelcampo@yahoo.com

**Zavala Coca, Carlos (Perú)**

Profesor Principal de la Facultad de Medicina de la  
UNM San Marcos, Lima.  
Jefe de la unidad de Medicina Fetal y Diagnósticos  
prenatal de la Red Asistencial Almenara-ESSALUD,  
Lima.  
Director Gerente de REPROGENETICS, Lima.  
genetic2@speedy.com.pe

**Zurita Peralta, Jesús (Venezuela).**

Profesor Adjunto del Centro de Entrenamiento en  
Ultrasonografía Perinatal (CEUPS), Valencia.  
Ex jefe de la Unidad de Perinatología del Hospital  
Militar de Caracas.  
jzuritaperalta@gmail.com

**Fernández Nolasco, Rafael (México).**

Director Médico del Instituto Mexicano de  
Diagnóstico por Imagen.  
rafanolasco@hotmail.com

**Pérez-Canto Chellew, Gonzalo (Venezuela).**

Profesor del Centro de Entrenamiento en  
Ultrasonografía Perinatal (CEUPS)  
ceusperinatal@yahoo.com

**Suárez Carrasco, Alberto**

Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins.  
Profesor de la Escuela Peruana de Ultrasonido  
(EPUS).  
asc1205@hotmail.com

# Contenido

PRÓLOGO .....	vii
AUTORES .....	ix
<b>Sección 1</b>	
<b>A manera de Introducción</b>	
LA ECOGRAFÍA EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA EN EL PERÚ.....	3
<i>José Pacheco-Romero</i>	
FÍSICA DEL SONIDO APLICADA A LA ECOGRAFÍA .....	9
<i>Moisés Huamán Guerrero</i>	
<b>Sección 2</b>	
<b>Ecografía en Obstetricia y Medicina Fetal</b>	
ECOGRAFÍA EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO .....	17
<i>Moisés Huamán Guerrero</i>	
EVALUACIÓN DEL ESPACIO EXTRACELÓMICO, DEL ESPACIO AMNIÓTICO Y DE LA VESÍCULA VITELINA .....	27
<i>Gonzalo Moscoso</i>	
MARCADORES ECOGRÁFICOS DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN EL PRIMER TRIMESTRE .....	33
<i>Moisés Huamán, Roberto Albinagorta, Jimmy Espinoza</i>	
MANEJO DEL ABORTO TEMPRANO ESPONTÁNEO .....	45
<i>Alberto Sosa Olavarría</i>	
ECOGRAFÍA EN EMBARAZO ECTÓPICO.....	53
<i>Guillermo Diez Chang</i>	
ECOGRAFÍA EN LA ENFERMEDAD DEL TROFOBlasto .....	61
<i>Erasmus Huertas Tacchino</i>	
ECOGRAFÍA EN EL CÁLCULO DE LA EDAD GESTACIONAL .....	67
<i>Eduardo Amoretti Martínez</i>	
PLACENTA, CORDÓN UMBILICAL Y LÍQUIDO AMNIÓTICO .....	73
<i>Jorge Antonio Díaz Herrera</i>	

MARCADORES ECOGRÁFICOS DE CROMOSOMOPATÍAS: SEMANA 18-22 DE EMBARAZO .....	83
<i>M. Gallo, A. Espinosa, J.L. Gallo, M. Ruoti, N. Castro</i>	
FLUJOMETRÍA DOPPLER EN OBSTETRICIA .....	91
<i>Alberto Sosa Olavarría</i>	
EL RETORNO VENOSO EN EL FETO ¿EL PAPEL EN LA DEFINICIÓN DE UN PERFIL DE RIESGO? .....	103
<i>Alexandra Matías, Nuno Montenegro</i>	
ECOGRAFÍA EN MADUREZ FETAL .....	119
<i>Adriana Medina de Bello</i>	
UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA EN EL EMBARAZO GEMELAR .....	127
<i>Mauro Parra Cordero</i>	
ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO FETAL .....	137
<i>Francesc Figueras, Alois Osorio Manyari</i>	
ECOGRAFÍA DOPPLER EN LA VIGILANCIA DEL FETO CON SEVERO COMPROMISO .....	149
<i>Moisés Huamán Guerrero, Lorena Campodónico Olcese</i>	
ECOCARDIOGRAFÍA FETAL .....	153
<i>Hernán Muñoz, Gabriela Enríquez, Ignacio Hernández, Marcelo Rodríguez, Víctor Toledo, Maritza Nazaretian</i>	
NEUROSONOGRAFIA EMBRIO-FETAL NORMAL .....	173
<i>Alberto Sosa Olavarría</i>	
NEUROSONOGRAFÍA FETAL PATOLÓGICA .....	195
<i>Alberto Sosa Olavarría</i>	
ECOGRAFÍA EN LA ANEMIA FETAL .....	223
<i>Alberto Bermúdez Zorrilla</i>	
ECOGRAFÍA 3D/4D EN OBSTETRICIA .....	229
<i>Mario S. F. Palermo, Emerson Murua, Marcelo Aguilar, Sebastián Sticotti</i>	
LO QUE DEBE SABER EL ECOGRAFISTA DE GENÉTICA .....	243
<i>Carlos Alberto Zavala-Coca</i>	
DISPLASIAS MÚSCULO ESQUELÉTICAS .....	247
<i>Gonzalo A. Pérez-Canto Chellew</i>	
ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS PULMONARES FETALES .....	263
<i>Jesús Zurita Peralta, Alberto Sosa Olavarría</i>	

DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR: ONFALOCELE Y GASTROSQUISIS .....	273
<i>Santiago Cabrera</i>	
ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS GASTROINTESTINALES.....	283
<i>Ana Espinosa, Manuel Gallo</i>	
ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS DEL SISTEMA GENITO-URINARIO .....	293
<i>Hugo Jaime Ingar Pinedo</i>	
ECOGRAFÍA EN LOS TUMORES FETALES .....	299
<i>Luis Díaz Guerrero, Gelsy Giugni Chalbaud de Schenone</i>	
INFECCIONES PLACENTARIAS FETALES .....	305
<i>Francisco Mauad Filho, Jailson Costa Lima</i>	
INFORMACIÓN Y CONSENTIMIENTO INFORMADO EN ECOGRAFÍA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL .....	311
<i>Manuel Gallo</i>	
PROCEDIMIENTOS INVASIVOS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL .....	315
<i>Alois Osorio Manyari, Francesc Figueras, Toni Borrell</i>	
TERAPIA FETAL.....	323
<i>Hernán Muñoz S., Marcelo Rodríguez G., Víctor Toledo, Ignacio Hernández</i>	
TERAPIA ANTENATAL DE MÍNIMA INVASIÓN .....	337
<i>Carlos Bermúdez G.</i>	
LA ECOGRAFÍA EN LA PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES FETALES .....	361
<i>Pedro Saona Ugarte</i>	
ASPECTOS LEGALES EN EL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PRENATAL .....	369
<i>Manuel Gallo</i>	
LA ECOGRAFÍA PRENATAL Y EL CIRUJANO PEDIATRA.....	379
<i>Jorge Enrique Uceda del Campo</i>	
EVIDENCIA CLÍNICA EN ECOGRAFÍA GINECO OBSTÉTRICA: UNA HERRAMIENTA PARA UN MEJOR DESEMPEÑO MÉDICO.....	391
<i>David Campodónico Olcese, Roberto Albinagorta Olórtegui, Moisés Huamán Joo, Moisés Huamán Guerrero</i>	
ECOGRAFÍA CEREBRAL NEONATAL .....	403
<i>Hubertino Díaz Lazo</i>	
CITOGENÉTICA EN EL ABORTO ESPONTÁNEO .....	415
<i>María Quiroga de Michelena</i>	

### Sección 3

#### Ecografía en Ginecología

ECOGRAFÍA DE LA PELVIS FEMENINA.....	421
<i>Hugo Contreras Carrillo</i>	
PATOLOGÍAS UTERINAS MIOMETRIALES.....	429
<i>Francisco Mauad Filho, Jailson Costa Lima</i>	
ECOGRAFÍA EN LA PATOLOGÍA OVÁRICA.....	435
<i>MªAngela Pascual, Betlem Graupera</i>	
ECOGRAFÍA EN MASAS PÉLVICAS NO GINECOLÓGICAS .....	447
<i>Rafael Fernández Nolasco</i>	
SONOHISTEROGRAFÍA.....	459
<i>Fernando García Armas</i>	
ECOGRAFÍA VOLUMÉTRICA EN GINECOLOGÍA .....	473
<i>MªAngela Pascual, Betlem Graupera, Lourdes Hereter.</i>	
ECOGRAFÍA EN LAS ALTERACIONES PERINEALES DE CAUSA OBSTÉTRICA.....	483
<i>Miguel Ariel, Cesar E. Quijano</i>	
ECOGRAFÍA DIAGNÓSTICA DE LA MAMA.....	489
<i>Alberto Suárez Carrasco</i>	
ANEXOS .....	497
ÍNDICE.....	501



## Sección 1

---

# A manera de Introducción







NACIMIENTO...CRIANZA...  
VEJEZ...MUERTE.  
CICLO VITAL QUE NOS CORRESPONDE  
A TODOS LOS MORTALES.  
QUIZÁS NO FUE UN CICLO  
PARA LOS PRIMEROS PERUANOS  
QUIZÁS ERA SIMPLEMENTE  
UN INCIDENTE,  
ESTA VIDA EN CAY-PACHA

Fernando Cabieses

## LA ECOGRAFÍA EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA EN EL PERÚ

José Pacheco-Romero

### HISTORIA BREVE DEL DESARROLLO DEL ULTRASONIDO EN MEDICINA

André Dénier publicó, en 1951, su libro *“Les Ultras-sons -- Appliqués a la Medecin”*. Casi todo el libro se refería al ultrasonido usado en el tratamiento de diversas enfermedades. Solo una pequeña porción la dedicó al ultrasonido diagnóstico <sup>(1)</sup>.

Japón inició publicaciones en japonés sobre sus experiencias, desde 1952. Describieron las observaciones con escáner A en el cáncer de cérvix y las diferentes causas de agrandamiento uterino. El modo M fue descrito en 1954, en Suecia, y los transductores transvaginal y transrectal fueron inventados en 1955. Para 1957, se conoció el *pan-*

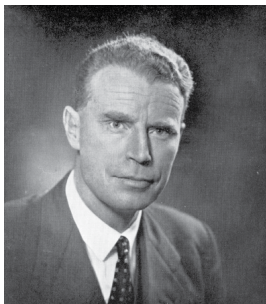
*scanner*, en el que el paciente se sentaba en una silla dental modificada, amarrada a una ventana plástica de un caldero semicircular lleno con solución salina, mientras el transductor rotaba en la solución en arco semicircular. Recibió un Certificado al Mérito de la *American Medical Association*, en 1958 <sup>(2)</sup>.

El Profesor Ian Donald (Figura 1), en el Departamento de Obstetricia en Glasgow, inició un experimento 'loco' para ese tiempo. Luego de servir y ser distinguido en la *Royal Air Force*, entre 1942 y 1946 <sup>(3)</sup>, demostró su interés en radar y sonar, una técnica desarrollada por el francés Paul Langevin, en la Primera Guerra Mundial, como un posible método de detectar submarinos. Aplicando el sonar en el diagnóstico médico, en 1957, diagnosticó un quiste muy grande, fácil de extraer, en una mujer con diagnóstico de cáncer inoperable del estómago. 'Desde este punto', escribió Ian Donald, 'no puede haber marcha atrás'. Los resultados aparecieron en *The Lancet*, 1958, con el título 'Investigación de tumoraciones abdominales por ultrasonido pulsado' <sup>(2)</sup>. Tom Brown, en 1957 y a la edad de 24, inventó y construyó con Ian Donald el prototipo del primer explorador de contacto modo B.

La compañía Aloka fue fundada en 1950 y produjo su primer ecógrafo modo A en 1960 <sup>(4)</sup>.

Figura 1. En los 1950, el ultrasonido se convirtió en una promesa de 'una ventana segura al vientre'. Se observa al Profesor Ian Donald (1910-1987) realizando una ecografía.

Ian Donald 1910-1987.



Christian Andreas Doppler<sup>(5)</sup> (Fig. 2) determinó lo que hoy es conocido como el efecto Doppler, la variación de la longitud de onda de cualquier tipo de onda emitida o recibida por un objeto en movimiento. En 1842, él escribió 'Sobre la luz coloreada de las estrellas binarias refractadas y otros cuerpos celestes – Tentativa de una teoría más general que incluye el teorema de Bradley como parte integral'. Basado en ello, Shigeo Satomura, en colaboración con los cardiólogos Yoshida y Nimura (Universidad de Osaka), aplicó en 1955 técnicas de medición del corazón y pulsaciones de los vasos periféricos y oculares. Kaneko y Kato, a su vez, observaron en 1962 que el flujo sanguíneo puede ser detectado por el método Doppler ultrasónico<sup>(2)</sup>.

Con el respaldo de los Servicios de Salud de EE UU y la Universidad de Colorado, Homes y col fabricaron, en 1964, un transductor en contacto directo con el cuerpo del paciente y suspendido en rieles móviles sobre el paciente.

El primer escáner de tiempo real, más conocido como escáner B rápido, fue desarrollado por Krause y Soldner y manufacturado como Vidoson por Siemens, de Alemania, en 1965<sup>(2)</sup>.

John C. Hobbins en Yale, Connecticut<sup>(6)</sup>, y Stuart Campbell, en el *King's College Hospital* de Londres<sup>(7)</sup>, fundaron los más importantes centros de formación en sonografía fetal. En 1968, Campbell (Figura 3) publicó 'Un método mejorado de cefalome-



Figura 3. Stuart Campbell y la ecografía.

tría fetal por ultrasonido'. Hobbins introdujo la medición de la longitud del fémur fetal, en 1979, para evaluación de la displasia esquelética<sup>(2)</sup>. En su libro sobre ecografía en obstetricia y ginecología, Hobbins (Figura 4) señalaba que el examen en el nivel I podría ser realizado por un ecografista general entrenado; mientras tanto, el nivel II era requerido por una de cada 1000 pacientes tamizadas y debería ser atendido por un especialista con mucha experiencia en ecografía obstétrica<sup>(8)</sup>.

Luego de agregarse la tecnología digital al ultrasonido, Kazunori Baba, en Japón, hizo la primera comunicación sobre el ultrasonido 3-D, en 1984. La imagen tomaba 10 minutos en ser reconstruida<sup>(2)</sup>.

Asim Kurjak<sup>(9)</sup> (Figura 5), en Croacia, fue pionero en el uso del Doppler color transvaginal en la determinación de la circulación pélvica, en 1989. Fundó la Escuela Interuniversitaria de Ultrasonido en Medicina Ian Donald, en Dubronik, una de las más importantes escuelas de ultrasonido en el mundo.



Figura 4. John C. Hobbins, reconocido por ecografía perinatal y tratamiento fetal.

Concluiré esta parte introductoria, señalando que se reconoció a la sonografía como entidad separada, en 1974, por la Asociación Médica Americana. Para obtener la acreditación en obstetricia y ginecología, los médicos y sonografistas tienen que interpretar un mínimo de 170 ecografías por año<sup>(2)</sup>.

## PRIMERAS EXPERIENCIAS PERUANAS

El primer contacto con un ecógrafo de quien escribe fue en la Clínica Mayo, en 1969. El Dr. Leonard Aaro había sido encargado para manejar el primer ecógrafo para uso obstétrico. Este tenía la dimensión un poco mayor de un aparato de rayos X, y del soporte en su parte superior descendía un conducto flexible que finalizaba en un transductor grande y pesado. Ayudé al Dr. Aaro en las primeras experiencias. La primera visión de un feto nos tomó alrededor de 15 a 20 minutos, para tener una imagen inmóvil, como se veía en aquellos tiempos, media borronada y a puntitos, el borde difuso. Pero, ahí estaba la imagen fetal, el útero, el líquido amniótico, la placenta, en fin....

El primer ecógrafo que se instaló en el Perú fue en el Hospital Militar Central, un Vidoson, de Siemens. Lo inauguró Fernando Bonilla, en 1978, y los primeros médicos en usarlo fueron Honorato Dávila –quien se entrenó con Bonilla- y Alfredo Guzmán, médico consultor del Hospital. Por el mismo tiempo, Elio Quiroz inició la atención particular en ecografía en la Clínica Ricardo Palma, en 1978, y el médico argentino Norman Korembilit, en 1979.

Elio Quiroz Díaz, fue radiólogo en su ciudad natal Cajamarca. Vislumbrando el avance y futuro de la ecografía en el campo de la salud, Elio hizo un entrenamiento en ecografía en Inglaterra, en 1979 y 1980. Al regresar al



Figura 2. Christian Doppler. Tomado de ref<sup>5</sup>.

Perú, a pesar del elevado costo, Quiroz adquirió su propio equipo Aloka con transductor lineal y tiempo real, con el cual realizó labor docente en instituciones de salud. En el Hospital Militar, donde el ecógrafo no tenía uso, Quiroz fue invitado a realizar algunos exámenes. De la misma manera, en 1983, luego de que el Hospital Rebagliati, del Instituto Peruano de Seguridad Social, adquiriera su primer ecógrafo, un Aloka 220, destinado al Departamento de Obstetricia, tuvimos a Elio como invitado, enseñando las primeras experiencias en ecografía a quien escribe, a Moisés Huamán y Alberto Vargas Lechuga.

Fuera de Lima, Luis Noriega instaló un ecógrafo en Huacho, luego de entrenar con Korembli. En 1981-82, el Hogar de la Madre adquirió un sonógrafo y contrataron a Manuel Mansilla (posgrado en Bélgica), José Quispe (posgrado en México) y Héctor Dulude (entrenamiento con el Dr. Cassis, Ecuador) como ecografistas. Alfredo Guzmán fue ecografista en la Clínica Maison de Santé. Manuel Mansilla, en un ecógrafo con una pantalla muy pequeña, entrenó a quien escribe, a Moisés Huamán, Alberto Vargas Lechuga y a Carlos Hernández a evaluar ecografías en pocos minutos, de manera que pudiéramos atender a las numerosas pacientes de la especialidad que teníamos en el hospital Rebagliati.

Figura 5. Asim Kurjak, ecografista pionero en el empleo del Doppler color.



En ese entonces, solo contábamos con el transductor abdominal, con imágenes no tan claras como las de ahora; había que usar la 'imaginación'. Hubo mucha indiferencia e incredulidad por ciertos sectores médicos, pues los informes no siempre coincidían con la realidad. Según Alejandro Siu, dicha incredulidad llevó al término de 'eco-cuy', por el transductor abdominal, como si las observaciones de los ecografistas fueran tan fantásticas como las de los brujos que 'pasaban el cuy' para diagnosticar las dolencias, desde épocas muy remotas de nuestro país. El eminente cirujano Dr. Eduardo Valdivia Ponce, alguna vez expresó: 'Los ojos los tengo en los dedos'. Aún se creía más en la clínica que el aporte que pudiera dar la ecografía.

Recordamos la condición obligatoria de la vejiga llena, para una mejor visualización de los órganos pélvicos y del contenido intrauterino en las primeras semanas. La enseñanza, por entonces restringida, limitaba la utilización del método en beneficio del paciente. Sin embargo, proliferaron los médicos sin entrenamiento, que se dedicaron a hacer 'ecografías', a quienes se sumaron otros profesionales de la salud y, aún más grave, empíricos. Por el año 1985, proliferaron ecografistas en las avenidas Alfonso Ugarte, Grau y alrededor de los grandes hospitales, como Maternidad de Lima y Loayza. El aspecto positivo fue que los médicos entrenados contribuyeron a la difusión de las bondades de la ecografía. Pero, el aspecto negativo fue el descrédito a la tecnología, la publicidad engañosa, los 'jaladores callejeros'; así, personas sin entrenamiento captaban pacientes, en perjuicio de su salud. También, se inició en esta etapa el conflicto entre ginecoobstetras y radiólogos, sobre quién debería atender a la gestante en la evaluación ecográfica.

Nosotros continuamos con nuestro entusiasmo, pues veíamos el gran

futuro de la ecografía. Así, las primeras tablas obstétricas de crecimiento fetal fueron americanas, europeas, mexicanas, argentinas. En el viejo primer Aloka 220 que tuvimos en el Hospital Rebagliati, empezamos a investigar las curvas de crecimiento fetal, inicialmente basándonos en las curvas de Haddock. En 1985, con Moisés Huamán y Carlos Arévalo publicamos el primer trabajo peruano sobre curvas de crecimiento fetal por ultrasonido, en la Revista Acta Médica Peruana<sup>(10)</sup>, curvas que posteriormente fueron confirmadas por sendas Tesis de Doctorado de Moisés Huamán y Eduardo Amoretti. Luego, hicimos el estudio en gemelares<sup>(11)</sup>. Con estas excepciones, hasta el momento no se ha establecido e implementado en los ecógrafos curvas de crecimiento fetal limeñas –menos, nacionales–, que con seguridad deben ser diferentes a las internacionales, de acuerdo a estudios de peso y talla al nacimiento en poblaciones peruanas, medidas que son menores a las publicadas por Lubchenko<sup>(12)</sup>.

Entre los beneficios iniciales de la ecografía, se diagnosticó tempranamente las molas hidatidiformes, embarazos ectópicos, tumoraciones anexiales, tumores uterinos, en beneficio de las pacientes. Se eliminó el pneumoperitoneo. Pero, la curva de aprendizaje fue grande, los informes no eran generalmente buenos y completos. Las instituciones que brindaban la mejor atención en ecografía en ese entonces fueron los hospitales públicos, como el Hospital Rebagliati, Cayetano Heredia, Maternidad de Lima, Militar Central, Aeronáutica. Entre las instituciones privadas, figuraron el Hogar de la Madre, Clínica Ricardo Palma, Instituto Pra-Nor. En nuestra Unidad de Ecografía de Obstetricia y Ginecología y en el Departamento de Imagenología del Hospital Rebagliati, de EsSalud, se atendía el mayor volumen de pacientes a nivel nacional, convirtiéndose

en un gran centro docente para los médicos residentes de todo el país. Luego del primer equipo Aloka 220 de 1983, se adquirió el Aloka 630, en 1985.

En 1985 a 1986, Luis Noriega introdujo la ecografía transvaginal y posteriormente Norman Korembliit organizó y dictó cursos al respecto en el Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas. El ecógrafo Doppler ingresó en 1994, con cursos didácticos de Marcela Torres, en 1997; en 1998, lo tuvimos en el Hospital Rebagliati. El Doppler color ingresó en 1995, el ecógrafo 3D, en 1995, con Luis Noriega, y el ecógrafo -mal denominado '4D- y la ecografía volumétrica dinámica, en 2002.

## ENTRENAMIENTO EN ECOGRAFÍA GINECOOBSTÉTRICA

Quiroz estuvo en Inglaterra en los años '80, como se expuso anteriormente, y luego en EE UU, Brasil y Argentina. Fue el primer ecografista peruano en enseñar sobre ecografía en nuestro país. El Hospital Militar Central trajo a Fernando Bonilla, de España, quien estuvo en varios nosocomios públicos y privados enseñando la pericia en ecografía. Luego de los cursos de Marcela Torres, el Instituto Latinoamericano de Salud Reproductiva – ILSAR (Director, Moisés Huamán)- y Ecco Diagnóstico (Director, Alfredo Guzmán) han continuado una programación permanente de cursos en ecografía, trayendo a excelentes docentes extranjeros, que han promovido el uso adecuado del ultrasonido y han motivado a muchos médicos jóvenes a viajar al extranjero a adquirir novedosos conocimientos.

Las primeras instituciones hospitalarias en brindar entrenamiento en ecografía fueron la Maternidad de Lima (Manuel Mansilla) y el Hospital Rebagliati, que brindó docencia en posgrado, en convenio con las

IMPORTANCIA DE LA ECOGRAFÍA EN LA SALUD DE LA MUJER
• Evaluación de la vitalidad fetal
• Detección precoz de las anomalías congénitas
• Detección precoz de la alteración del bienestar fetal
• Patología placentaria y del cordón umbilical
• Tumoraciones pélvicas
• Procedimientos asistidos por ecografía
• Estudio y evolución del tratamiento en infertilidad

Tabla 1.

Universidades Nacional Mayor de San Marcos, Villarreal, Cayetano Heredia, y cursos gratuitos, con asistencia masiva de interesados en el tema. También, el Hospital Materno Infantil San Bartolomé realizó cursos de pre y posgrado, para alumnos de la Universidad Nacional Mayor de San Marcos.

Al momento, la ecografía es parte de los sílabos de la especialidad en los programas de residentado médico universitario. Y las dos instituciones formadoras de ecografistas son ILSAR y Ecco Diagnóstico. Vemos con mucha preocupación que instituciones de otras regiones del Perú proveen formación en ultrasonido a todo tipo de personal de salud, así como maestrías en ecografía. Esto constituye una intromisión al perfil profesional del médico-cirujano, quien, fuera de la carrera médica, sigue un residentado en la especialidad de ginecoobstetricia o radiología, para evaluar y diagnosticar la salud y enfermedad. Se requiere que nuestras autoridades gubernamentales, universitarias y sociedades médicas regularicen y normen la práctica de la ecografía en el Perú.

## SOCIEDADES MÉDICAS DE ECOGRAFÍA

En 1984, se creó la Sociedad Peruana de Ultrasonido en Medicina y Biología, en el Hospital Militar Central, con reconocimiento del Colegio

Médico del Perú. Su primer Presidente fue Elio Quiroz Díaz. Al año siguiente, 1985, se creó la Sociedad Peruana de Ecografía, cuyo primer Presidente fue Benjamín Benavente. Estas sociedades tuvieron duración pasajera y luego dejaron de existir, como ocurre con muchas sociedades médicas en el Perú.

El 16 de setiembre de 1999, nació la Sociedad Peruana de Ultrasonografía en Obstetricia y Ginecología – SPUOG-, basada en la *International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, de Campbell. El primer Presidente Fundador fue Moisés Huamán, quien luego de actividad científica importante, en 2006, fundó la Federación Iberoamericana de Ultrasonografistas en Obstetricia y Ginecología – FIAUOG-, siendo él su primer Presidente. Ambas entidades han tenido nutrida actuación, cada una en la región geográfica correspondiente, habiendo organizado numerosos encuentros científicos en forma de congresos y jornadas.

Por otro lado, en el Perú, ILSAR ha colaborado en la reglamentación de la Ley sobre Vacunación contra la rubéola, en la suplementación del ácido fólico en la harina y está promoviendo en el Ministerio de Salud las Guías de ecografía básica en ginecoobstetricia, con relación a equipamiento, capacitación, ambientes y tipo de informes en los diferentes niveles de atención.



## AVANCES EN ECOGRAFÍA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

En líneas generales, se puede decir que, en los últimos diez años, se ha avanzado en el diagnóstico de tumores anexiales y mapa vascular, la ecografía translaparoscópica, punción de quistes de ovario, captación de ovocitos, el mapeo pélvico prequirúrgico. Se puede establecer la viabilidad de gestaciones tempranas, la gestación ectópica, predicción del sexo, amniocentesis, cordocentesis, evaluación del bienestar fetal, predicción de la preeclampsia (signo de la muesca), predicción de la madurez pulmonar, flujometría Doppler, marcadores ecográficos para anomalías fetales, detección de cardiopatías congénitas, cuya calidad se ha visto ampliada con las ecografías 3D y 4D.

En el Perú, ello ha repercutido principalmente en la disminución de los índices de morbimortalidad materna y perinatal, pues han coincidido con la masificación del uso de la ecografía en este campo, como ha ocurrido no solo en América Latina sino a nivel mundial. Ha sido implemento indispensable en las hemorragias obstétricas, embarazos con riesgo, trastornos hipertensivos del embarazo, hemorragias e infecciones, insuficiencia uteroplacentaria, restricción del crecimiento intrauterino, diagnóstico y crecimiento de gemelares, medicina fetal, malformaciones y cromosomopatías, mapeo pélvico prequirúrgico, mapa vascular de tumoraciones anexiales, entre otros (Tabla 1).

Sin embargo, es importante precisar que, en el Perú, no existen evidencias científicas de la relación ecografía y la reducción de la morbimortalidad maternoperinatal. Pero, conocemos que es de gran ayuda en los embarazos complicados en general, desde la sospecha de un embarazo, diagnóstico de embarazos ectópicos y otras complicaciones, entre otros,

y un estudio realizado en el Hospital Rebagliati demostró la disminución en los gastos en emergencia con el empleo del ecógrafo (Moisés Huamán, comunicación personal).

## PUBLICACIONES SOBRE ECOGRAFÍA

Aún existen en el Perú pocas publicaciones. Quienes más han aportado a la literatura científica son los médicos ecografistas de la Red Asistencial Rebagliati, de EsSalud (algo más de 53 trabajos publicados, entre 1985 y 2008), del Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Hospitales Cayetano Heredia, San Bartolomé, Loayza. Los artículos publicados en la Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia<sup>(50)</sup> pueden ser encontrados, a partir del año 1994, en la Biblioteca Virtual de Salud, de la Universidad Nacional Mayor de San Marcos (<http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecologia/ginecologia.htm>). Recientemente, 6 trabajos o resúmenes han sido publicados en el extranjero (Huamán M y col: 2 trabajos en la Rev Ultrasonogr Embriofetal SoVUOG, 2007, y 4 resúmenes en el J Ultrasound Obstet Gynecol ISUOG, 2007).

## CONCLUSIONES

Conforme ha avanzado la tecnología y la pericia de la ecografía en medicina, es de destacar la amplia difusión de este medio diagnóstico a través de las instituciones de salud, Facultades de Medicina, Sociedades Científicas y Colegio Médico del Perú. En cuanto a personal humano preparado tecnológicamente, no tenemos que envidiar a ningún país. Sin embargo, aún no existe la formación universitaria del ecografista, y el ecografista peruano se forma por vocación, en centros especializados nacionales y extranjeros. Falta normar debidamente el uso del equipo

de ultrasonido, así como el abuso (incluyendo el intrusismo) por personal no capacitado, sin conocimientos médicos para la interpretación y diagnóstico. También, es lamentable que no exista apoyo financiero para hacer investigación.

La venta de estos equipos en el país se ha incrementado notablemente en los últimos 10 años y más en el presente quinquenio. La realidad económica en salud nos ha planteado el reto de aplicar el entrenamiento, capacitación e investigación por niveles de complejidad. Así, no se requiere un ecógrafo 4D para realizar buena medicina fetal en los niveles 1 o 2 de atención, y muchas veces tampoco en el nivel 3.

La ecografía tiene un lugar privilegiado como método auxiliar de diagnóstico en la ginecología y obstetricia, en el Perú y en el mundo. Requerimos organizar la práctica de ecografía e institucionalizar a los ecografistas del país. Necesitamos más ecógrafos y menos monitores fetales, más ecografistas dedicados a tiempo completo, más instituciones serias en el campo, así como la formación de líderes. Es de suma importancia desterrar el intrusismo. Promover la investigación, incluyendo el pregrado y el posgrado universitario. Y....., publicar.

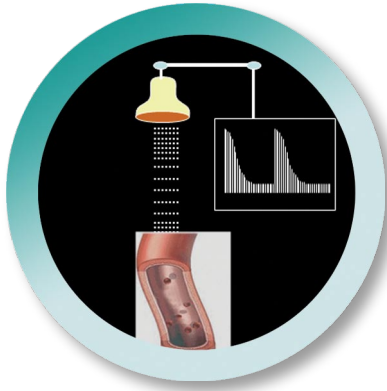
## AGRADECIMIENTOS

Quiero expresar un agradecimiento especial a los Drs. Alfredo Guzmán Changanaquí, Alejandro Siu Au, Ernesto Quevedo Coloma, Héctor Dulude Arrieta, Alberto Ascenzo Palacio y Moisés Huamán Guerrero por su aporte en notas sobre las primeras experiencias en ecografía en el país.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Denier A. Les Ultra-sons appliques a la medecine. 1951. Disponible en: <http://www.ob-ultrasound.net/denier.html>. Obtenido el 21 de julio de 2009.
2. Woo J. A short History of the development of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology Disponible en: <http://www.ob-ultrasound.net/history1.html>. Obtenido el 16 de febrero 2008.
3. [historiadelamedicina.org](http://historiadelamedicina.org) Blog. Ian Donald (1910-1987). Disponible en: <http://historiadelamedicina.org/blog/2006/12/27/ian-donald-1910-1987/>. Obtenido el 21 de julio de 2009.
4. Aloka. Company overview and history. Disponible en: <http://www.aloka.com/about/index.asp>. Obtenido el 21 de julio de 2009.
5. Wikipedia. The Free Encyclopedia. Christian Andreas Doppler. Disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Christian\\_Andreas\\_Doppler](http://es.wikipedia.org/wiki/Christian_Andreas_Doppler). Obtenido el 21 de julio de 2009.
6. University of Colorado Health Sciences Center. Department of Obstetrics and Gynecology, university of Colorado Denver Faculty. John C. Hobbins, M.D. Disponible en: <http://www.uchsc.edu/obgyn/Facdescrip.htm>. Obtenido el 21 de julio de 2009.
7. Wikipedia. The Free Encyclopedia. Stuart Campbell (Obstetrician and Gynaecologist). Disponible en: [http://en.wikipedia.org/wiki/Stuart\\_Campbell\\_\(Obstetrician\\_and\\_Gynaecologist\)](http://en.wikipedia.org/wiki/Stuart_Campbell_(Obstetrician_and_Gynaecologist)). Obtenido el 21 de julio de 2009.
8. Hobbins JC, Winsberg F, Berkowitz. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. Baltimore/London: Williams & Wilkins. 1983: pags. 235.
9. Wikipedia. The Free Encyclopedia. Asim Kurjak. Disponible en: [http://en.wikipedia.org/wiki/Asim\\_Kurjak](http://en.wikipedia.org/wiki/Asim_Kurjak). Obtenido el 27 de julio de 2009.
10. Pacheco J, Huaman M, Arévalo C. Curvas de crecimiento fetal por ultrasonido. Acta Médica Peruana 1985; 12:84.
11. Pacheco J, Huaman M, Linares J. Curvas de crecimiento por ultrasonido de gemelares. Acta Médica Peruana 1986; 13: 38.
12. Ticona M, Huanco D. Crecimiento fetal en el recién nacido peruano. Rev Per Ginecol Obstet. 2008; 54(1):33-7.





# FÍSICA DEL SONIDO APLICADA A LA ECOGRAFÍA

Moisés Huamán Guerrero

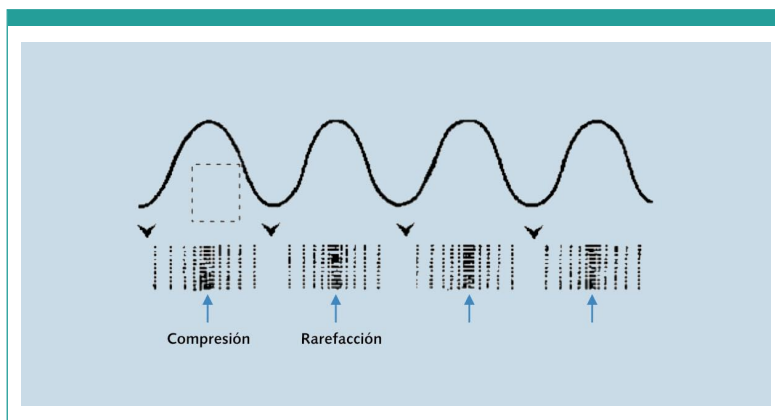
El **sonido es energía mecánica** (a diferencia de las ondas electromagnéticas: los rayos X, gamma, luz, y las ondas de radio utilizadas en la Resonancia Magnética Nuclear), que se propaga en forma de ondas a través de la materia creando áreas de compresión y de rarefacción. Las característica básica de éstas ondas son: la **longitud** de onda que determina el **período** o duración de cada ciclo llamado **Hertz**, la **amplitud** de la onda que es energía o potencia de la onda, y la **frecuencia** de onda que es el número de ciclos o Hertz por segundo. El oído humano es capaz de percibir sonidos con frecuencia de onda entre dos mil y veinte mil ciclos por segundo, las frecuencias mayores a estas reciben el nombre de **ultrasonidos (US)**, que son utilizados en la ultrasonografía o ecografía. (Fig. 1).

En ecografía se utilizan US que van entre 2 y 20 mega hertz (MHZ) o millones de ciclos por segundo, de acuerdo a las necesidades. Cuanto mayor es la frecuencia de onda, la pérdida de la energía o **atenuación** es más rápida y por lo tanto la profundidad de la exploración será menor, es así que con transductores que emiten frecuencias entre 3 y 5 MHZ (utilizados en la exploración abdominal pélvica) se puede explorar hasta 20 cm de profundidad, y con 5 a 7 MHZ solamente hasta 8 cm (utilizados en la exploración vaginal).

El sonido, para propagarse necesita materia, cuanto más partículas contiene ésta, más rápida será la velocidad de propagación, en el gas es muy lenta (300 m/s) y la energía se atenúa más rápido, por ello no se puede explorar áreas donde hay intestinos con gases; en el tejido blando la velocidad de propagación es mayor (1540 m/s) la que se aplica en los programas de cálculo de los ecógrafos para medir las distancias. En el líquido se propaga a 1450 m/s, en el hueso a 4 mil, y en el metal a 5 mil m/s. Por esta razón física es que se debe colocar gel al transductor (que es básicamente agua) para eliminar el aire que existe en los poros de la piel y permitir que el sonido se propague al interior del cuerpo<sup>(6)</sup>.

En 1880 los hermanos Curie describieron la transformación de la ener-

Figura 1. Onda sonora.



gía mecánica en eléctrica a lo que llamaron fenómeno piezoeléctrico, utilizando un experimento muy simple: golpearon con un martillo (energía mecánica) una lámina de metal que tenía conectada un conductor de corriente eléctrica en ambas caras y unida a un voltímetro, y observaron que al golpear la placa se generaba electricidad medida en el voltímetro. Un año después en el mismo experimento, conectaron electricidad en los conductores, observando que la placa empezaba a vibrar generando sonido, a esta conversión de energía le llamaron fenómeno piezoeléctrico invertido. Estos fenómenos son la base de la ultrasonografía.

El **transductor** del ecógrafo, contiene cristales que por sus características estructurales pueden producir ambos fenómenos piezoeléctricos: al llegar la energía eléctrica al transductor, las moléculas del cristal cambian de posición espacial y luego regresan a su posición de reposo, ese cambio genera una nueva energía que es el US (fenómeno piezoeléctrico invertido), ésta energía mecánica, penetra a los tejidos insonados en los cuales existen diferentes **interfaces** o cambios de densidad (**impedancia acústica**) que son las que causan la reflexión de ésta energía la que toma el nombre de **eco**, además de otros cambios en la dirección de sonido como la dispersión de éste. El eco, al retornar en dirección del transductor, va a encontrar a los cristales en situación de reposo, debido a que éstos emiten **US en pulsos** de duración de milisegundos (promedio de 1000 pulsos por segundo), al estimular el cristal se genera un impulso electrónico (fenómeno piezoeléctrico) el cual viaja hacia el software del equipo donde la señal es analizada con un sistema analógico o digital, producto del cual se produce un punto blanco más o menos brillante, o punto negro si no hay señal (escala de grises). En una pantalla osciloscópica, la mayor o menor brillan-



Figuras 3 y 4: Reforzamiento posterior, sombra acústica.

tez dependerá de la mayor o menor amplitud de la onda de retorno (eco) en relación a la señal emitida, y la ubicación de esos puntos dependerá del tiempo que tarde en ir y regresar la señal, conociendo que ésta se desplaza a 1540 m/s; la disposición espacial de todos los puntos son los que forman la imagen bidimensional en la pantalla del ecógrafo, que es la **imagen 2D**. La generación continua de éstas imágenes y su presentación en la pantalla en más de 18 cuadros por segundo produce a la vista la sensación de **tiempo real** (Fig. 2).

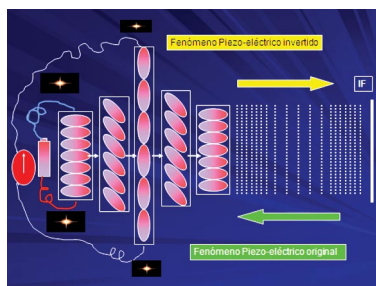


Figura 2: Cristal Piezoeléctrico.

Todos los líquidos tienen una disposición molecular uniforme, y no presentan interfaces en reposo, por ello no generan señal de retorno (ecos) y se ven negros en la escala de grises, además que por debajo de ellos se observa mayor brillo debido a que el sonido no sufre cambios de dirección, llegando más energía a esos niveles en relación a áreas vecinas, es el **reforzamiento posterior**. Si la

estructura insonada está calcificada (cálculos), todo el sonido se refleja y no queda señal por debajo de éste, generándose una sombra. (Figs. 3 y 4)

Se pueden producir **artefactos** que son imágenes inexistentes, entre ellas la imagen en espejo que es la imagen real repetida por debajo de ésta, lo cual se debe a la reflexión repetida del eco en las interfaces de retorno, empleando mayor tiempo en regresar al transductor, lo que genera la imagen de la misma estructura en planos más profundos, basta cambiar el ángulo de insonación para anular el artefacto.

La disposición de los cristales en el transductor genera la emisión del sonido en forma **lineal**, **convexa** o **sectorial**, produciéndose imágenes del mismo tipo, aplicables de acuerdo a la necesidad de exploración. Para las aplicaciones gineco-obstétricas se utilizan preferentemente transductores microconvexos de 3 a 5 MHz en la exploración por vía abdominal, transductores microconvexos endocavitarios de 5 a 9 MHz para la vía vaginal, y transductores lineales de 5 a 13 MHz para el examen de la mama.

La **resolución** o capacidad de diferenciar una estructura de otra que están espacialmente separadas, es de dos tipos: **axial** o de **profundidad**, y **lateral**. La resolución axial depende de la frecuencia de onda, a mayor frecuencia mayor resolución;

la lateral depende del enfocamiento del haz sónico, que es característica tecnológica del transductor. Los transductores vaginales generan imágenes de mejor resolución, pero tienen el inconveniente de que la profundidad es limitada a máximo 8 cm, por lo que se recomienda siempre complementar con la exploración abdominal para observar las áreas no visibles de la vagina.

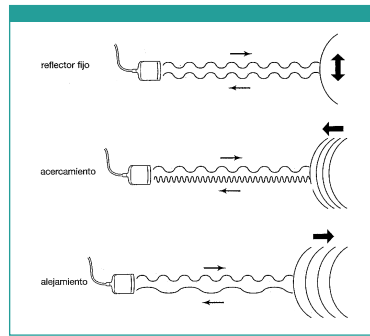


Figura 5. Variaciones de la frecuencia Doppler.

## FÍSICA DE LA VELOCIMETRÍA DOPPLER

Christian Andreas Doppler presentó en 1942 a la comunidad científica, la monografía en la que explicaba por qué algunos cometas dejan a su paso una estela de color rojo y otros de color azul, afirmó que cuando éstos se acercan a la Tierra la frecuencia de onda de la luz que les llega del Sol, aumenta en frecuencia (la luz al igual que el sonido se propaga en forma de ondas) observándose el color rojo, y cuando se aleja de la Tierra la frecuencia luminica disminuye y se observa el color azul. Posteriormente, Buys Ballot demuestra que lo mismo es aplicable al sonido; se ubica en la estación del tren y escucha la misma nota musical que toca otro músico que está ubicado en el tren que se acerca a la estación y constata que a medida que el tren se acerca la nota es más aguda, y es más grave cuando se va alejando, con lo cual se producía lo que Doppler describió para la luz, a ese cambio de frecuencia se le llama **fenómeno Doppler**.

Cuando se insona un vaso sanguíneo, se producen ecos generados por el mayor componente sólido del complejo fluido sanguíneo que son los hematíes, por lo que los ecos tendrán mayor frecuencia de onda que el haz emitido si la sangre se acerca al transductor y menor si se aleja del transductor, aplicándose el fenómeno Doppler; la diferencia de frecuen-

cia entre el haz de retorno (FR) y la emitida (FO), se llama **frecuencia Doppler (FD)**. (Fig. 5)

Debido a que es imposible medir el área de los vasos explorados en gineco-obstetricia por el pequeño calibre de éstos, no se puede calcular el flujo ( $Q=V.A$ ), pero sí es posible medir la velocidad del flujo ( $V$ ), utilizando la FD, cálculo que hace el programa del ecógrafo aplicando la fórmula:

$$V = FD.C/2FO.Cos\theta$$

donde  $C$  es la velocidad de propagación del sonido en el cuerpo (1540 m/s), y  $Cos\theta$  es el coseno del ángulo de insonación, por tanto la velocidad obtenida será ángulo dependiente, siendo necesario conseguir un ángulo lo más estrecho posible (el máximo valor del coseno es 1 y corresponde al ángulo  $0^\circ$ , con ángulo de  $45^\circ$  es 0.7, con ángulo de  $90^\circ$  no hay señal porque el valor es 0). El promedio de las velocidades calculadas durante el tiempo que se aplica el Doppler, es presentado en una onda espectral aplicando la ecuación de Fourier y se obtiene la **onda de velocidad de flujo (OVF)** (Fig. 6).

Con los valores de la OVF el programa calcula los Índices de Resistencia:  $IR=S-D/S$ ,  $IP=S-D/M$ ,  $S/D$ , etc., siendo  $S$  el pico sistólico o máxima velocidad sistólica,  $D$  es la mínima velocidad diastólica y  $M$  es la media

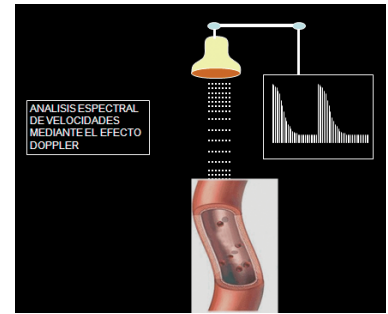


Figura 6. Generación de la OVF.

entre  $S$  y  $D$ , éstos índices se pueden utilizar indistintamente. A mayor resistencia vascular los valores de los índices serán mayores.

Hay dos tipos de Doppler pulsado: el **Doppler convencional** donde la dirección del flujo se establece convencionalmente de color rojo si se orienta hacia el transductor, azul si se aleja y el **Power Doppler** (Doppler de potencia, Angio Doppler) que se relaciona a la amplitud del eco que genera la masa eritrocítica, por tanto es más sensible, identifica flujos de menor velocidad, y en los equipos actuales permite hacer cálculos de velocidad de flujo e índices de resistencia; puede utilizarse cualquiera de ellos, siendo el objetivo principal obtener una buena OVF que permita hacer los cálculos necesarios.

## FÍSICA DE LA ECOGRAFÍA VOLUMÉTRICA (3D Y 4D)

En la última década se han desarrollado importantes avances en los softwares volumétricos y existen programas específicos para nuevas aplicaciones, lo que se ha logrado por el mejoramiento de los procesos de **captura, presentación y tratamiento** de los volúmenes.

La tecnología más desarrollada en las aplicaciones gineco-obstétricas utiliza transductores electrónicos

de barrido automático que tienen un cristal fijo que genera la imagen 2D que es la imagen A con el plano de corte inicial, cuando se activa el programa volumétrico empieza la captura al desplazarse otro cristal movido por un motor ubicado dentro del transductor haciendo el barrido de los otros dos planos ortogonales; la información en 2D de los 3 planos (sagital, axial y coronal) es integrada en un voxel llenándose algorítmicamente los espacios vacíos obteniendo así el volumen, agregándose al largo y ancho del 2D, la profundidad, constituyendo el 3D. Si solo se realiza un barrido se obtiene un solo volumen en 3D, es el **3D estático**; si se capturan secuencialmente más volúmenes que son presentados en el monitor a una velocidad mayor de 18 volúmenes por segundo, se tendrá la sensación de tiempo real (**3D dinámico**), que es lo mal llamado 4D (recordemos que en el universo físico solo hay 3 dimensiones).

Realizada la captura del volumen, hay 3 formas de presentación de éste: **de superficie, multiplanar y Doppler + 3D**. Los sistemas de superficie sirven para estudiar relieves o superficies diferenciados por la combinación de brillos y sombras proyectados en diferentes ángulos, que permiten, por ejemplo, tener la superficie del cuerpo fetal. El sistema multiplanar es el de mayores aplicaciones, ya que permite estudiar el volumen capturado desde cualquier plano ortogonal y en las diferentes profundidades del voxel.

La combinación del Doppler con el 3D estático genera imágenes volumétricas del árbol vascular capturado, aplicación de gran ayuda en el estudio de tumores, vasculatura fetal, etc. (Figs. 7 y 8).



Figuras 7 y 8: Volumen de superficie y multiplanar.

## EFFECTOS BIOLÓGICOS DE LA ECOGRAFÍA

La ecografía como energía mecánica tiene efectos de tipo **mecánico, térmico y químico**. El predominio de determinado efecto depende de las características físicas de las ondas utilizadas, básicamente en relación a la amplitud o potencia de la onda que da la energía mecánica, la frecuencia de onda, etc.

En las aplicaciones para litotrixis se magnifica el efecto mecánico y en la fisioterapia la producción de calor profundo.

Los estudios experimentales realizados en células en suspensión, en tejidos vivos y en embriones animales con diferentes características de ondas han demostrado que pueden producirse efectos negativos que van desde el cambio de cromátides hermanas, lisis celular, lesiones vasculares, hasta la muerte embrionaria. Estas razones han justificado que se impongan límites sobre todo relacionados a la potencia de onda a las empresas equipadoras (máximo 90 mw/cm<sup>2</sup>), y los programas obstétricos usan menos energía durante el primer trimestre. El US puede producir en las células microburbujas, microflujo y alteraciones de la per-

meabilidad de la membrana, cambios que podrían llevar a la muerte celular, estos efectos son básicamente térmicos<sup>(1,2,3,4,5,13,14)</sup>.

Los estudios y meta-análisis publicados hasta la actualidad concluyen que en las aplicaciones médicas indicadas no se han demostrado efectos biológicos negativos, sin embargo tampoco se puede afirmar que no existen, por lo que se recomienda que las aplicaciones de US sean en el menor tiempo posible que permita alcanzar el objetivo buscado, y no utilizar el Doppler en las primeras semanas de gestación, dado que esa tecnología concentra más energía en el área enfocada y el efecto biológico puede ser mayor, en todo caso se debe considerar el beneficio que daría el examen en relación al posible riesgo<sup>(7,8,9,10,11,12)</sup>.

La FDA de EEUU considera como recomendación basada en los hechos demostrados, que en las aplicaciones obstétricas, sobre todo en gestaciones del primer trimestre, el US debe utilizarse con prudencia, solo para fines médicos, teniendo en cuenta los efectos potenciales de ésta energía; por tanto, somos los operadores quienes tenemos la mayor responsabilidad en la seguridad.

## BIBLIOGRAFÍA

1. American Institute of Ultrasound in Medicine. American Institute of Ultrasound in Medicine statement on in vivo mammalian bioeffects. L : (MD), The Institute, 1993.
2. Barnet SB, et al. Estado actual de la búsqueda en los efectos biofísicos del US Ultrasound Med Biol, 1994, 20: 3, 205-18.
3. Bobrow M, Blackwell N, Unrau AE, Bleaney B. Absence of any observed effect of ultrasonic irradiation on human chromosomes. J Obst Gynaecol Br Commonwealth 1971, 78: 737.
4. Center Of Devices and Radiological Health. Revised 510 (k) diagnostic ultrasound guidance for 1993. Rockville (MD): Food and Drug Administration, 1993.
5. Ewigman E, et al. Efecto del screening US prenatal en resultado perinatales. Grupo de estudio RADIUS N Engl J Med, 1993 Sep 16, 329: 12, 821-7.
6. Flynn HG, Church CC. Transient pulsations of small gas bubbles in water. J Acoust Soc Am 1988, 84: 1863-1876.
7. Kieller et al. Screening US en gestantes y el desarrollo neurológico de los niños. Obstetrics & Gynecology 1998,91: 750-6.
8. Kondo T, Kano E. Effects of free radicals induced by ultrasonic cavitation on cell Killing. Int J Radiat Biol 1988, 54: 955-962.
9. Neilson JP. Ecografía para evaluación fetal en el inicio del embarazo. Biblioteca Cochrane 2005.
10. Newnham JP, et al. Efectos de la frecuencia US durante la gestación: Un estudio controlado randomizado. Lancet, 1993 Oct 9, 342 : 8876, 887-91.
11. Salvesen KA, et al. US de rutina de útero y subsiguiente desarrollo neurológico y manual BMJ, 1993 Jul 17, 307: 6897, 159-64.
12. Starck CR, et al. Riesgo a corto y largo plazo luego de exposición a US de Útero Obstetrics & Gynecology, 1984 Feb, 63: 2, 194-200.
13. Tarantal R. Evaluación de los bioefectos de la exposición a US prenatal en los cinomolgus macaque: I. Observaciones Neonatale Infant. Teratology 1989, Feb, 39 : 137-147.
14. Tarantal R. Evaluación de los bioefectos de la exposición de US prenatal en los cynomolgus macaque: III Desarrollo y estudios hematológicos. Teratology, 1993 feb, 47: 2, 159-70





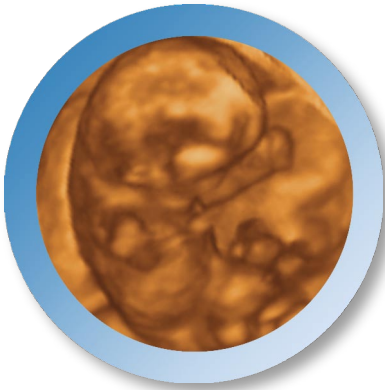
## Sección 2

---

# Ecografía en Obstetricia y Medicina Fetal







# ECOGRAFÍA EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO

Moisés Huamán Guerrero

## INTRODUCCIÓN

Desde el inicio de la aplicación clínica de la ecografía por Shiguo Sotomura en 1950, se han producido extraordinarios avances tecnológicos y se han validado nuevas aplicaciones en obstetricia, que incluyen la ecografía convencional (2D), la Velocimetría Doppler Color y la Ecografía Volumétrica tanto estática (3D) como dinámica (4D).

No hay duda del aporte de la ecografía en el control prenatal, especialmente en embarazos con complicaciones maternas y/o fetales, es por ello que hablamos de un nuevo enfoque que es la obstetricia ecográfica, sin desmerecer la base clínica de la medicina. Propiciamos el uso adecuado de ésta herramienta desde los niveles básicos de atención donde se requiere tecnología sencilla y asequible, con guías y estándares establecidos y con sistemas de auditoría orientados a mejorar la calidad de los servicios.

Las pérdidas gestacionales suceden mayoritariamente en la etapa embrionaria, siendo las causas más frecuentes las anomalías, en su mayoría de origen cromosómico o génico. Es por ello que existe la necesidad y el interés del diagnóstico precoz de estos defectos, lo cual permitirá avanzar en el conocimiento etiológico, disminuir la angustia de los padres, utilizar procedimientos de interrupción más

seguros y menos costosos en países donde el marco legal lo permite, y fortalecer la investigación en esta área.

La ecografía convencional y el Doppler color pulsado, nos permiten identificar precozmente anomalías estructurales y funcionales, dentro de ellas los marcadores de riesgo para anomalías cromosómicas. En la actualidad existe amplia información y evidencia científica al respecto<sup>(6,13)</sup>.

El avance tecnológico en ecografía ofrece imágenes tridimensionales de alta resolución, que por la velocidad de los procesadores pueden generar un número suficiente de volúmenes por segundo (hasta 40), que configuran imágenes prácticamente en tiempo real, lo cual abre la investigación de una nueva dimensión en esta etapa de la vida.

Cabría preguntarse: ¿la ecografía volumétrica en la etapa embrionaria, aporta información adicional al 2D y Doppler?, ¿puede identificar marcadores embrionarios relacionados a anomalías cromosómicas?, ¿mejorará la capacidad diagnóstica de las anomalías embrionarias?

La experiencia está mostrando que es posible la observación más precoz y segura de las estructuras embrionarias y anexas como la vesícula vitelínica, conducto onfalo-

mesentérico, embrión, actividades embrionarias, etc., pero la validación científica deberá seguir demostrándose<sup>(1)</sup>.

Ponemos a su disposición nuestra experiencia, en lo que permite la extensión del texto, incluimos algunas comunicaciones novedosas para el mundo científico, que creemos importantes para quienes se inician en obstetricia, además que propiciarán nuevas investigaciones orientadas a mejorar la atención de la gestante y el paciente feto.

La primera recomendación para todo examen ecográfico es que debe ser ordenado, siguiendo una Guía, según el nivel de atención y la tecnología disponible, de las estructuras pélvicas más externas a las internas: ubicar ambos ovarios, evaluar las características ecográficas del cuerpo lúteo (debe tener más de 15mm de diámetro mayor, con abundante flujo vascular de baja resistencia al Doppler), buscar imágenes anormales en pelvis y describirlas, anotar las posibilidades diagnósticas y sugerir las pruebas complementarias.

En el primer trimestre debe medirse el útero en sus 3 ejes, describir la posición, presencia de miomas que se describirán su ubicación, tamaño

y caracteres ecogénicos o del Doppler. La evaluación del corion incluye el área de implantación (se define como oclusivo si ocluye totalmente el OCI), grosor, relación con el cérvix, homogeneidad, desprendimientos que pueden generar hematomas (se observa imágenes anecoicas si es sangre líquida o ecogénicas si hay coágulos) son retrocoriales si están detrás del corion frondoso o sea de la misma placenta y subcoriónicos si se ubican fuera de ésta; es importante calcular la extensión del área de implantación desprendida porque a mayor área, el aborto es más frecuente.

Una de las aplicaciones más importante de la ecografía precoz es la determinación de la edad gestacional, que en el primer trimestre es muy precisa, con un error de  $\pm 3$  días. El cálculo de la edad cuando solo hay saco gestacional, debe hacerse midiendo los 3 ejes perpendiculares de éste y sacando el promedio; apenas sea posible observar el embrión, la longitud del eje corona-nalga con el embrión o el feto en extensión dará la edad gestacional.

Desde las 12 semanas de gestación se introducen otros cálculos biométricos: diámetro biparietal, circunferencia cefálica, circunferencia

abdominal, longitud del fémur, mediciones que permiten saber si el crecimiento fetal es normal, simétrico, o si hay desviaciones como la restricción precoz del crecimiento

En el feto el examen morfológico se iniciará desde el polo cefálico hasta los miembros inferiores, el estudio Doppler, si es posible hacerlo, se integrará en el momento necesario; es recomendable realizar el examen volumétrico luego de completada la evaluación con 2D y Doppler.

### CRECIMIENTO EMBRIONARIO

El "signo del cometa" es la primera evidencia ecográfica de la implantación del blastocisto en el endometrio, se observa con niveles de B-HCG mayores de 400UI, alrededor del día 11 post fecundación, antes que aparezca el saco gestacional (B), representa la neovascularización materna en la zona de implantación (Norwitz) (A). Tendría aplicación en pacientes con riesgo de implantaciones ectópicas, tratadas por infertilidad, etc. (Figs 1y 2)<sup>(4,14)</sup>

Utilizando la ecografía convencional (2D) transvaginal, es posible obtener información sobre el embarazo precoz con alrededor de 5 días de

Figura 1. Implantación (Norwitz).

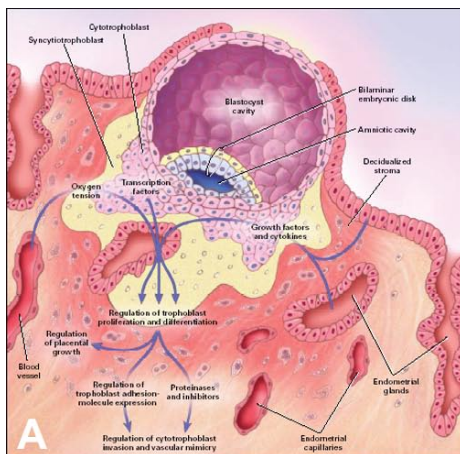
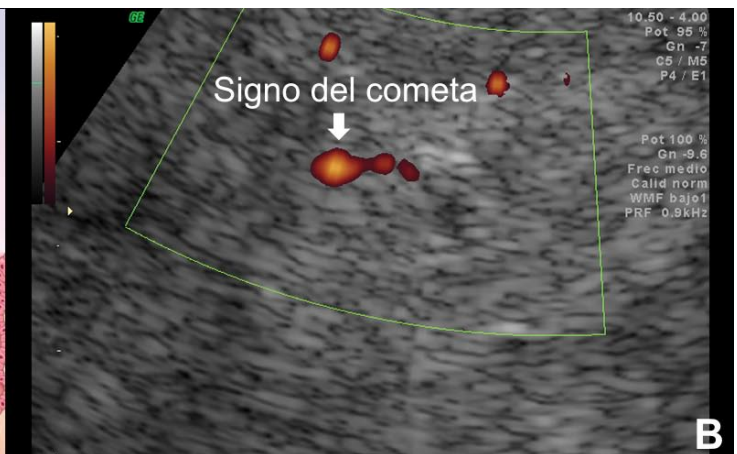


Figura 2. "Signo del cometa".



anticipación comparada con la ecografía abdominal, por ello la recomendación de complementar ambos exámenes en los casos necesarios. Los hallazgos ecográficos que describiremos serán utilizando la vía transvaginal.

Cumplida la cuarta semana de amenorrea y con GTC-B mayor de 1000UI, se observa el saco gestacional o coriónico (1 a 2 mm), como una imagen anecoica, redondeada, sin ecos internos, debe diferenciarse un doble halo ecogénico alrededor que corresponden al corion y a la decidua.

En los primeros días de la quinta semana se identifica la vesícula vitelínica o saco de Yolc, órgano de origen embrionario, ubicado en el espacio extracelómico, que aumenta de tamaño normalmente hasta los 7mm, se observa como una imagen

redondeada, anecoica, de paredes bien definidas; con transductores de alta resolución se evidencia contenido ecogénico, está unida al embrión por el conducto onfalomesentérico que puede identificarse desde la octava semana, en su trayecto se acerca al cordón umbilical, siendo posible medir las velocidades de flujo de la arteria vitelínica después de la 8ª semana, con implicancias en el pronóstico aún no definidas.

Al final de la 5ª semana aparece el embrión como una imagen ecogénica cerca de la vesícula vitelínica, al inicio redondeado, luego alargado, de 1 a 2mm, aún sin evidencia de actividad cardíaca, la que recién se detecta en embriones de 3 a 5mm. La frecuencia cardíaca es baja ( 80 a 110 LPM ) hasta el final de la 6ª semana en que normalmente se acelera hasta 170 a 180 LPM durante la etapa embrionaria.

La ecografía volumétrica adelanta en 3 a 4 días la observación de la vesícula vitelínica secundaria (VV) y del embrión(E), en comparación con la ecografía convencional endovaginal (Gráficos 1 y 2, fig. 3).

Como se muestra en los gráficos anteriores, la vesícula vitelínica secundaria puede observarse desde las 5 semanas de gestación cumplidas, con nivel de GTC-B por encima de 1500 UI. El embrión se identifica a partir de las 5 semanas y 3 días, con GTC-B por encima de 4000UI.

Estos hallazgos tienen importante significado en embarazos con antecedente de pérdidas precoces, abortos repetidos, sospecha de etiología cromosómica, embarazos anembrionados, etc.

En la Fig. 3 se observa claramente la vesícula vitelínica y el embrión en una gestación de 5 semanas y tres

Gráfico 1.

ECOGRAFÍA 2D VAGINAL: EMBARAZO PRECOZ					
Semanas de Amenorrea	GTC-B	"Signo Cometa"	Saco Gestacional	Vesícula vitelínica	Embrión
= 4	= 500 UI	Si	-	-	-
> 4	= 1000 UI	Si	Si (1-2mm)*	-	-
= 5.3	= 2000 UI	Si	Si (10mm)	Si (> 1-2mm)	-
= 5.6	= 9200 UI	-	Si	Si	Si (> 1-2mm)*
6	= 10000 UI	-	Si (15mm)	Si (4-5mm)	Si (3-8mm)
7	= 2000 UI	-	Si (20mm)	Si (5-6mm)	Si (8-15mm)

\*Area de Discriminación

Gráfico 2.

ECOGRAFÍA 2D VAGINAL VS 3D-4D				
Semanas de Amenorrea	GTC	SG	vv	E
= 5 Sem	-	Si	Si 3D	-
= 5.3 Sem	= 2000 UI	Si (10mm)	Si (1-2mm)	Si 3D
= 5.6 Sem	= 9200 UI	Si	Si	Si (> 1-2mm)*

\*Area de Discriminación

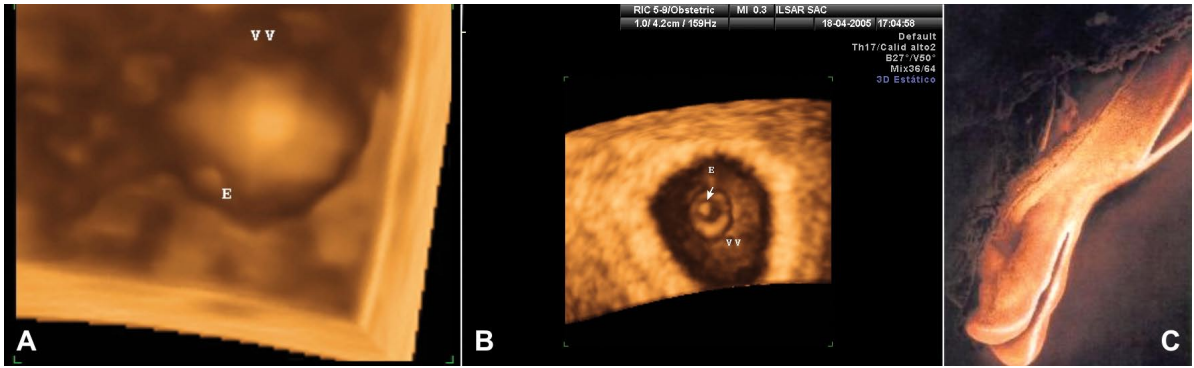


Figura 3: Ecografía volumétrica a las 5 semanas y 3 días (A, B). C: Foto de embrión de 5 semanas.

días, cuando solo fue posible identificar la VV con la ecografía endovaginal.

Utilizando la ecografía volumétrica es posible observar estructuras embrionarias como la vesícula vitelínica (VV) y el embrión (E), 3 a 4 días antes que con la ecografía convencional endovaginal (A y B), C: Microfotografía del embrión de 1 a 2 mm.

Embarazo normal (Figs. 4 y 5) visto por ecografía vaginal convencional, se identifica el saco gestacional (SG), la vesícula vitelínica (VV) el embrión (E), el corion y la correlación con ecografía volumétrica.

La ecografía volumétrica muestra las estructuras embrionarias con mejor resolución y nitidez, diferenciando el crecimiento morfológico, segmentario y funcional desde la sexta semana de gestación. La VV y el conducto onfalomesentérico son presentados con gran claridad.

Durante la sexta semana de gestación (cuarta semana embrionaria), es posible identificar estructuras embrionarias en su desarrollo normal como patológico: diferenciar los segmentos embrionarios, polo caudal y cefálico, área cardíaca, esbozo de los miembros superiores e inferior.

El Doppler pulsado de la arteria umbilical puede detectarse con onda de velocidad de flujo (OVF) de alta resistencia (sin flujo diastólico), el flujo invertido puede ser marcador de anomalías cromosómicas si se asocia a otros marcadores.

Desde la séptima semana la sonoebrimorfología se hace más florida, se evidencian mejor los segmentos corporales, el esbozo de miembros es más claro, se inicia la observación de los órganos y se van diferenciando los movimientos en bloque del embrión por movimientos segmentarios, indicando el desarrollo ade-

Figura 4. Ecografía 2D y volumétrica a las 6 semanas.

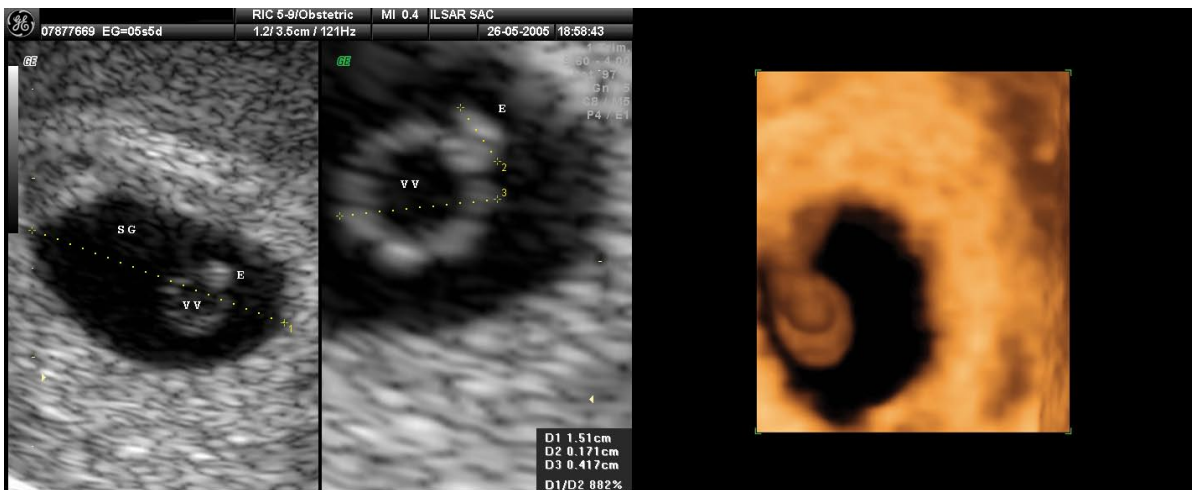
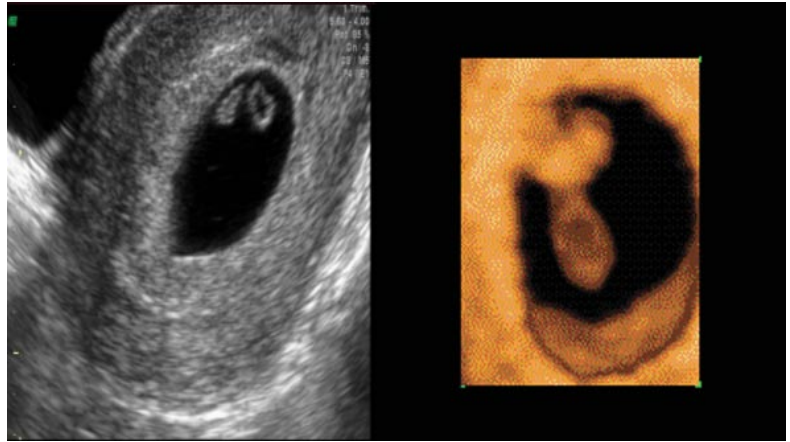




Figura 5: Ecografía 2D endovaginal a las 5 semanas 6 días.



cuado del sistema nervioso; aparece una imagen anecoica redondeada que resalta en el polo cefálico, que corresponde al romboencéfalo, y en el dorso se identifica el tubo neural, éstas observaciones son más evidentes con ecografía volumétrica. (Fig. 5)

Al inicio de la octava semana se diferencia claramente el romboencéfalo,

luego es posible observar el mesencéfalo y telencéfalo; el área cardíaca resalta en el tórax, se evidencia movimientos de los miembros, la cavidad amniótica al final de ésta semana está alcanzando la mitad del tamaño del saco gestacional, el líquido extracelómico puede verse ligeramente más denso que el amniótico y rara vez una imagen quística

extracelómica que no tiene implicancias pronósticas. La reconstrucción volumétrica puede identificar mejor las anomalías tempranas.

En la novena semana de gestación el embrión va completando la forma humana definitiva, se puede estudiar mejor cada segmento corporal, en el cráneo se diferencian los dos ven-

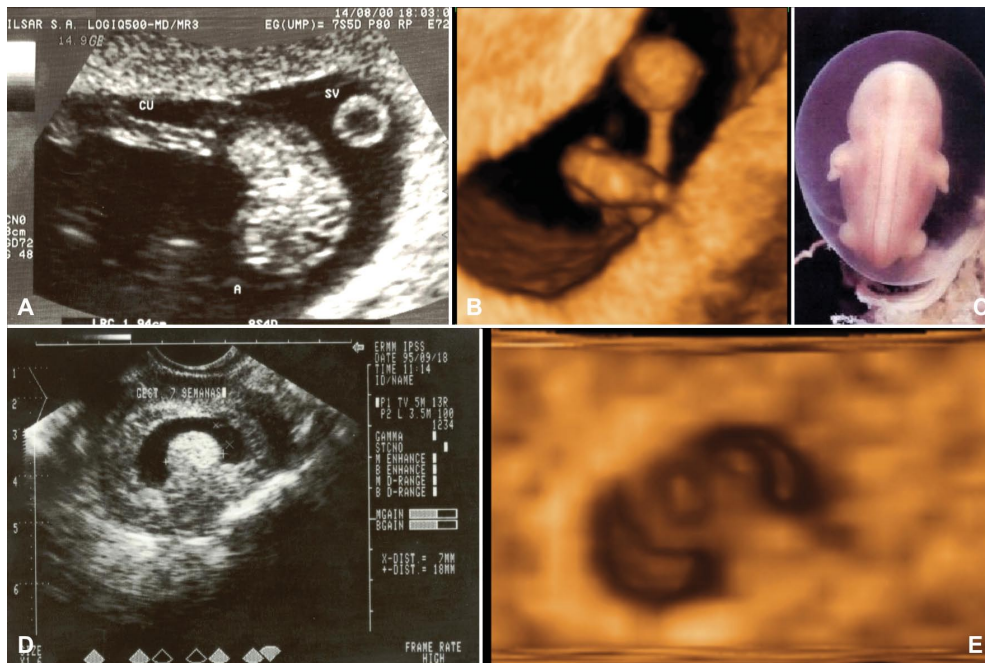


Figura 6: Gestaciones de 7 semanas. A: Embrión normal, vesícula vitelínica (VV) y cordón (C). B: Embrión normal (E) con vesícula vitelínica (VV) y conducto onfalo-mesentérico (CO) (eco 3D). C: Fotografía de embrión D y E: embriones anormales que se abortaron espontáneamente.

trículos laterales ocupados por los plexos coroideos que generan una imagen ecogénica, ésta observación descartaría la holoprocencefalia; en ésta etapa puede diferenciarse las 5 vesículas cerebrales que originan el procencéfalo (telencéfalo y diencéfalo), mesencéfalo, y romboencéfalo (metencéfalo y mielencéfalo). Los movimientos segmentarios y de todo el cuerpo son claros, y la relación entre el saco gestacional y el amniótico es de alrededor de 2 a 1. (Fig. 7)

En la décima semana culmina la etapa embrionaria, se va completando la organogénesis y pueden ser evidentes las anomalías causadas por teratógenos, anomalías genéticas u otras. En el cráneo resaltan los plexos coroideos, donde ya pueden

verse imágenes quísticas que podrían ser un marcador de anomalías cromosómicas si alcanzan más de 1cm de diámetro, o son múltiples. El estudio neurosonográfico permite información segura sobre el desarrollo del sistema nervioso central. Puede verse la cámara gástrica como una imagen anecoica en el abdomen, al igual que la vejiga en el extremo caudal.

El estudio morfológico y funcional del embrión es más claro y comprensible, la interpretación es bien asimilada por los padres, mejorando el vínculo comunicacional en el conocimiento del embarazo. Al final de la etapa embrionaria, ya se puede hacer observaciones del comportamiento fetal.

Las anomalías morfológicas son vistas con más nitidez, mayor seguridad y más temprano (Fig. 5), utilizando adecuadamente las diferentes presentaciones que permite el analizar el volumen obtenido (cortes multiplanares, cambios de contraste, etc.); la velocidad de los procesadores, que pueden presentar hasta 40 volúmenes por segundo, mejora la calidad de la imagen y posibilita estudiar la cinética de segmentos o de todo el embrión<sup>(5)</sup>.

La ecografía volumétrica del embrión está pasando la etapa de curiosidad o de novedad tecnológica, para tener una base científica que respalda la validez de su uso sobre todo en embarazos de riesgo. La barrera económica por el costo de los equipos, está siendo cuantificada y pronto tendremos una visión clara del costo-beneficio; al lograr identificar la vesícula vitelínica y el embrión entre 3 y 4 días antes que con la ecografía 2D endovaginal se mejora la interpretación de las estructuras fetales y de los anexos, tanto por el examinador como por los padres.

La hernia fisiológica se observa desde las 9 hasta las 13 semanas (flecha), su persistencia es marcador de cromosomopatías, con mayor frecuencia de T18. En A y B se muestra la hernia que desapareció a las 13 semanas: C. (Fig. 7)

Una anomalía detectada por ecografía desde las 10 semanas de gestación, como el edema tabicado en las regiones laterales y posteriores del cuello, debido a la acumulación de linfa por falla en el drenaje, se asocia a monosomía X (XO), puede regresionar alrededor de las 24 semanas, es indicación de estudio citogenético. A y B: Higroma quístico en feto de 10 y 13 semanas. C: Onda de velocidad de flujo invertida del ductus venoso en un caso de monosomía X. D y E: Ecografías 3D de fetos con higroma quístico. F: feto normal. (Fig. 8)

Figura 7: Ecografía volumétrica a las 9 semanas.

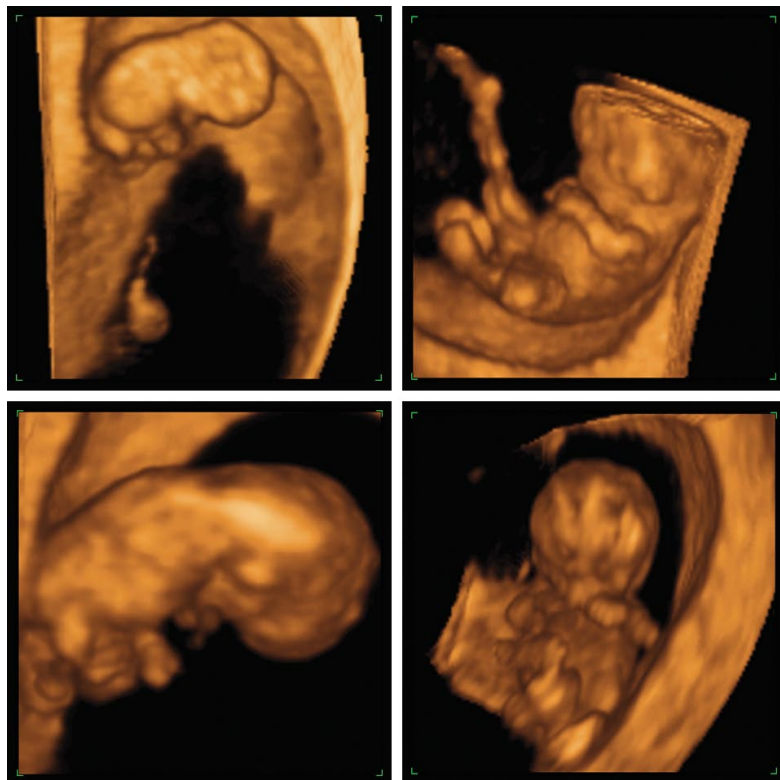
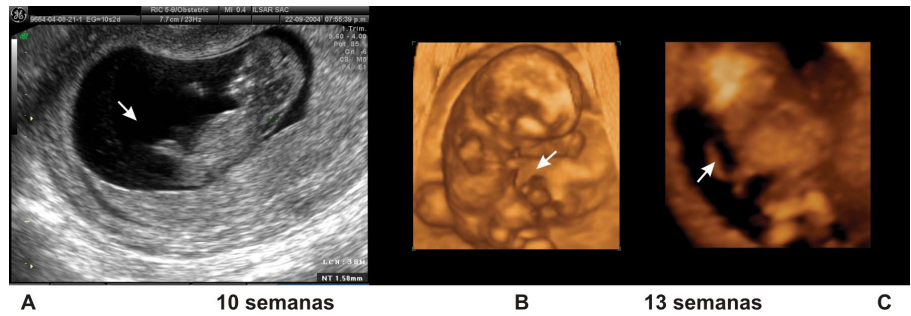


Figura 8: Gestación de 10 semanas: Hernia fisiológica.



El examen ecográfico entre las 11 y 13 semanas 6 días se realizará de acuerdo a la Guía que corresponde al nivel de atención, el orden será el mismo, empezar observando las estructuras pélvicas extrauterinas, notar que el espacio extracelómico se va reduciendo progresivamente, puede observarse la vesícula vitelina hasta las 12 ó 13 semanas, el saco amniótico ocupa la mayor parte del saco gestacional, siendo posible detectar el oligohidramnios precoz, la placentación está bien delimitada,

es clara la relación OCI, puede medirse el grosor, la ecogenicidad es regular, así en casos de mola parcial en que se den imágenes anecoicas vesiculares dentro del parénquima placentario.

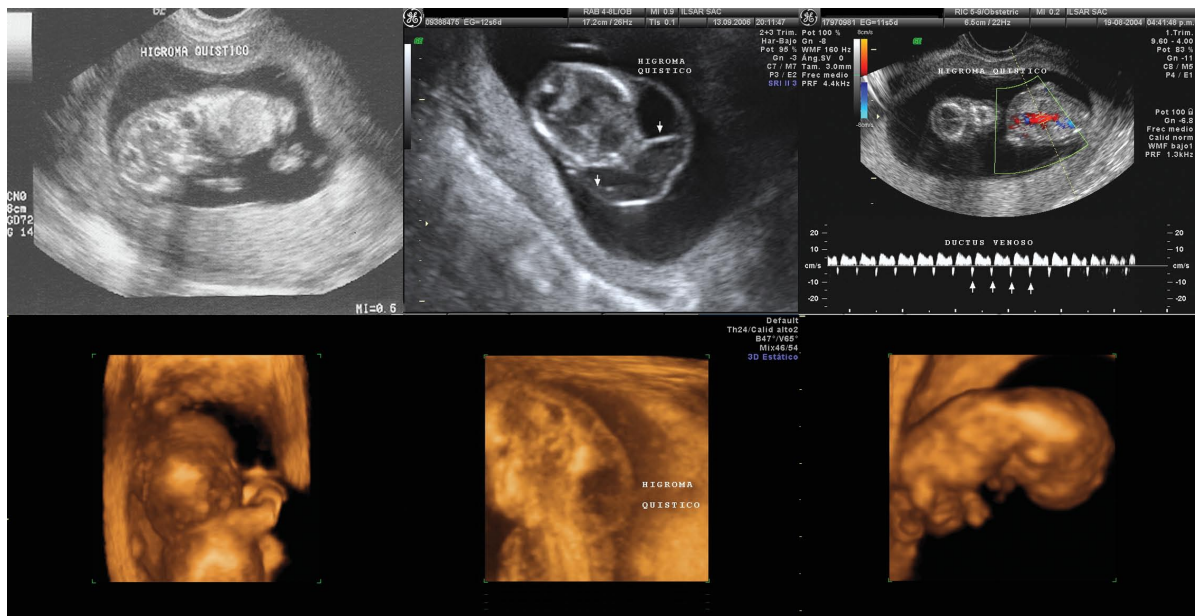
La ecoanatomía fetal seguirá la misma secuencia desde el cráneo hasta miembros inferiores, a partir de las 12 semanas la calcificación de la calota permitirá detectar con seguridad anomalías como la acránea; los plexos coroideos predominan

en el cráneo y pueden detectarse imágenes quísticas que cuando son únicas y menores de 10mm no incrementan el riesgo para trisomías; el atrio ventricular se medirá en el cuerno posterior del ventrículo lateral, en el glomus del plexo coroideo, medirá máximo 10 mm.

El examen de la cara incluirá el perfil, los huesos nasales, las mandíbulas, órbitas y cristalinos.

En el cuello puede encontrarse el higroma quístico como imagen ane-

Figura 9: Higroma Quístico.



coica tabicada, asociada a monosomía X (Síndrome de Turner) u otras anomalías cromosómicas; si la OVf del ductus venoso está invertida puede asociarse a anomalías cardio vasculares (Fig. 9).

Al final del primer trimestre el examen del corazón debe incluir el área cardíaca, frecuencia y ritmo, vista de 4 cámaras, flujo de la tricúspide, salida de ventrículos y corte de 3 vasos; en algunos casos la vía vaginal mejora la observación, además del Doppler que muestra dirección de flujos, flujos anormales, shunts, etc., los programas volumétricos como el STIC facilitan la evaluación. El examen en el Nivel I debe incluir área, frecuencia (Modo M), visión de 4 cámaras y salida de ventrículos, esto permitirá referir los casos de sospecha al II ó III nivel y detectar anomalías cardiovasculares que son las más frecuentes y de mayor impacto en la salud y los costos.

Debe iniciarse la evaluación de los pulmones y diafragmas; observar la cámara gástrica, vejiga, riñones, intestinos, pared toracoabdominal y salida del codón umbilical.

El estudio del sistema nervioso central incluirá el desarrollo de las 3 vesículas iniciales, la integridad de la calota y la columna vertebral.

Los genitales pueden diferenciarse al final de éste trimestre: en un corte sagital medio del eje longitudinal del feto, se verán 2 líneas paralelas en el mismo plano del corte si es mujer, y en plano vertical si hay pene; éstos hallazgos no son concluyentes (alrededor de 85% de seguridad), lo que debe ser comunicado a los padres, ya que en pocos casos habrá seguridad absoluta.

Los miembros superiores e inferiores serán evaluados en todos sus segmentos, así como la longitud del fémur, del humero y de otros huesos

largos cuando sea necesario. Observando los dedos de las manos y los pies es posible identificar las falanges.

En los fetos entre 45 y 85mm de LCN (11 a 13sem y 6 días), se evaluará los marcadores de riesgo para anomalías cromosómicas: la Translucencia Nucal con la técnica aconsejada, se medirá desde el Nivel I por vía abdominal o vaginal, y deben referirse los casos con TN mayor de 2.5mm. para agregar el estudio de los huesos nasales, ángulo frontomaxilar, regurgitación tricúspide y ductus venoso. La técnica y los resultados podrán ser revisados en el capítulo respectivo<sup>(2,5,7,9,13,16)</sup>.

El final del primer trimestre es la mejor época para determinar con mayor seguridad la corionicidad en embarazos múltiples, considerando la forma de T que forma el amnios al unirse al corion en embarazos monocoriónicos y la forma de Y en los dicoriónicos (ver capítulo respectivo).

Las anomalías estructurales pueden detectarse desde la etapa embrionaria; en el primer trimestre las anomalías reportadas con mayor frecuencia corresponden al SNC (defectos de cierre del tubo neural, holoprocencefalia, ventriculomegalia, etc.), anomalías cardiovasculares (hipoplasia de cavidades, anomalía de Ebstein, Shunts, salida anormal de vasos, arritmias, etc.), higroma quístico que inicialmente puede confundirse con translucencia nucal aumentada, la observación de tabiques hará la diferencia de ésta patología asociada con frecuencia a monosomía X; cuando el higroma se asocia a hidrops no inmune en éste tiempo de embarazo, el pronóstico es malo y está con mayor frecuencia asociado a anomalías cromosómicas. Con menor frecuencia se detectan anomalías de la pared abdominal como gastroquis y onfalocelo que debe de diferenciarse de la hernia fisio-

lógica por el tamaño y sobre todo la evolución, anomalías del sistema urinario, del sistema musculoesquelético, etc.

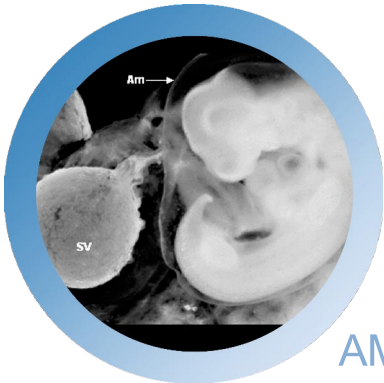
La ecografía volumétrica agrega información en el estudio de la anomalías en general en este trimestre<sup>(11,19)</sup>.

El estudio Doppler de las arterias uterinas en el primer trimestre (índices de resistencia y el notch) tiene bajo valor predictivo en el cribado para riesgo de preeclampsia y RCIU; en nuestra opinión tiene mayor valor en el cribado de gestantes con bajo riesgo para estas complicaciones, por el alto valor predictivo negativo encontrado en alrededor del 15% de gestantes en general, que muestran adaptación del flujo en las arterias uterinas antes de las 14 semanas<sup>(12,18)</sup>.



1. Dagklis T, Borenstein M, Peralta C.F.A, Faro C and Nicolaides K.H. Three-dimensional evaluation of mid-facial hypoplasia in fetuses with trisomy 21 at 11+ 0 to 13+6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28: 261-265.
2. Devesa M, Carrera JM, Torrents M. Pesquisa ultrasonográfica precoz de anomalías cromosómicas. *Anomalías Fetales*. Editorial Amolca 2008; 53-64.ç
3. Gómez O, Martínez J.M. y col. Uterine artery Doppler at 11-14 weeks of gestation to screen for hypertensive disorders and associated complications in an unselected population. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2005; 26(5): 490-494.
4. Huamán M, Sosa A, Mannara J.C, Huamán M Jr. Signo del cometa: Primer indicio de embarazo eutópico. *Prog. Diag. Trat. Prenatal*. 2006; 18 (1): 11-13.
5. Jauniaux E, Johns J and Burton G.J. The role of ultrasound imaging in diagnosis and investigating early pregnancy failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25:613-624.
6. Kessler J, Rasmussen S, Hanson M and Kiserud T. Longitudinal reference ranges for ductus venosus flow velocities and waveform indices. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28: 890-898.
7. Khoshnood B, De Vigan C, Blondel B, Lhomme, V Vodovar, Garel M and Goffinet F. Women's interpretation of an abnormal result on measurement of fetal nuchal translucency and maternal serum screening for prenatal testing of Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;28: 242-248.
8. Kujansuu E, Koivisto AM, Maenpaa J. Bilateral notching of uterine arteries at 12-14 weeks of gestation for prediction of hypertensive disorders of pregnancy. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2005 Nov;84 (11):1062-7.
9. Nicolaides K. Nuchal translucency and other first-trimestre sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* (2004) 191, 45-67.
10. Langman. *Embriología médica*, 8va Edición, 2002 pag. 87. Ed. Panamericana.
11. Lee W, Detter R.L, McNie B, Powell M, Balasubramaniam M, Goncalves L.F, Espinoza J and Romero R. Quantitative and morphological assessment of early gestational sacs using three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28:255-260.
12. Martin M.A, Bindra R, Cursio P, Cicero S, Nicolaides K. Screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction by uterine artery Doppler at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2001; 18(6):583-586.
13. Matias A, Huggon I, Areias JC, Montenegro N, Nicolaides KH. Cardiac defects in chromosomally normal fetuses with abnormal ductus venosus blood flow at 10-14 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 14:307-10.
14. Norwitz E, fetal, Implantation and survival of early pregnancy. *N. Engl J Med*, vol 345, 2001, N° 19.
15. Schaaps JP, Tsataris V, Goffin F, Brichant JF, Delbecque K, Tebache M, Collignon L, Retz MC, Foidart JM. Shunting the Intervilous Space: New Concepts in human uteroplacental vascularization. *Am J Obst Gyn* 2005;192:323-332.
16. Spencer K, Cowans N.J, Avgidou K and Nicolaides H. First-trimestre ultrasound and biochemical markers of aneuploidy and prediction of impending fetal death. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 28:637-643.
17. Sperling L, Kill C, Larsen L.U, Qvist I, Schwartz M, Jorgensen C, Skajaa K, Bang J and Tabor A. Naturally conceived twins with monozygotic placental have the highest risk of fetal loss. *Ultrasound Obstet* 2006; 644-652.
18. Sosa A, Zurita J, Lanazobol N, Huamán M. Flujo metría Doppler de las arterias uterinas durante el embarazo. *Ultrasonografía embrio-fetal*, 2005, vol 1, 1-6.
19. Ximenes R, Ximenes D, Ximenes A. Ultrasonografía Tridimensional en el primer trimestre de gestación. *Ultrasonografía en Ginecología y Obstetricia*. Editorial Amolca, 2006; 53- 64.





## EVALUACIÓN DEL ESPACIO EXTRACELÓMICO, DEL ESPACIO AMNIÓTICO Y DE LA VESÍCULA VITELINA

Gonzalo Moscoso

Luego de la implantación y durante las siguientes 8 semanas de gestación, consideradas -en el hombre- como el periodo embrionario u órgano genético, la placenta aun no se ha diferenciado. El desarrollo anatómico y el estado funcional de este órgano tan importante para el feto se pone en evidencia gradualmente al final de la 8ª semana de gestación. Dicho en otra forma, antes de la 8va semana de gestación una interfase materno/fetal a nivel placentario no existe<sup>(1)</sup>. Por lo tanto, para garantizar su sobre vivencia el embrión hace uso de un sistema complejo de espacios llenos de fluidos diferentes entre si y delimitados por membranas con estructuras también diferentes. Los párrafos siguientes describen brevemente:

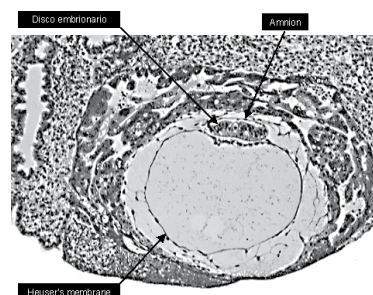
- El Corion, el amnios y la vesícula vitelina y los volúmenes cambiantes que estas delimitan.
- El potencial diagnostico durante la evaluación del embarazo, que ofrece una evaluación -mediante el uso de ultrasonido y ultrasonido Doppler- de estos espacios extra embrionarios.

### EL CORION, EL AMNION Y LA VESÍCULA VITELINA

#### El corion o membrana coriónica

Es la membrana más externa del saco gestacional y su superficie externa esta en contacto directo con la decidua. En la superficie externa del corion, durante las primeras semanas de gestación se forman las vellosidades coriales que rodean -en 360 grados- al "saco gestacional". Con el progreso de la gestación en una región del corion las vellosidades coriales se desarrollan con mucho más profusión para finalmente constituir la placenta. En el resto de la superficie corial en contacto con la decidua capsular de las vellosidades coriales degeneran gradualmente hasta desaparecer (Fig. 1). La superficie interna del corion esta cubierta por células mesodermales extraembrionarias que se pueden identificar a partir del 12vo día post fertilización<sup>(2)</sup>.

Figura 1. Saco gestacional con un embrión humano de 12 días post ovulación (Carnegie Estadío 5C).



## Espacio extracelómico

Es el espacio delimitado por el corion y dentro del cual se encuentra el embrión conectado a la superficie interna del corion mediante el tallo embrionario, que mas adelante en la gestación, será reemplazado por el cordón umbilical.

A los 19 días (post ovulatorios) de gestación el espacio extracelómico es extraordinariamente amplio mientras que el disco embrionario alcanza apenas unos 2.5mm de longitud (Fig. 2). Los orígenes, la composición, los índices de secreción y reabsorción, los factores, que en un inicio, determinan o controlan el creciente volumen del líquido extracelómico así como los mecanismos que definen el tiempo para detener la secreción y los mecanismos que completaran la reabsorción del líquido extracelo-

mico aun no han sido documentados con precisión en el hombre. Sin embargo es lógico asumir que, defectos que alteren la composición o a los factores que modulan la homeostasis del liquido extracelómico podrían causar la muerte del embrión en sus estadios mas tempranos. Más aun, es probable que esta pérdida del embarazo pase desapercibida por la mujer. Si el problema persiste en embarazos subsecuentes, pasaría a ser una de las varias causas de infertilidad

## El amnion o membrana amniótica

Desde el inicio de la gestación, la membrana amniótica o amnios cubre toda la superficie dorso lateral embrionaria con excepción del área donde se origina la vesícula viteli-

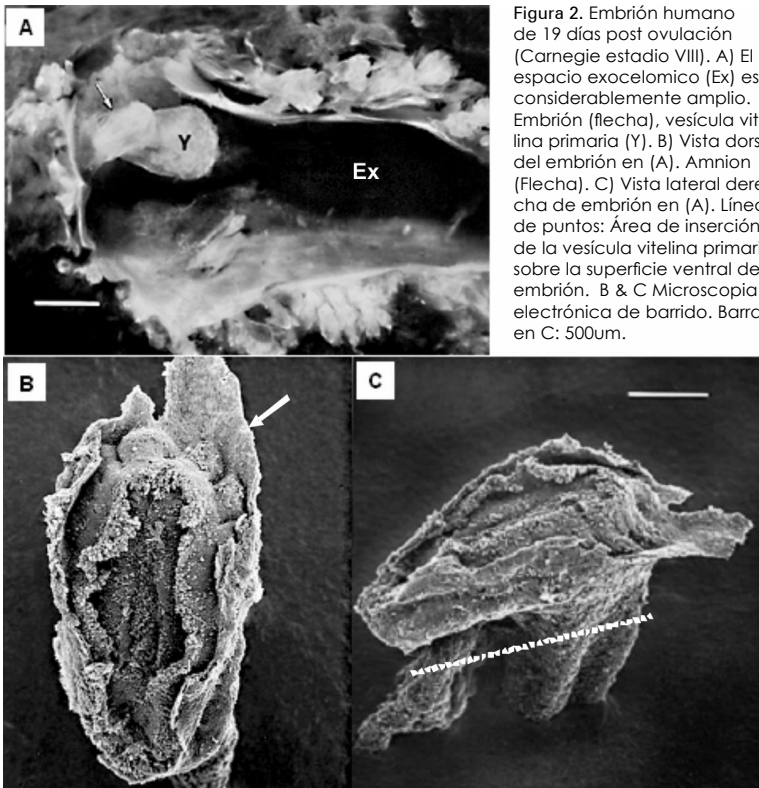
na PRIMARIA. Por lo tanto durante las primeras semanas de gestación cuando el embrión es pequeño, la superficie del amnion que en esta etapa de desarrollo es una membrana de espesor unicelular, también es pequeña<sup>(3)</sup> (Fig. 3), mas adelante y hacia el fin del periodo gestacional, el amnios habrá desarrollado en tales dimensiones que será capaz de contener al feto y al volumen correspondiente de líquido amniótico.

## Espacio amniótico

El espacio amniótico y por lo tanto el volumen de líquido amniótico son muy pequeños durante las primeras dos semanas de gestación y aumentan gradualmente para llegar a 30ml a las 10 semanas de gestación y a 1lt al final del embarazo. Así como en el caso del líquido extracelómico, del fluido amniótico se sabe casi poco sobre su producción, composición y otros factores que controlan su homeostasis durante la gestación en el hombre. Hoy en día, el uso de ultrasonido en el monitoreo de la gestación demuestra la asociación que existe entre un volumen reducido de líquido amniótico y agenesia renal y/ o hipoplasia pulmonar por ejemplo, o casos de hydrops fetalis o algunas formas de insuficiencia cardíaca fetal con bajo debito en casos en que el volumen de líquido esta anormalmente incrementado. La tabla I muestra asociaciones mas frecuentes entre volúmenes anormales de líquido amniótico y patología fetal.

## La vesícula vitelina

En el embrión humano la vesícula vitelina presenta dos fases de desarrollo. En la primera fase la vesícula vitelina PRIMARIA es un saco cuyos bordes forman parte y circunscriben casi toda la periferia de la superficie ventral en el embrión de 18 días post-ovulación (Carnegie estadio VIII) (Fig. 3A ). En esta fase no hay ducto



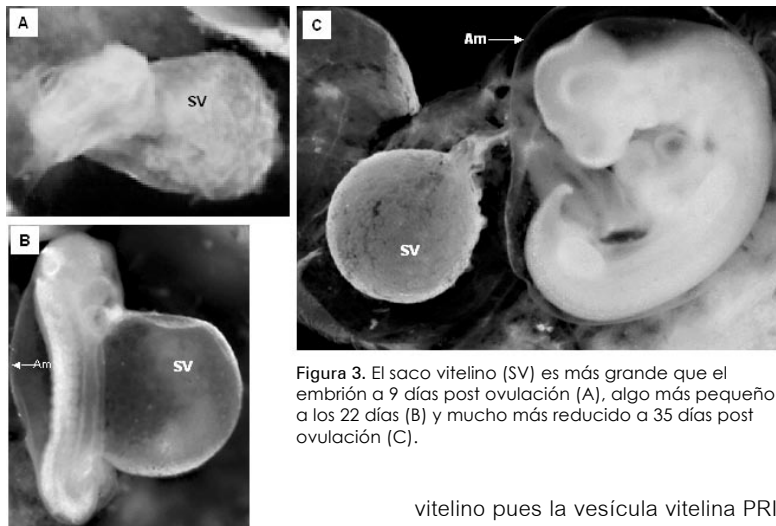


Figura 3. El saco vitelino (SV) es más grande que el embrión a 9 días post ovulación (A), algo más pequeño a los 22 días (B) y mucho más reducido a 35 días post ovulación (C).

Tabla 1.

PATOLOGÍA FETAL ASOCIADA CON ALTERACIONES EN EL VOLUMEN DEL LÍQUIDO AMNIÓTICO
<b>Polyhydramnios</b> 20% de neonatos nacen con alguna anomalía congénita <ul style="list-style-type: none"> <li>• Diabetes mellitus</li> <li>• Atresia de esófago</li> <li>• Atresia duodenal</li> <li>• Síndrome de Down</li> <li>• Anencefalia</li> <li>• Síndrome de transfusión intergemelar</li> <li>• Insuficiencia cardíaca fetal con bajo débito cardíaco</li> <li>• Corioangioma de placenta</li> </ul>
<b>Oligohydramnios</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Malformaciones del tracto urinario fetal</li> <li>• Retardo de crecimiento fetal</li> <li>• Hipertensión gestacional</li> <li>• Nicotina</li> <li>• Embarazo prolongado</li> </ul>

vitelino pues la vesícula vitelina PRIMARIA, en cuya pared ya existen capilares primitivos, esta directamente en contacto con la superficie ventral del embrión que a los 22 días post ovulación adopta una forma tubular (Fig. 3B). A los 30 días de gestación la vesícula vitelina presenta un estrechamiento en el punto de contacto con la pared abdominal del embrión. El grosor de la pared de la vesícula vitelina primaria aumenta gradualmente mientras se transforma en vesícula vitelina SECUNDARIA. La superficie interna de la vesícula vitelina esta cubierta por células del endodermo mientras que la superficie externa esta cubierta por células mesoteliales. La complejidad de la pared de la vesícula vitelina se incrementa a medida que progresa el embarazo. Al final de la 5ª semana de gestación, 3 semanas antes de completarse la etapa embrionaria de desarrollo, la vesícula vitelina ha alcanzado su madurez con un diámetro de 5mm aprox. (Fig.3C). En las siguientes semanas, los capilares y organelos desaparecen gradualmente y la pared se transforma una estructura compacta. El último componente en desaparecer de la pared de la vesícula vitelina es el sistema capilar que –incidentalmente- fue el primero en aparecer.

### Contenido de la vesícula vitelina

Desde la fase de vesícula vitelina primaria en adelante, el espacio “vitelino” esta ocupado por un liquido acuoso claro-translucido. Al presente no se ha documentado que componentes celulares del saco vitelino o que estructuras adyacentes participan en la secreción del fluido vitelino. Al final del periodo embrionario y gradualmente, el contenido del saco vitelino se torna en un precipitado granular blanco opaco, rico en sales de calcio que puede verse durante el examen con ultrasonido hasta las 13/14 semanas de gestación. Durante este periodo, la gradual reabsorción del liquido exocelómico transforma el espacio real exocelómico en un espacio virtual. Atrapada entre estas dos membranas la vesícula vitelina colapsa sus paredes y ya no es visible durante el examen con ultrasonido. Por lo tanto, visualizar la vesícula vitelina después de las 16 semanas es un signo indirecto de persistencia del espacio exocelómico.

Como se mencionó anteriormente, desde etapas muy tempranas del embarazo, en cuanto se establecen los espacios: exocelómico, amniótico y el espacio dentro de la vesícula vitelina, el fluido contenido en cada uno de estos espacios esta sujeto a una dinámica de variaciones –predecibles- de volumen. En otras palabras, mientras el volumen del espacio exocelómico habiendo alcanzado su máximo nivel al final de las 8 semanas de gestación, disminuye gradualmente su contenido liquido mientras que al volumen del saco amniótico continua incrementándose. El volumen de la vesícula vitelina llega a su limite normal durante la 7ª-8ª semana de gestación alcanzando un diámetro entre 5 y 7 mm (Ref. 4). Una vesícula vitelina de mas de 7mm de diámetro indica un patología embrionaria casi siempre letal (Fig. 4).

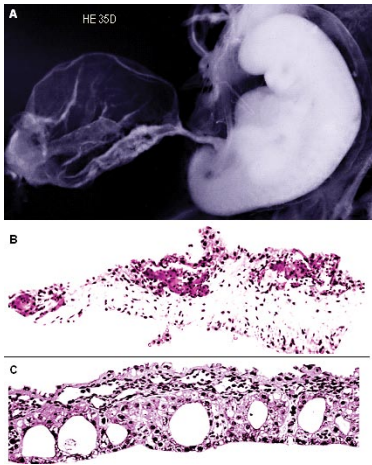


Figura 4. Embrión humano de 35 días post ovulación. La vesícula vitelina (VV) en (A) mide 8.7mm de diámetro. Compare con la figura 3C. El ducto vitelino es avascular y la pared de la VV es anormal (compare con (C) una pared normal).

Por lo tanto podemos concluir diciendo que el análisis de las variaciones en los volúmenes del espacio exocelómico, vesícula vitelina y amnios puede ser utilizados para diferenciar un embarazo normal de un embarazo patológico (Flujograma 1).

Lo que no está claro, al menos en lo referente al embrión humano, es de si existe una relación directa entre estos fluidos en el sentido de que un volumen sea la consecuencia del otro o los otros dos, o si existen mecanismos totalmente independientes –que es lo más probable– y que regulan los volúmenes en cada espacio descrito individualmente pero sincronizados por un sistema central. Si tomamos en cuenta que el corion, el amnios y la vesícula vitelina son estructuras totalmente de origen embrionario y si consideramos al embrión como un complejo de sistemas en formación, y por tanto sin órganos o sistemas metabólicos propios y establecidos que lo asistan, principalmente en la síntesis de proteínas y otros factores necesarios para su crecimiento y desarrollo, incluyendo mecanismos para eliminar productos catabólicos resultantes de un índice

de división celular de varios miles de células por hora, preguntamos lo siguiente.

Que genes regulan en forma armónica la producción y reabsorción de fluidos dentro de los espacios; exocelómico, amniótico y dentro de la vesícula vitelina? La identificación de tales genes revelaría el o los sistemas que regulan y por tanto garantizan la viabilidad del embrión humano en una etapa temprana de gestación en que la placenta aun no se ha diferenciado y no existe por tanto una interfase materno-fetal funcional<sup>(1)</sup>.

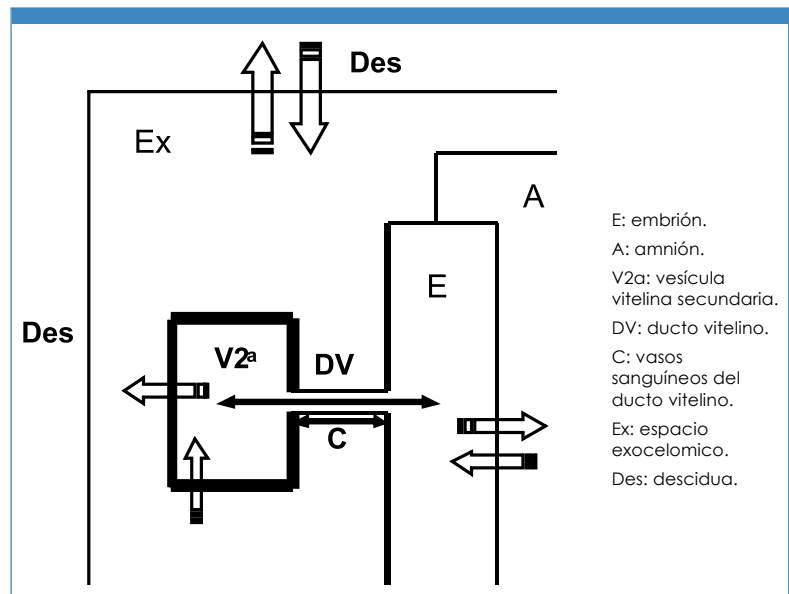
### EVALUACIÓN DEL ESPACIO EXTRACELÓMICO Y LA VESÍCULA VITELINA

Avances en la tecnología de ultrasonido y ultrasonido Doppler aplicada al cuidado prenatal permite visualizar al saco gestacional desde la 3<sup>a</sup>/4<sup>a</sup> semana de gestación cuando tiene 3-4mm de diámetro aprox. 4,5.

La vesícula vitelina es la primera estructura que se observa dentro del saco gestacional, situada entre el corion y el amnios. Su presencia indica un embarazo uterino y siempre deberá ser observada cuando el saco gestacional alcanza un diámetro de 8mm o más<sup>(4)</sup>. Hoy en día, empleando la ecografía Doppler se puede observar claramente un flujo de baja resistencia en la vesícula vitelina a las 7 semanas de gestación (Fig. 5). Es probable que adelantos en la tecnología de ultrasonido permitan en un futuro próximo permita cuantificar el flujo sanguíneo tanto en la vesícula vitelina como en el ducto vitelino.

El amnios es una membrana delgada y algo difícil de visualizar a menos que se logre una incidencia perpendicular de la onda de ultrasonido sobre el amnios. El amnios crece rápidamente y se fusiona con el corion entre las 12 y 15 semanas de gestación. Demora en esta fusión puede estar asociada a una aneuploidía o a defectos estructurales en el feto<sup>(6,7)</sup>

Flujograma 1. Durante las primeras semanas de gestación el embrión podría estar sometido a varios tipos de flujos provenientes de o hacia los varios espacios delimitados por el corion, amnios y la vesícula vitelina. Un sistema capilar en la pared de la vesícula vitelina es otra vía de intercambio metabólico que se inicia después del 20vo día post ovulatorio entre el embrión y el espacio exocelómico.

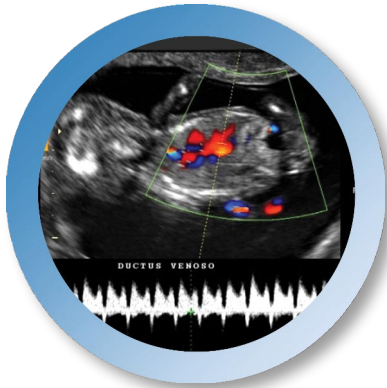












## MARCADORES ECOGRÁFICOS DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN EL PRIMER TRIMESTRE

Moisés Huamán, Roberto Albinagorta, Jimmy Espinoza

### INTRODUCCIÓN

El avance tecnológico y la validación científica del tamizaje ecográfico y bioquímico, han mejorado la identificación de las gestaciones de riesgo para anomalías cromosómicas fetales.

El diagnóstico temprano de las anomalías cromosómicas tiene ventajas frente al diagnóstico tardío: el conocimiento de la causa de las pérdidas espontáneas embrionarias y fetales precoces, el asesoramiento oportuno disminuyendo el tiempo de angustia en los padres, permitiendo la realización de procedimientos de interrupción del embarazo más seguros y menos costosos en los casos que el marco legal lo permita, y fortaleciendo ésta área de investigación. En los países donde el marco legal es restrictivo, como la mayoría de países latinoamericanos, tendremos argumentos científicos más contundentes que generen un cambio en la actitud de quienes deciden el marco legal.

Los inconvenientes de los programas de atención temprana, se relaciona a los altos costos de los exámenes ecográficos especializados y pruebas diagnósticas, que no son asumidos por el estado en la gran mayoría de países.

La ecografía permite identificar tempranamente tres aspectos relacio-

nados con anomalías congénitas fetales asociadas a anomalías cromosómicas:

1. Marcadores ecográficos: Relacionados con frecuencia a anomalías cromosómicas:
  - Translucencia nucal aumentada.
  - Ausencia de huesos nasales.
  - Onda de velocidad de flujo anormal del ductus venoso.
  - Regurgitación tricuspídea.
  - Higroma quístico.
  - Alteraciones del tamaño o la ecogenicidad de la vesícula vitelínica secundaria.
  - Aumento del celoma extraembrionario.
  - Disminución del saco amniótico.
  - Alteraciones de la frecuencia cardíaca.
  - Disminución de la longitud del cordón umbilical.
  - Restricción precoz del crecimiento intrauterino.
2. Anomalías asociadas: Ventriculomegalia, holoprosencefalia, quistes de plexos coroideos, defectos cardíacos, pielectasia, atresia duodenal, onfalocele, polidactilia, etc., que son marcadores ecográficos del segundo trimestre que pueden observarse antes de las 14 semanas.

3. Signos ecográficos indirectos:
- Placenta anormal (aspecto de degeneración trofoblástica).
  - Alteraciones del flujo de la arteria vitelínica.
  - Arteria umbilical única.
  - Aumento de la resistencia de la arteria umbilical.
  - Quistes de cordón umbilical.

### Translucencia nucal (TN) aumentada.

Este marcador, el más sensible, podemos identificarlo desde las 11 semanas, aunque en algunos casos, es evidente el aumento antes de esa edad (Fig. 1); es importante cumplir estrictamente con los requisitos técnicos reconocidos para que el resultado sea fiable y reproducible.<sup>(1)</sup> Puede considerarse como valor anormal > a 2.5mm para una longitud cráneo-caudal (LCC) entre 45 a 84mm, siendo recomendable para los centros de detección emplear el percentil 95 para la edad gestacional como límite.<sup>(2)</sup>

La TN se define como la medida del espesor del espacio anecogénico situado entre la piel y tejido blando subcutáneo de la región posterior del cuello del feto visualizado entre las 11 y 14 semanas de gestación (Fig. 2). Para muchos la TN se debe diferenciar del higroma quístico, cuya imagen ecográfica es muy característica, con un gran edema alrededor de todo el cuello fetal generalmente con tabiques y contenido líquido, y que aunque normalmente aparece en el segundo trimestre, puede encontrarse más temprano, al final del primer trimestre.<sup>(3,4)</sup> Para otros sin embargo, el término de TN se debe aplicar independientemente de la presencia de septos al interior del espacio anecogénico, o de si éste se encuentra circunscrito al cuello o envuelve todo el feto como ocurre en el caso del higroma quístico.<sup>(5)</sup>



Figura 1. TN aumentada 10 semanas.

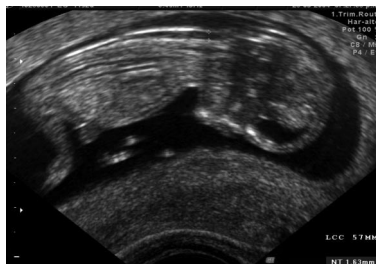


Figura 2. TN normal.

### Etiopatogénesis

El líquido nucal fetal procede embriológicamente del sistema linfático paracervical que drena en la vena yugular interna<sup>(6)</sup> y el incremento en la TN corresponde anatomopatológicamente a edema nucal<sup>(7)</sup> el cual ha tratado de ser explicado en base a las siguientes hipótesis:

- a) Falla cardíaca: esto explicaría la relación que existe entre el aumento de la TN y las cardiopatías congénitas.<sup>(8,9)</sup>
- b) Congestión venosa a nivel de la cabeza y el cuello: esto podría explicar el incremento de la TN por diversas causas tales como la compresión fetal que sigue a la rotura prematura de membranas, la compresión del mediastino superior en el caso de hernia diafragmática o al "tórax en embudo" de algunas displasias esqueléticas, o también podría ser debida al fallo del drenaje linfático secundario a la ausencia de movimientos en algunas alteraciones neuromusculares.<sup>(10)</sup>

- c) Alteración de la matriz extracelular del tejido conectivo: esto explicaría el aumento de la TN en síndromes que cursan con alteraciones del tejido conectivo, en especial del colágeno tipo VI<sup>(11,12)</sup> como por ejemplo en las trisomías 21, 18 y 13 y en algunos síndromes fetales.
- d) Desarrollo anormal del sistema linfático: esto explicaría el mecanismo del incremento de la TN en el síndrome de Turner, en el que se ha descrito que ocurre una hipoplasia de los linfáticos de la nuca<sup>(13,14)</sup> o en el linfedema congénito.<sup>(15)</sup>

### Translucencia nucal y riesgo de aneuploidías

Se ha descrito que una TN aumentada por encima de 2.5mm puede encontrarse hasta en 6% de la población general.<sup>(16)</sup> En forma general la medida de la TN aumenta con edad gestacional y este incremento es independiente de edad materna (Fig. 3), por este motivo ambos, edad materna y TN, se pueden combinar en cada caso para obtener el riesgo combinado de una gestante de presentar una aneuploidía.<sup>(5)</sup> En los últimos años se ha reportado que la distribución de las medidas de la TN sigue en realidad un modelo mixto.<sup>(17,18)</sup> En este modelo se observa que la mediana y los percentiles 1, 5 y 95 aumentan con la LCC de los fetos, mientras que el percentil 99 se mantiene constante y su medida es aproximadamente 3.5 mm. Esto sugiere que la distribución de la TN sigue dos curvas, una de las cuales es dependiente de la LCC y la otra independiente de la misma. La curva dependiente de la LCC es la misma para los fetos normales y los fetos con aneuploidías, pero la diferencia es la proporción de casos que sigue esta distribución. Un 95% de los fetos normales están en esta curva, mientras que en los casos de trisomía 21, 18, 13 y monosomía X0

se encuentran proporciones de 5%, 30%, 15% y 20% respectivamente. Por el contrario, apenas el 5% de los fetos euploides siguen la distribución de la TN independiente de la LCC. En este grupo se ha encontrado que la mediana de la TN varía de acuerdo al cariotipo, siendo ésta de 2.0mm para los fetos normales, y 3.4mm, 5.5mm, 4.0mm y 9.2mm para los fetos con trisomías 21, 18, 13 y monosomía X0 respectivamente (Fig. 4).

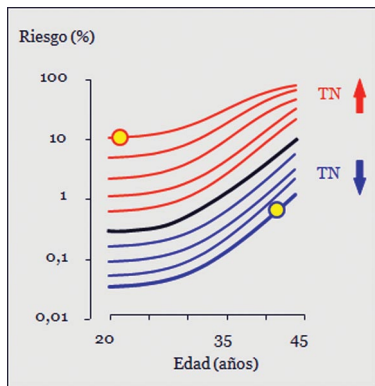


Figura 3. Relación entre el riesgo de aneuploidía y la edad materna asociado al aumento o disminución de la TN.<sup>(5)</sup>

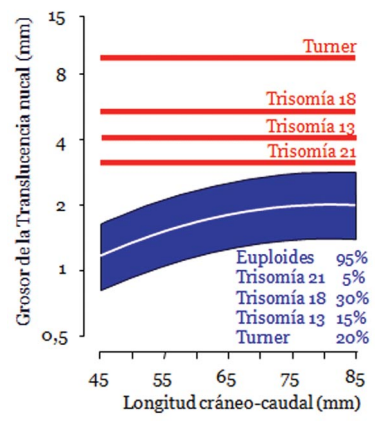


Figura 4. Modelo mixto de distribución de la TN en relación a la longitud cráneo-caudal del feto.<sup>(5)</sup>

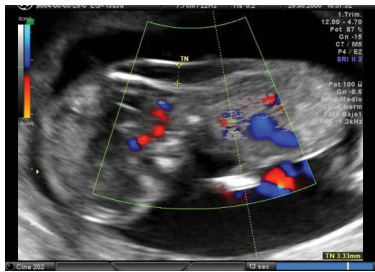
El incremento de la TN está relacionado con un aumento del riesgo de

aneuploidías.<sup>(19,20)</sup> Esta asociación ha sido estudiada en extenso pero la referencia más importante por el número de casos incluidos, la homogeneidad en las medidas y por los resultados obtenidos es el estudio multicéntrico dirigido por Nicolaides.<sup>(21)</sup> En este trabajo fueron analizados los datos de 96127 fetos procedentes de 22 centros del Reino Unido, entre los cuales se encontraron 326 casos de trisomía 21 y 325 de otras aneuploidías. Se encontró una tasa de detección de trisomía 21 del 77% (72-82% IC 95%) para una tasa de falsos positivos del 5%, cuando la medida de la TN estaba por encima del 95 percentil. Además se reportó una tasa de detección del 79% de trisomía 18, 72% para trisomía 13 y 66.7% de triploidia. Por otro lado, una revisión de las publicaciones realizadas con más de 316000 casos, dan para la TN una sensibilidad de alrededor del 77% con valor predictivo positivo de 4.7%, para una tasa de falsos positivos de 5.9%, con un cociente de probabilidad (likelihood ratio) positivo de 12.7% y un cociente de probabilidad negativo de 0.22%, para un intervalo de confianza de 95% y prevalencia de 5.9%.<sup>(22)</sup> Importantes reportes muestran resultados similares, pero existen otros estudios con resultados diversos, lo que evidencia que aún faltan más investigaciones para determinar el real valor predictivo de la TN (Figs. 5 y 6).

El valor de la TN asociado a la edad gestacional y LCC deberá ser integrado con otros factores de riesgo, como la edad materna, marcadores bioquímicos (PAPP-A, fracción libre de  $\beta$ -hCG, alfa feto proteína, etc.) y otros marcadores ecográficos como el hueso nasal, ductus venoso, re-gurgitación tricuspídea, etc. con la ayuda de una base de datos, como la de la Fetal Medicine Foundation, Fetaltest u otros, para así obtener el riesgo cuantificado para T21 y otras trisomías.<sup>(22,23)</sup>

### Técnica para medir la translucencia nucal

Usando un ecógrafo de alta resolución la medida de la TN puede obtenerse en más del 95% de los casos por vía abdominal, y cuando esto no sea posible se puede realizar por vía transvaginal. La técnica estándar para medir la TN ha sido descrita en extenso por la Fetal Medicine Foundation de Londres<sup>(5)</sup> y se detalla en la Tabla 1. La medida de la TN ha mostrado ser altamente reproducible, fácil de aprender y con una aceptable variabilidad intra e interobservador. Por este motivo, consideramos que no es indispensable ser el más experto de los ecografistas para adquirir los conocimientos necesarios para medir adecuadamente la TN. En este sentido, es importante destacar que cualquier esfuerzo serio para implementar un programa de cribado de anomalías en el primer trimestre debe incluir la estandarización de la medida de la TN en el nivel más básico de la atención.



Figuras 5 y 6. TN aumentada en casos de aneuploidías.

#### TÉCNICA ESTÁNDAR PARA MEDIR LA TRANSLUCENCIA NUCAL DE ACUERDO A LOS PARÁMETROS DE LA FETAL MEDICINE FOUNDATION

- La edad gestacional debe ser entre 11 y 13 semanas más 6 días.
- La longitud corona nalga del feto debe estar entre 45 y 84mm.
- La magnificación de la imagen debe ser tal que la cabeza y la parte superior del tórax del feto ocupen toda la pantalla.
- Debe obtenerse una vista medio-sagital de la cara del feto. Esto se puede definir por la presencia de la punta ecogénica de la nariz y el aspecto rectangular del paladar situados anteriormente, el diencéfalo transluciente en el medio y la membrana nuchal localizada en la parte posterior de la cabeza fetal. Pequeñas desviaciones del plano de la línea media resultarán en la falta de visualización de la punta de la nariz y aparición del proceso zigomático de la maxila.
- El feto debe estar en una posición neutral, con la cabeza alineada con la columna vertebral. Cuando la cabeza fetal se encuentra en hiperextensión la medida de la TN puede verse falsamente incrementada, lo contrario ocurre cuando la cabeza está flexionada.
- Debe diferenciarse cuidadosamente la piel de la nuca de la membrana amniótica.
- Siempre se debe medir la parte más ancha de la TN.
- Las medidas deben tomarse tomando como referencia que el borde interno de la línea horizontal de los calipers debe ser colocado exactamente en la línea que define el grosor de la TN.
- Es importante que al magnificar la imagen se disminuya la ganancia a fin de evitar el error de colocar los calipers sobre el área difuminada que limita los bordes de la TN, lo cual podría llevar a una subestimación de la medida.
- Debe tomarse más de una medida que cumpla con todos los criterios mencionados, la mayor de ellas será considerada la medida de la TN.
- Puede encontrarse un circular de cordón alrededor del cuello fetal en 5% de los casos y este hallazgo producir una TN falsamente incrementada. En esta situación la medida de la TN es diferente por encima y por debajo del circular de cordón, por lo que es necesario hacer un promedio de ambas mediciones.

Tabla 1.

### Aumento de la TN y riesgo de cardiopatías congénitas

Cuando se encuentra un cariotipo normal en un feto afectado por un incremento en la TN existe la posibilidad de que haya malformaciones fetales estructurales, especialmente cardiopatías congénitas.<sup>(8,9)</sup> En un estudio publicado por Hyett<sup>(9)</sup>, se analizó 29154 gestantes evaluadas con TN, encontrándose que 28 de 50 casos afectados con cardiopatías estuvieron en el grupo de fetos con TN aumentada, siendo los diagnósticos más frecuentes tetralogía de

Fallot, hipoplasia de cavidades izquierdas, transposición de grandes vasos, coartación de aorta, estenosis o atresia aórtica y defectos septales y atrioventriculares. Por otro lado, en un metanálisis realizado sobre TN y cardiopatías congénitas que incluyó 8 estudios en 58492 gestantes, se encontró que una TN por encima del percentil 99 podía predecir la presencia de anomalías cardíacas con una sensibilidad del 31% y una especificidad del 98.7%.<sup>(24)</sup>

### Otras anomalías fetales asociadas al aumento de la TN.

Otras anomalías pueden presentarse en fetos euploides con TN aumentada como la hernia diafragmática, onfalocele, artrogriposis, coartación de aorta, defectos del tubo neural entre otros, así como displasias esqueléticas, atrofas músculo-espinales o síndrome genéticos raros como el Smith-Lemli-Opitz, de Noonan, de Pena-Shokeir, de Jarcho-Levin, displasia tanatofórica o talasemias.<sup>4</sup> Una relación extensa de anomalías asociadas a TN incrementada puede encontrarse en las publicaciones de la Fetal Medicine Foundation.<sup>(5)</sup> La asociación entre el aumento de la TN y el pronóstico fetal relacionado al riesgo de muerte intraútero y a la presencia de malformaciones mayores ha sido documentado por Souka y col.<sup>(18)</sup> y los hallazgos están resumidos en la Tabla 2.

### Translucencia nuchal y embarazo múltiple.

Las gestaciones múltiples se comportan como una situación particular en el cribado de aneuploidías. La interpretación de los marcadores séricos está limitada por la presencia de más de un feto, uno de los cuales puede encontrarse afectado mientras el otro no, produciendo un efecto de enmascaramiento, además de la imposibilidad de distinguir cual es el feto portador de una aneuploidía.<sup>(4)</sup> La TN en el embarazo gemelar bicoriónico tiene la sensibilidad y la tasa de falsos positivos para trisomía 21 similares a las reportadas en las gestaciones únicas<sup>(25)</sup>, teniendo en estos casos los mismos valores de referencia para la aplicación de los programas de cribado, porque debe realizarse el cálculo del riesgo en forma individual para cada uno de los gemelos.

En relación a los embarazos monocoriónicos, por el bajo número de



**RELACIÓN ENTRE LA TN Y LA PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS, ABORTO O MUERTE FETAL Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES, Y PREVALENCIA ESTIMADA DE BEBÉS SANOS AL NACIMIENTO.<sup>18</sup>**

Translucencia nucal	Anomalías cromosómicas	Cariotipo normal		Vivo y sano
		Muerte fetal	Anomalías mayores	
< 95 percentil	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95-99 percentil	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3.5 - 4.4 mm	21.1%	2.7%	10.0%	70%
4.5 - 5.4 mm	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5.5 - 6.4 mm	50.5%	10.1%	24.2%	30%
≥ 6.5 mm	64.5%	19.0%	46.2%	15%

Tabla 2.

casos examinados a la fecha no es posible afirmar semejantes conclusiones, debiéndose considerar en el cálculo del riesgo para trisomía 21 el promedio de ambas medidas.<sup>(4,25)</sup>

Por otro lado, resulta interesante la asociación entre el aumento de la TN y la predicción del síndrome de transfusión feto-fetal severo (TTTS). Sabire y cols.<sup>(26)</sup> en un estudio de 303 embarazos monocoriónicos, que incluyeron 43 casos de TTTS (15%), entre las 15 y 22 semanas de gestación, encontraron que el incremento de la TN por encima del percentil 95 se asoció con un riesgo 4 veces mayor de presentar TTTS.

**Higroma quístico**

Es posible detectarlo desde las 9 a 10 semanas, es necesario identificar los tabiques para diferenciarlos de la TN aumentada. Este marcador cuando persiste, puede asociarse con anomalías cromosómicas, especialmente monosomía X0.<sup>(27)</sup> También hemos observado algunos casos de aparente aumento de la TN a las 10 semanas y a partir de las 12 semanas recién se identifican los tabiques correspondientes a un higroma quístico.

**Ductus venoso de Arancio (DV).**

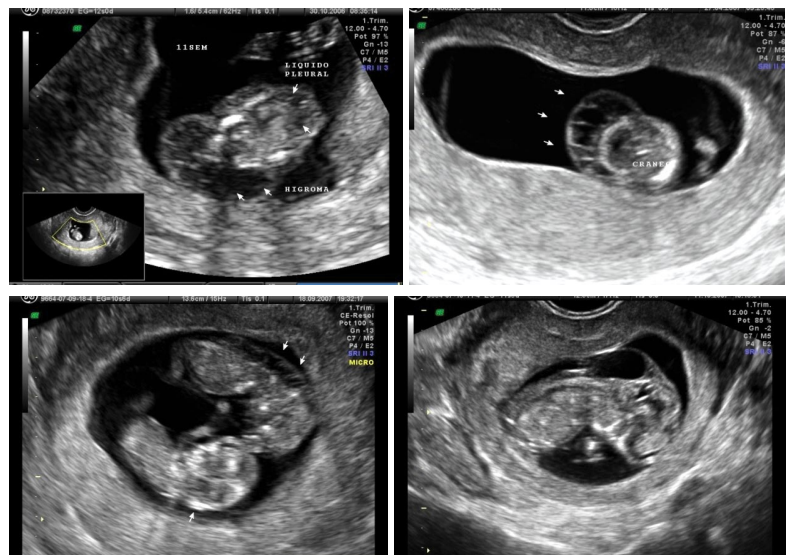
Este vaso es posible identificarlo adecuadamente con doppler color desde las 9 semanas de gestación. La alteración de la onda de velocidad de flujo (onda a ausente o reversa, alteraciones de la velocidad del flujo y de los índices de resistencia y pulsatilidad) se relaciona a anomalías cromosómicas y defectos estructurales cardiovasculares,<sup>(28-30)</sup> sin embargo, el valor predictivo dentro del cribado de anomalías cromosómicas está todavía en evaluación

por lo que es mejor considerarlo como un marcador dependiente y asociarlo a otros marcadores como se ha comentado anteriormente.

La evaluación del DV también tiene importancia en los casos de fetos con cromosomas normales y TN aumentada, en los que tiene valor pronóstico.<sup>(31)</sup> Los mecanismos por los que el flujo del DV se altera estarían relacionados con falla cardíaca, aumento de la presión mediastínica, desarrollo anormal del sistema de drenaje linfático, entre otros.<sup>(32-34)</sup>

Cuando el DV y la TN están alterados, en el 90% de casos puede existir anomalías cromosómicas; igualmente, en el 90% de casos de flujo invertido del DV se asocia a éstas, frente a 3.1% de fetos euploides, en los que alrededor del 5% tienen cardiopatías, en cuyos casos la falla cardíaca puede ser detectada por la alteración de las OVf de otras venas como la cava inferior(VCI)<sup>(35,36)</sup> (Fig. 11 y 12). Parece claro que se trata de un marcador ecográfico capaz de reducir el Índice de falsos positivos de otros marcadores como la TN y la edad materna.

Figuras 7 a 10. Higroma quístico en casos de aneuploidías.



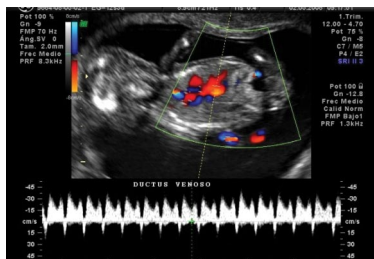


Figura 11. DV invertido.



Figura 13. HN normal.

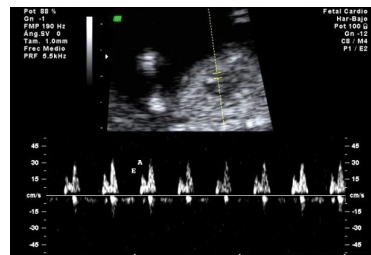


Figura 15. Tricuspid normal.

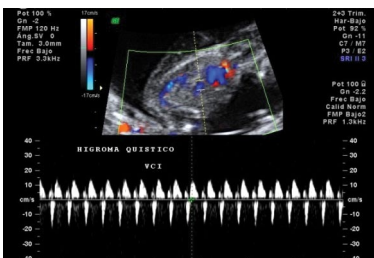


Figura 12. OVF anormal de VCI.



Figura 14. Ausencia de HN.



Figura 16. Regurgitación tricuspídea.

### Ausencia de los huesos nasales (HN).

Este marcador puede ser estudiado desde la 10 semana de gestación con equipos de alta resolución. La ausencia del hueso nasal se relaciona con riesgo incrementado para Trisomía 21 y su presencia reduce el riesgo, encontrándose en un 70% en fetos con Trisomía 21. Sin embargo, la ausencia del hueso nasal se presente en un 0.5% de los fetos euploides. Aunque el marcador para aneuploidias en el primer trimestre más importante sigue siendo la TN, al combinarse con hueso nasal entre las 11 – 14 semanas, mejora la sensibilidad para la selección de casos con cromosopatías hasta en 92%, con 5% de falsos positivos (reduciría en cinco veces del número de procedimientos invasivos)<sup>(37,38)</sup>.

En la actualidad se evalúa el valor de la ecografía tridimensional, que permitiría diferenciar los dos huesos nasales y observar la ausencia o hipoplasia de uno o ambos huesos, que no es posible con la ecografía convencional.

### Regurgitación tricuspídea (RT)

En un estudio de 262 pacientes de alto riesgo, la mayoría de los cuales tuvo TN aumentada, se logró identificar la presencia de regurgitación a nivel de la válvula tricúspide hasta en 70 casos usando doppler pulsado<sup>(39)</sup>. En este grupo la prevalencia de aneuploidías fue de 83% mientras que en el grupo sin regurgitación tricuspídea fue apenas 35%. Estos hallazgos fueron corroborados por Faiola y col.<sup>(40)</sup> quienes en 472 pacientes de alto riesgo encontraron regurgitación tricuspídea en 65% de casos con trisomía 21 y en 8.5% de fetos euploides, con un cociente de probabilidad de 8.4 para cardiopatías congénitas. En una publicación más reciente la frecuencia encontrada de regurgitación tricuspídea fue de 55% en fetos con trisomía 21, de 30% en trisomías 18 y 13 y apenas 1% en fetos cromosómicamente normales.<sup>41</sup> Hay que destacar sin embargo, que todos los datos publicados a la fecha han sido obtenidos en poblaciones de alto riesgo por lo que se requiere mayor investigación para evaluar el verdadero valor predictivo de este hallazgo en el diagnóstico de cromosopatías.

### Frecuencia cardíaca embrionaria y fetal.

Hasta la fecha se había relacionado las alteraciones de la frecuencia cardíaca embrionaria-fetal con el aborto espontáneo; se ha demostrado también la presencia de cromosopatías.<sup>(42)</sup> Se detecta frecuencia cardíaca anormalmente alta en trisomías 21 y 13 y en la monosomía X0, mientras que frecuencias bajas parecen estar relacionadas con trisomía 18 y triploidías.<sup>(43)</sup>

La explicación fisiopatológica pudiera estar en un anormal desarrollo del sistema neurológico del feto, con un claro desequilibrio entre los sistemas simpático y parasimpático. Otra posible explicación sería la presencia de una cardiopatía subyacente, como arritmias o defectos septales, o que ésta sea el primer signo de insuficiencia cardíaca.

Uno de los resultados más importantes de éstos trabajos, es que el valor predictivo negativo de éste marcador es muy alto en poblaciones de alto riesgo, es decir, pacientes con una TN dentro de la normalidad y un

patrón de frecuencia cardíaca fetal normal tiene un 99.2% de probabilidades de tener un feto cromosómicamente normal.<sup>(44)</sup> Sin embargo, estudios más recientes, han demostrado la poca utilidad de este marcador para la predicción de fetos con cromosopatías<sup>(45)</sup>.

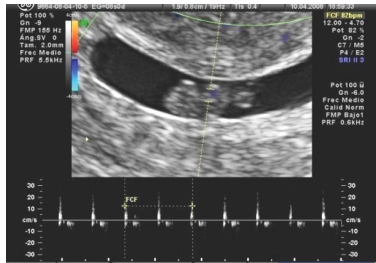


Figura 17. Bradicardia pasajera.

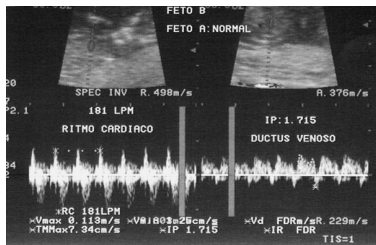


Figura 18. Taquicardia en Monosomía X.

### Ángulo fronto-maxilar.

En los fetos con trisomía 21 la hipoplasia del maxilar inferior contribuye principalmente a la apariencia del perfil aplanado por un aumento del ángulo fronto-maxilar. Ecográficamente este ángulo ha sido definido por la intersección de la línea que sigue el borde superior del paladar con la línea que atraviesa la esquina superior del aspecto anterior de la maxilar y se extiende hasta la superficie externa de la frente, representada por el hueso frontal o por una línea ecogénica bajo la piel debajo de la sutura metópica que permanece abierta.<sup>(5)</sup> Se ha encontrado que la medida del ángulo fronto-maxilar se encuentra incrementado por encima

del percentil 95 en aproximadamente 50% de los fetos con trisomía 21,46 aunque la evidencia publicada a la fecha aún es insuficiente para ser integrada a los programas de cribado de cromosopatías.

### Anomalías estructurales asociadas

La presencia de ciertas anomalías en el primer trimestre están asociadas a aneuploidías: es posible identificar desde la semana 9 diversos marcadores sonográficos como: onfalocelo, holoprosencefalia alobar, obstrucción baja del tracto urinario, polidactilia, asociados todos ellos con trisomías 18 y 13.<sup>(47,48)</sup>

Algunos marcadores menores para aneuploidía típicamente examinados en el segundo trimestre, pueden descubrirse en el primer trimestre como la pielectasia, foco ecogénico intracardiaco y quistes coroideos. Los quistes de plexo coroideo son más comunes en el primer trimestre que en el segundo, con un predominio de 2.2%, pero no se asocian significativamente con aneuploidía. Los focos ecogénicos cardíacos y la pielectasia tienen un predominio similar en el primero y segundo trimestre y su presencia en el primer trimestre está significativamente asociada con aneuploidía.<sup>(49)</sup> La presencia de más de un marcador eleva el riesgo para aneuploidía que la presencia de uno solo. Algunos de éstos marcadores pueden identificarse antes de las 12 semanas, pero se necesitan más estudios para concluir respecto al valor predictivo.

Se pueden también identificar defectos no asociados con anomalías cromosómicas pero que pueden comprometer la vida del feto tales como: anencefalia, craneoraquisquisis, síndrome de bandas amnióticas, alteraciones esqueléticas, artrogriposis, displasias óseas, etc.<sup>(50)</sup>

La medición de la Translucencia nucal y la observación detallada del feto permiten seleccionar de forma más objetiva a la población candidata a otros procedimientos (Fig. 19 a 20). En un estudio en población no seleccionada de bajo riesgo de más de 6000 mujeres embarazadas, examinadas entre 11 y 14 semanas de gestación, la proporción de descubrimiento para las anomalías estructurales era 68% en el primer trimestre. Cuando se combinó con el segundo trimestre, la proporción aumento a 85%.<sup>(51)</sup>



Figura 19. CIV.



Figura 20. Punto ecogénico cardíaco.



Figura 21. Anomalía en la mano.



## Onfalocele

La herniación mayor de 7mm observada antes de las 12 semanas, y más aún, si se asocia a otros marcadores, puede relacionarse a trisomía 13 o 18.<sup>(52,53)</sup>



Figura 22. Hernia fisiológica 12 semanas.

Después de las 13 semanas estaremos seguros del diagnóstico de onfalocele.

## Holoprosencefalia alobar

El resultado es un ventrículo único, los dos talamos están fusionados y hacen relieve en la cavidad ventricular. Se asocia con trisomía 13 y 18.<sup>54,55</sup>

## Obstrucción baja del tracto urinario

Puede diagnosticarse demostrando la dilatación anormal de la vejiga (megavejiga), puede asociarse a oligohidramnios precoz o cursar con volumen normal de líquido. El 20% esta asociado a cromosomopatías. Las principales causas son las válvulas uretrales posteriores en los varones y la atresia uretral en las mujeres.<sup>56,57</sup>

## Doppler anormal de la arteria umbilical (AU)

La alta resistencia evidenciada por flujo diastólico invertido o índices de

resistencia anormales puede significar hasta en un 66-90% de casos una cromosomopatía, especialmente las trisomías.<sup>(42)</sup> Al igual que los otros hallazgos ecográficos, parece que la detección de este marcador ecográfico gana fuerza diagnóstica cuando se combina con la TN.

El origen de esta alteración estaría en el inadecuado desarrollo del árbol vascular placentario. La invasión trofoblástica anormal origina adaptación anormal del sistema circulatorio feto-placentario durante el primer trimestre, lo que originaría un aumento en las resistencias vasculares y una evidente falta de aporte nutricional, desencadenando restricción en el crecimiento, y hasta la muerte embrionaria o fetal.<sup>(58)</sup> Como marcador único no es de valor.<sup>(59,60)</sup>

## Arteria umbilical única

La presencia de una arteria umbilical única (AUU) puede ser un marcador de aneuploidías. Este hallazgo puede reconocerse en embriones antes de las 10 semanas. El 0.2 a 1 % de embarazos presenta AUU; de estos, aproximadamente 1 a 10 % cursan con aneuploidía, incluyendo trisomía 18 (la más frecuente), trisomía 13, triploidía y monosomía X.<sup>(61)</sup>

## Diámetro del cordón umbilical

El diámetro del cordón umbilical superior al percentil 95, parece estar relacionado con un mayor riesgo para anomalías cromosómicas. Su medida podría ser útil como complemento de los demás marcadores aunque los resultados presentan baja sensibilidad (menor del 30%) y altas tasas de falsos positivos.<sup>(62)</sup>

## Quiste del cordón umbilical

Pueden identificarse los quistes del cordón umbilical desde las 7 semanas, estos quistes no obstruyen el flujo de los vasos umbilicales, su

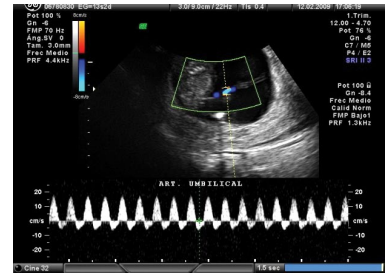


Figura 23. OVf invertida en AU 13 semanas.

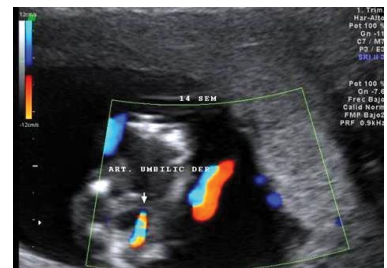


Figura 24. AU única.



Figura 25. Quiste de cordón umbilical.

incidencia es de 0.4% a 3.4%,<sup>(63,64)</sup> su ubicación puede ser en cualquier porción del cordón, en la mayoría de casos desaparecen espontáneamente, sin excluir anomalías asociadas.<sup>(64,65)</sup> En un estudio entre las 7 a 12 semanas, se encontró un 26% de defectos estructurales o cromosómicos,<sup>(64)</sup> sin embargo, en otros estudios no se evidenció ninguna anomalía.<sup>(63,66)</sup>

Los quistes que persisten en el segundo trimestre o son de mayor tamaño, se asocian con mayor frecuencia a cromosomopatías.<sup>(67)</sup>



### Amnios adherido (olihidramnios precoz)

Cuando el amnios está adherido al feto, el saco gestacional es predominantemente ocupado por el espacio extracelómico, y la cavidad amniótica se envuelve herméticamente alrededor del feto, esos fetos tienen un alto riesgo de presentar trisomía 16 o triploidía.<sup>(68)</sup>



Figura 28. VV ecogénica.

### Anomalías de la vesícula vitelínica (VV)

Estudios han demostrado que la vesícula vitelina irregular o de tamaño anormal son factores que predicen la terminación del embarazo en aborto en el primer trimestre.<sup>(69,70)</sup>

La vesícula vitelina hiperecogénica entre la 7 a 11 semanas supone un riesgo de aneuploidía.<sup>(71)</sup> Se está evaluando la velocidad del flujo de la arteria vitelínica, que podría ser un marcador precoz de anomalías cromosómicas y de mal pronóstico.



Figura 29. Art. Vitelínica.

### Embrión sin forma

La falta de diferenciación de los diferentes segmentos del embrión, que podría detectarse desde las 7 semanas, se relaciona a trisomías de alta letalidad como la 8 y 16, y también a triploidías.<sup>(72)</sup>

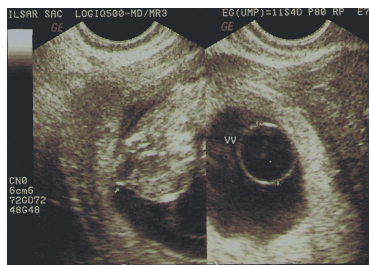
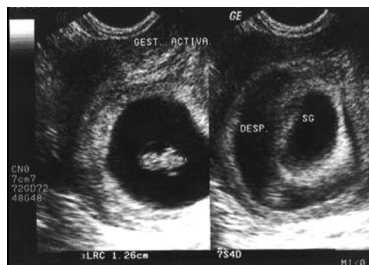


Figura 30. VV de 15mm.

### Volumen placentario.

Con el advenimiento de la ecografía 3D, es posible calcular el volumen placentario desde las 10 semanas; se ha observado que el cociente placentario (volumen placentario/long. cráneo-caudal) inferior al percentil 10, parece estar relacionado con mayor riesgo de que el feto presente anomalías cromosómicas.<sup>(73)</sup>

Es necesario introducir en nuestro medio el documento de autorización de los padres para realizar el cribado de anomalías cromosómicas en el primer trimestre, donde se



Figuras 26 y 27: Oligohidramnios precoz.



Figura 31. Embrión sin forma.

sinetiza la explicación del objetivo y limitaciones del estudio (ver documento de la SEGO). Identificado el embarazo de riesgo, integrando los marcadores bioquímicos del primer trimestre, se explicará la necesidad de la prueba diagnóstica que es la biopsia de vellosidades coriales, recomendada entre la 11 y 13 semanas por vía abdominal; la decisión debe ser de los padres, para lo cual firmarán el documento de consentimiento informado.

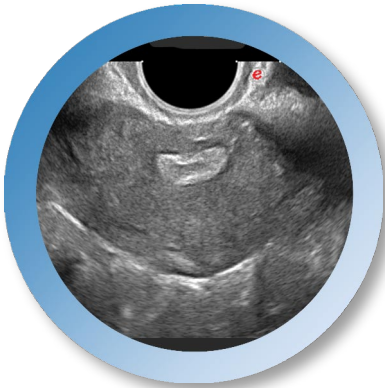


Figura 32. Biopsia de vellosidades coriales.

1. Nicolaides KH, Sabire NJ, Snijders JM. The 11-14 week scan. The diagnosis of fetal abnormalities. The Parthenon Publishing Group. Carnforth 1999; 3-35.
2. Pandya PP, Kondylis A, Hubert L, et al. Chromosomal defects: an outcome in 1015 fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound obstet Gynecol* 1995; 5:15-19.
3. Sherer DM, Manning FA. Detección de aneuploidía fetal mediante translucidez nuchal en el primer trimestre. En: Fleisher AC et al. *Ecografía en Obstetricia y Ginecología*. 6ª ed. Madrid, 2002. cap. 5.
4. Gallo M, Espinosa AM, Palermo M, Ramos D, Santiago JC. Translucencia nuchal. En: Gallo M et al. *Ecografía fetal-semana 11-14 de embarazo*. Colección de Medicina fetal y Perinatal-Vol 2. Rio de Janeiro, 2009. cap. 8.
5. Nicolaides KH. The 11-13+6 weeks scan. The fetal medicine foundation. London, 2004.
6. Wilson RD, Venir N, Faquharson DF. Fetal nuchal fluid-physiological or pathological?-in pregnancies less than 17 menstrual weeks. *Prenat Diagn* 1992;12:755-63.
7. Greco P, Loverro G, Vimercati A et al. Pathological significance of first-trimester nuchal oedema. *Prenat Diagn* 1996;16(6):503-9.
8. Montenegro N, Matias A, Areias JC et al. Increased fetal nuchal translucency: possible involvement of early cardiac failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10(4):265-68.
9. Hyett J, Perdu M, Sharlard G et al. Using fetal nuchal translucency to screen for major congenital cardiac defects at 10-14 weeks of gestation: population based cohorte study. *BMJ* 1999;318(7176):81-5.
10. Souka AP, Snijders RJ, Novakov A et al. Defects and syndromes in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11(6):391-400.
11. von Kaisenberg CS, Brand-Saberi B, Christ B et al. Collagen type VI gene expresión in the skin of trisomy 21 fetuses. *Obstet Gynecol* 1998;91(3):319-23.
12. von Kaisenberg CS, Prols F, Nicolaides KH et al. Glycosaminoglycans and proteoglycans in the skin of aneuploid fetuses with increased nuchal translucency. *Hum Reprod* 2003;18(12):2544-61.
13. Chitayat D, Kalousek DK, Bamforth JS. Lymphatic abnormalities in fetuses with posterior cystic hygroma. *Am J Med Genet* 1989;33(3):352-56.
14. von Kaisenberg CS, Nicolaides KH, Brand-Saberi B. Lymphatic vessel hypoplasia in fetuses with Turner syndrome. *Hum Reprod* 1999;14(3):823-26.
15. Souka AP, Krampf E, Geerts L et al. Congenital lymphedema presenting with increased nuchal translucency at 13 weeks of gestation. *Prenat Diagn* 2002;22(2):91-92.
16. Pandya PP, Snijders RJ, Johnson SP et al. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. *Br J Obstet Gynaecol* 1995a;102:957-62.
17. Wright D, Kagan KO, Molina FS, Gazzoni A, Nicolaides KH. A mixture model of nuchal translucency thickness in screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:376-83.
18. Souka AP, von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192:1005-21.
19. Borrel A, Costa D, Martínez JM et al. Criteria for fetal nuchal thickness cut-off: a reevaluation. *Prenat Diagn* 1997;17:23-29.
20. Pandya PP, Brizot ML, Snijders RJ et al. First trimester fetal nuchal translucency thickness and risk for trisomies. *Obstet Gynecol* 1994;84:420-23.
21. Snijders RJ, Noble P, Sebire N et al. 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;351:343-46.
22. KW Brigatti, FD. Malone. First trimester sceening for aneuploidy. *Obste Gynecol Clin North Am* 2004 Mar; 31(1).
23. Comas C, Martínez JM, Ojuel J, Cajas E, Puerto B, Borrell A, Fortuny A. First trimester nuchal edema as a marker of aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5:26-29.
24. Makrydimas G, Sotiriadis A, Ioannidis JP. Screening performance of first trimester nuchal translucency for major cardiac defects: a meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:1330-35.
25. Nicolaides KH, Heath V, Cicero S. Increased fetal nuchal translucency at 11-14 weeks. *Prenat Diagn* 2002;22:308-15.
26. Sebire NJ, Souka A, Skentou H et al. Early prediction of severe twin-twin transfusion syndrome. *Human Reprod* 2000;15(9):2008-10.
27. P. Rosati, L. Guariglia. Prognostic value of ultrasound findings of fetal cystic hygroma detected in early pregnancy by transvaginal sonography. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology Volume 16, Issue 3, Date: 1 September 2000, Pages: 245-250.*
28. Brown R, Luzio L, Gomes C, Nicolaides KH. The umbilical artery pulstility index in the first trimester: is there an association with increased nuchal translucency or chromosomal abnormality? *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12:244-247.
29. Matias A, Huggon I, Areias JC, Montenegro N, Nicolaides KH. Cardiac defects in Chromosomally normal fetuses with abnormal ductus venosus blood flow at 10-14 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 14(5): 307-10.
30. Matias A, Montenegro N. Ductus venosus blood flow in chromosomally abnormal fetuses at 11 to 14 weeks of gestation. *Semin Perinatal* 2001;25(1): 32-7.
31. Antolin E, Comas C, Torrents M, Munoz A, Figueras F, Echevarria M, Cararach M, Carrera JM. The role of ductus venosus blood flow assessment in screening for chromosomal abnormalities at 10-16 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001 Apr;17(4):295-300.
32. Montenegro N, Matias A, Areias JC. Ductus venosus blood flow evaluation: its importance in the screening of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181(4): 1042-3.

33. Moscoso G. Fetal nuchal translucency: A need to understand the physiological basis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5:6-8.
34. Serud T, Eik-Nes SH, Blaas HG, Hellevik RL. Ultrasonographic velocimetry of the fetal ductus venosus. *Lancet* 1991; 338:1412-1414.
35. Hecher K, Snijders R, Campbell S, Nicolaides KH. Fetal venous, intracardiac and arterial blood flow measurements in intrauterine growth retardation: relationship with fetal blood gases. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 173:10-15.
36. Borrell A, Antolin E, Costa D, Farre MT, Martinez JM, Fortuny A. Abnormal ductus venosus blood flow in trisomy 21 fetuses during early pregnancy. *Am J Obstet Gynecol* 1998; 12:380-384.
37. Sonek JD, Mckenna D, Webb D, Crom C, Nicolaides KH. Nasal bone length throughout gestation: normal ranges based on 3537 fetal ultrasound measurements. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21:152-155.
38. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaides KH. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study. *Lancet* 2001; 358: 1665-7.
39. Huggon IC, DeFigueiredo DB, Allan LD. Tricuspid regurgitation in the diagnosis of chromosomal anomalies in the fetus at 11-14 weeks of gestation. *Heart* 2003;89:1071-73.
40. Faiola S, Tsoi E, Huggon IC, Allan LD, Nicolaides KH. Likelihood ratio for trisomy 21 in fetuses with tricuspid regurgitation at the 11 to 13+6 week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26:22-27.
41. Kagan KO, Valencia C, Livanos P, Wright D, Nicolaides KH. Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11+0 to 13+6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009;33:18-22.
42. Torrents M, Comas C, Antolin A, Muñoz A, Figuras F, col. Marcadores ecograficos de cromosomopatias en el primer trimestre. *Prog Diag Prenatal* 2001; 13: 237-46.
43. Hyett JA, Noble PL, Snijders RJM, Montenegro N, Nicolaides KH. Fetal heart rate in trisomy 21 and other chromosomal abnormalities at 10 – 14 weeks of gestation. *Ultrasound obstwet Gynecol* 1996; 7:239-244.
44. Jauniaux E, Gavril P, Khun P, Kurdi W, Hyett J, Nicolaides KH. Fetal heart rate and umbilico – placental Doppler flow velocity waveforms in early pregnancies with a chromosomal abnormality and/or increased nuchal translucency thickness. *Hum Reprod* 1996 Feb; 11(2): 435-9.
45. Comas C, Muñoz A, Torrents M, Antolin E, Palacio M, Devesa R, Carrera JM. Screening precoz de cromosomopatias mediante ecografia y doppler. *Prog Diagn Pren* 1998; 10:450-463.
46. Borenstein M, Persico N, Kagan KO, Gazzoni A, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in screening for trisomy 21 at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;32:5-11.
47. Bahado-Singh R, Lynch L, Deren O, Morotti R, Copel J, Mahoney M, Williams J. First trimester growth restriction and fetal aneuploidy: the effect and type of aneuploidy and gestational age. *Am J Obstet Gynecol* 1997; 176: 976-80.
48. Sherrod C, Sebire N, Soares W, Snijders R, Nicolaides KH. Prenatal diagnosis of trisomy 18 at the 10-14 week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 1998, 10: 387-90.
49. Whitlow BJ, Lazanakis ML, Kadir RA, et al. The significance of choroid plexus cysts, echogenic heart foci, and renal pyelectasis in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:385-90.
50. Souka A, Krampl E, Bakalis S, Heath V, Nicolaides KH. Outcome of pregnancies in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18:9-17.
51. Whitlow BJ, Chatzipapas IK, Lazanakis ML, et al. The value of sonography in early pregnancy for the detection of fetal abnormalities in an unselected population. *Br J Obstet Gynaecol* 1999;106:929-36.
52. Van Zalen-Sprock RM, Vugt JM, van Geijn HP. First-trimester sonography of physiological midgut herniation and early diagnosis of omphalocele. *Prenat Diagn* 1997 Jun;17(6):511-518.
53. Bowerman R.A. Sonography of fetal midgut herniation: normal size criteria and correlation with crown rump length. *J ultrasound Med* 1993;5:251-4.
54. Van Zalen-Sprock M M, Van Vugt I M G, Col. First trimester diagnosis of ciclopia and holoproccephaly. *J ultrasound Med* 1995;14:631-33.
55. Gonzales-Gomez F, Salamanca A, Padilla MC, Camara M, Alobar holoprosencephalic embryo detected via transvaginal sonography. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1992;47:266-70.
56. Drugan A, Zador I, Bhatia R K, Sacks A j, First trimestre diagnosis and early in utero treatment of obstructive uropathy. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1989;68:645-49.
57. Sebire N, Von Kaisenberg C, Rubio C, Snijders R J, Nicolaides KH. Fetal megacystis at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Ostet Gynecol* 1996;8:387-90.
58. Wenstrom KD, Weiner CP, Williamson RA. Diverse maternal and fetal pathology associated with absent diastolic flow in umbilical artery of high risk fetuses. *Obstet Gynecol* 1991;77:374-78.
59. Rizzo G, Pietropoli A, Capponi A, Arduini D, Romanini C. Chromosomal abnormalities in fetuses with absent end-diastolic velocity in umbilical artery: Analysis of risk factors for abnormal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 171:827-831.
60. Brown R, Luzio L, Gomes C, Nicolaides KH. The umbilical artery pulstility index in the first trimester: is there an association with increased nuchal translucency or chromosomal abnormality ? *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12:244-247.
61. Rembouskos G, Cicero S, Longo D, Sacchin C, Nicolaides KH. Simple umbilical artery at 11 – 14 week's gestation: relation to chromosomal defects *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22:567-570.

62. Ghezzi F, Raio L, Di Naro E, Franchi M, Buttarelli M, Schneider H. First trimester umbilical cord diameter: a novel marker of fetal aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19:235.
63. Skibo LK, Lyons EA, Levi CS. First-trimester umbilical cord cysts. *Radiology* 1992;182:719-22.
64. Ross JA, Jurkovic D, Zosmer N, Janiaux E, Hackett E, Nicolaidis KH. Umbilical cord cysts in early pregnancy. *Obstet Gynecol* 1997;89:442-5.
65. Sepulveda W, Leible S, Ulloa A, Ivankovic M, Schnapp C. Clinical significance of first trimester umbilical cord cysts. *J Ultrasound Med* 1999;18:95-9.
66. Sepulveda W, Gutierrez J, Sanchez J, Be C, Schnapp C. Pseudocyst of the umbilical cord: prenatal sonographic appearance and clinical significance. *Obstet Gynecol* 1999;93:377-81.
67. Osborne NG, Bonilla-Musoles F, Raga F, Bonilla F. Umbilical cord cysts: color Doppler and three dimensional ultrasound evaluation. *Ultrasound Quarterly* 2000;16:133-9.
68. Levi CS, Lyons EA, Lindsay DJ: Ultrasound in the first trimester of pregnancy. *Radiol Clin North Am* 1990 Jan;28(1):19-38.
69. Levi CS, Lyons EA, Lindsay DJ: Early diagnosis of nonviable pregnancy with endovaginal US. *Radiology* 1988 May;167(2):383-385.
70. Lyons EA, Levi CS: Ultrasound in the first trimester of pregnancy. *Radiol Clin North Am* 1982 Jun;20(2):259-270.
71. Szabo J, Gellen J, Szemere G, Farago M. Significance of hyperrecogenic yolk sac in first trimester screening for chromosome aneuploidy. *Orv Hetil* 1996, 137:2313-15.
72. Khan AH. Trisomy 16, cause of first trimester abortion. *J Pak Med Assoc* Oct 2001; 51(10): 378- 9.
73. Metzenbauer M, Hafner E, Schuchter K, Philipp K. First-trimester placental volume as a marker for chromosomal anomalies: preliminary results from an unselected population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 Mar;19(3):240-2.



# MANEJO DEL ABORTO TEMPRANO ESPONTÁNEO

Alberto Sosa Olavarría

La introducción del ultrasonido en la práctica obstétrica ha producido un cambio radical y extraordinario en los esquemas de conducción de la gestante, convirtiéndose en una herramienta extraordinaria e insustituible en el manejo tanto del embarazo normal, como en el que existen patologías maternas o fetales. En el primer caso la ultrasonografía nos permite evaluar el patrón de crecimiento, la integridad anatómica y funcional del feto y sus anexos, mientras que en casos de malformaciones o enfermedades feto-placentarias cada día nos resulta más fácil el diagnóstico precoz y coadyuva al diseño de nuevos planes o estrategias para el abordaje del problema detectado.

La pérdida temprana del embarazo constituye un problema que afecta entre un 5 a 10% de las gestaciones comprobadas, ocurre durante el primer trimestre en el 80% y obedece a múltiples causas, algunas de ellas susceptibles de ser tratadas incluso durante el curso de la amenaza de aborto y otras en las que la conducta que se impone es la de permitir la evolución, estimularla o simplemente asumir la conducta más radical de proceder a la evacuación uterina por medios farmacológicos o tocoquirúrgicos. Hoy en día se puede optar por una conducta más conservadora en el caso de los abortos espontáneos

que ocurren antes de las 12 semanas de gestación gracias a un buen seguimiento ultrasonográfico.

## DEFINICIÓN

El aborto temprano espontáneo es la interrupción espontánea de un embarazo antes de las 20 semanas o cuando el peso del feto es menor de 500 gr, aunque la mayoría ocurre entre las 7 y 11 semanas de gestación. Desde el punto de vista morfológico, el límite de viabilidad fetal está entre las 24 y 25 semanas, es decir cuando se une el bronquiolo terminal con el alvéolo y el pulmón es potencialmente funcional. Hoy en día y de acuerdo a la clínica complementada por la ultrasonografía, podemos señalar que las alternativas de manejo en el cuadro de aborto dependen del tiempo del embarazo, y consideramos que hay que subdividir el aborto temprano en aquellos que ocurren antes de las 12 semanas y aquellos que ocurren entre las 12 y 20 semanas. La conducta médica en ambos periodos puede ser diferente como se verá mas adelante.

## ETIOLOGÍA

La mayoría de los factores vinculados al aborto son desconocidos, pero entre los que se ha podido establecer relación de causalidad se incluyen:



- **Anormalidades cromosómicas:** Los estudios demuestran que de un 50% a un 60% de todos los abortos son provocados por alteraciones numéricas o estructurales de la carga cromosómica, tales como aneuploidias (T21).
- **Bajos niveles de progesterona:** En las primeras etapas del embarazo, la progesterona es producida por un pequeño quiste de los ovarios llamado *corpus luteum*. Entre las 9 y 11 semanas, la placenta produce progesterona en cantidad suficiente para mantener el embarazo. Una falla en el cuerpo lúteo suele asociarse al aborto temprano, en consecuencia la búsqueda sistemática de esta estructura mediante ultrasonido resulta de gran valor, ya que su ausencia orienta a la hormonoterapia sustitutiva. El medicamento de progesterona es seguro y relativamente barato, pero los estudios realizados para demostrar su efectividad no han sido definitivos.
- **Infecciones:** Muchas infecciones bacterianas, virales o por algunos parásitos pueden contribuir al aborto, incluyendo las infecciones virales como el Citomegalovirus, las infecciones bacterianas como la clamidia, el micoplasma, el ureaplasma y estreptococos del grupo B. La infección aguda por *Toxoplasma Gondii* adquirida durante el embarazo temprano, infección por *Plasmodium* que puede producir tasas de aborto elevadas y causar una mortalidad materna anual de más del 10%, cifra que puede llegar al 50% en casos de enfermedad grave. Otras infecciones tales como Rubéola, Herpes genital, Brucelosis y Listeriosis pueden ocasionar abortos.
- **Enfermedades maternas y Malformaciones Müllerianas:** Desnutrición, diabetes, lupus, síndrome

antifosfolípidos, enfermedades renales, hipertiroidismo o hipotiroidismo, útero septado, unicornis, didelfo, etc.

- **Edad de la madre.** El índice de aborto aumenta con la edad de la madre. Casi la mitad de los embarazos en mujeres mayores de 40 años termina en aborto.
- **Otras causas posibles:** la exposición a toxinas ambientales (como pesticidas), abuso de alcohol, tabaco y drogas. Síndrome de Asherman o adherencias intrauterinas (comúnmente provocadas por infecciones o procedimientos anteriores como dilatación y curetaje). La radiación de alta dosis y la quimioterapia son toxinas conocidas que pueden provocar la pérdida del embarazo. Los empleados industriales que trabajan con sustancias químicas como colorantes, metales o solventes están en mayor riesgo.

## CLASIFICACIÓN

El cuadro clínico de aborto puede ser clasificado de la siguiente manera:

1. **Amenaza Leve de Aborto:** sangrado escaso sin ninguna otra manifestación clínica ni ecográfica. Embrión o feto vivo.
2. **Amenaza Grave de Aborto:** Sangrado genital con coágulos, dolor en hipogastrio de fuerte intensidad, evidencias ecográficas de desprendimiento sin modificaciones cervicales. Embrión o feto vivo.
3. **Aborto Inevitable:** Sangrado genital, rotura de membranas, modificaciones cervicales, dolor abdominal intenso que no cede con analgesia común, *conceptus* o sus anejos en canal cervical. Vitalidad embrionaria o fetal presente o ausente.

4. **Aborto Incompleto:** Clínica de expulsión de *conceptus* o de sus anejos, estudio ecográfico con evidencias de restos en cavidad uterina con un grosor superior a los 20mm.
5. **Aborto Completo:** Estudio ultrasonográfico demostrativo de cavidad uterina vacía, o con un grosor menor de 20mm.
6. **Aborto Diferido:** Clínica presente o ausente y evidencias ultrasonográficas de ausencia de embrión (Huevo Anembrionado) o muerte del embrión o del feto (EMR, FMR).

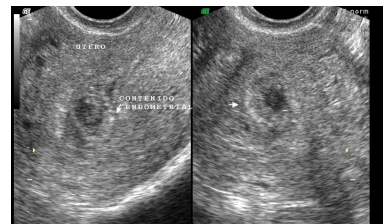


Figura 1: Aborto Diferido (missed abortion), nótese la desestructuración del patrón ecográfico de la gestación, las interfases embrionarias y deciduales están mal definidas, al doppler no se pudo establecer vitalidad del embrión. (Huamán G.)

## ESTRATEGIA DE DIAGNÓSTICO

Ante una paciente en edad reproductiva, con actividad sexual, con amenorrea de cinco o más semanas, con clínica de sangramiento genital y dolor en hipogastrio, aún con el antecedente de uso de métodos anticonceptivos, el clínico debe pensar en un cuadro de Amenaza de Aborto y proceder dentro de la propeútica obstétrica a realizar como complemento un estudio ultrasonográfico con el fin de responder las siguientes interrogantes:

1. ¿El útero es de morfología normal?
2. ¿Existen evidencias ultrasonográficas de gestación intra o extrauterina?

- ¿Se trata de un saco gestacional o de un pseudo-saco?
- ¿Dentro del saco es posible identificar alguna estructura embrionaria?
- ¿El embrión tiene vitalidad?
- ¿La biometría del saco/embrión es armónica o proporcional y compatible con la amenorrea?
- ¿Está sellada a la decidua parietal el corion calvo, o por el contrario la separación entre estas (cavidad uterina), se confunde con zona de desprendimiento?
- ¿Es evidente, por sus características, la existencia de hematoma retrocorial?
- ¿Se puede confirmar la existencia del Cuerpo Lúteo?
- ¿Cuáles son los datos cervico-morfométricos?

Dependiendo de los hallazgos la conducta varía entre el nihilismo terapéutico (simplemente esperar sin actuar), la expectación con terapéutica de apoyo (Amenaza de Aborto con embrión vivo), o la activa farmacológica o quirúrgica (EMR, Huevo Anembrionado, Aborto Inevitable, Embarazo Ectópico, embrión malformado) todas ellas complementadas con la más amplia información proporcionada a los padres, a los cuales se les brindará además apoyo si-

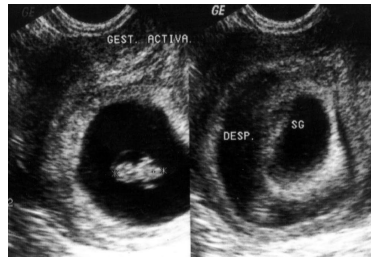


Figura 2: LCC del embrión compatible con 8 semanas, en el que pudo detectarse actividad cardíaca y a la derecha amplia zona de desprendimiento (DESP.) coriodesidual, que se diferencia del saco gestacional (SG) Diagnóstico: Amenaza de Aborto con Embrión Vivo. (Huámán G)

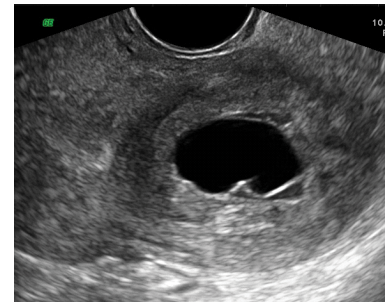


Figura 3: Imagen característica de Huevo Anembrionado comprobado mediante dos estudios sucesivos con intervalo de 8 días y amenorrea de 9 semanas. (Huámán G)

cológico ante la eventualidad de un duelo por la pérdida de un embarazo deseado.

Si los padres reciben la información y desean escuchar una segunda opinión, esta debe ser orientada y facilitada por el médico tratante.

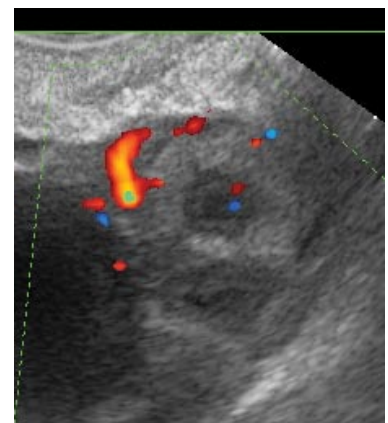
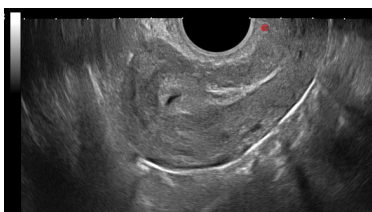
Si la contundencia de los hallazgos aunados a la clínica o a un informe previo es tal que deciden una conducta activa farmacológica o quirúrgica el médico deberá obtener el consentimiento informado.

#### INFORMAR A LA PACIENTE

Debemos tener en cuenta de que en todo embarazo deseado se establece un vínculo afectivo entre los

padres y el *conceptus* y cualquier información desfavorable sobre la evolución de ese ser causará un impacto psicológico de magnitud variable de acuerdo a la condición bio-sico-social de ambos, en tal sentido debemos aproximarnos a ese entorno y tratar de individualizar la conducta a desplegar, siendo honestos, directos, y empleando el lenguaje adecuado, y anticipando, en la medida de lo posible, algunas respuestas a las inquietudes que podrían ser formuladas por la pareja o simplemente permitiendo que sean ellos quienes de manera espontánea nos las formulen. No debemos olvidar que en la medida en que nos esforcemos en lograr una buena relación médico-paciente encontraremos un terreno

Figura 4: A la izquierda imagen transvaginal con sección sagital de útero, con grueso molde decidual, con cavidad anecoica a manera de pseudosaco. A la derecha y en la misma paciente EE ovárico derecho con embrión de 6 semanas con actividad cardíaca (Doppler Color). Imagen inferior a las 7 semanas: vesícula vitelina y embrión claramente identificados. Caso que fue tratado con 4 dosis de metotrexato con evolución satisfactoria. (Sosa Olavarría)



fértil para la aceptación y confianza en nuestros planteamientos. Debemos dejar claro la necesidad de realizar estudios especiales (Anatomía Patológica, Genética, Histoquímica, etc.) para tratar de dar respuesta a las preguntas acerca de la causa de muerte temprana del embrión, sin dejar de advertir que existe la posibilidad de que no encontremos explicación alguna y que el Aborto Espontáneo es un riesgo inherente a la condición propia del embarazo y en la que la gestante sana no tiene ningún tipo de responsabilidad.

## TRATAMIENTO

**Tratamiento conservador:** Es el más recomendado. Consiste en esperar a que ocurra la pérdida o expulsión espontánea (nihilismo terapéutico) y posteriormente realizar un estudio ultrasonográfico para verificar que se haya expulsado todo el tejido placentario. En caso de que haya retención de restos con escaso sangrado, entonces se podrá utilizar medicamentos que ayuden a la retracción e involución del útero, en caso contrario como la presencia de abundantes restos o sangrado importante se procederá a realizar el legrado. Debemos recordarle a la paciente que la expulsión puede tardar algunas semanas desde el momento del diagnóstico pero que debe estar tranquila ya que su vida no corre peligro, pues un aborto espontáneo difícilmente causa infección uterina y que no debe ceder ante comentarios aún de médicos que propugnan la conducta de la dilatación y el legrado inmediato. La paciente debe ser informada, para evitar alarma o temores, que de adoptar esta opción, una vez que ocurra la expulsión y se constata la vacuidad de la cavidad uterina, persistirá un manchado de sangre modificada (color marrón o en borra de café) con expulsión ocasional de pequeños restos o coagulitos (pri-

meros días), que puede mantenerse (sobre todo el manchado) hasta el retorno menstrual.

**Tratamiento médico:** Constituye la segunda opción. Consiste en el empleo de medicamentos cuya finalidad es producir cambios en el cuello del útero y contracciones uterinas que permitan la expulsión del embrión y de los tejidos placentarios. Nuestra estrategia es la de administrar estrógenos conjugados a dosis elevada por cinco días (sensibilización del útero al misoprostol), y la administración de misoprostol (análogo de las prostaglandinas) por vía oral (1 tableta cada 8 horas) y por vía vaginal (2 tabletas). Si este método falla (alrededor del 15% de los casos), se puede esperar 48 horas y repetirlo, si falla de nuevo se realizará el legrado uterino. Debemos recordar que el escalofrío es un efecto secundario frecuente pero transitorio del misoprostol. La fiebre es menos común y no necesariamente indica que exista una infección. Si la fiebre o el escalofrío persisten durante más de 24 horas después de administrado el misoprostol, la paciente puede estar presentando una infección.

**Tratamiento quirúrgico:** Recurso a ser empleado en casos de aborto hemorrágico o en pacientes que rechazan las otras opciones por diferentes razones, en las que se incluyen temor a infecciones, angustia, temor a la expectativa, presión de la pareja o de la familia, etc. La ventaja del procedimiento quirúrgico radica en que se realiza de manera inmediata y la mujer sabe que el problema ha sido resuelto y el efecto psicológico de la expectativa de la pérdida queda anulado. Se debe obtener consentimiento informado para su ejecución, ya que de la dilatación y legrado, además de los riesgos anestésicos, pueden tener consecuencias como el trauma cervical (incompetencia) y el síndrome de Asherman.

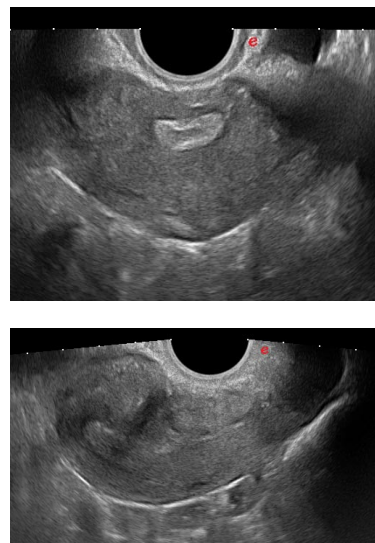


Figura 5. Sección transversal de útero luego de aborto consumado incompleto, mostrando restos coriodescuduales, con clínica de escaso sangrado. Se indica misoprostol por 5 días y control a la semana, con evolución satisfactoria (imagen derecha). Retorno menstrual a los 33 días con manchado persistente escaso de color marrón en el intervalo. (Sosa Olavarria)

## GUÍAS PARA EL MANEJO

**Amenaza Leve de Aborto:** Evaluar el cuerpo lúteo mediante ultrasonidos o determinaciones de progesterona, si los valores de ésta se ubican en 25 ng/ml o más (79,5 nmol/l) y la hCG se incrementa en 66% o más en 48 horas, se debe instaurar tratamiento para la amenaza de aborto. Si se sospecha insuficiencia lútea se puede administrar progesterona. Si la paciente es Rh negativo y el padre Rh positivo se debe administrar Rho-Gam.

En caso de mejorar el cuadro se debe proporcionar asesoramiento genético y pasar a pruebas de cribado (11-14 semanas).

**Amenaza Grave de Aborto:** Igual conducta pero con la paciente hospitalizada. Las condiciones clínicas de la paciente y la vitalidad embrionaria o fetal, marcarán la pauta a seguir. Valores de progesterona, por debajo



de 5 ng/ml (15,9 nmol/l) y curva de hCG descendente apuntan hacia la inviabilidad del embarazo.

**Aborto Inevitable:** Si las condiciones de la paciente son estables se puede estimular la expulsión mediante misoprostol por vía oral o rectal, luego de ocurrida la expulsión se evalúa el sangrado y la cavidad uterina mediante ultrasonografía, si persisten restos en su interior se procede al legrado y si la cavidad uterina ha quedado vacía y el sangrado es escaso, se puede contemporizar.

**Aborto Incompleto:** Muchos estudios han comparado el manejo expectante, la terapéutica médica y el tratamiento quirúrgico, y de sus resultados es posible concluir que el manejo expectante, con evaluación y comprobación ultrasonográfica de la ausencia de restos en la cavidad uterina, puede evitar la intervención quirúrgica en 82 a 96% de las pacientes. La paciente debe elegir libremente alguna de las alternativas y firmar la constancia de consentimiento informado. Los exámenes clínicos y de laboratorio deben descartar afectación al estado general de la paciente y descartar la existencia de infección. Se debe ofrecer apoyo psicológico para el manejo del duelo.

**Aborto Completo:** El estudio ultrasonográfico por vía abdominal o transvaginal puede confirmar la ausencia de restos de la gestación en la cavidad uterina y ante la ausencia de sangrado vaginal importante es posible contemporizar y complementar el manejo con la administración de misoprostol o metilergometrina. Se debe advertir a la paciente que las manchas sanguinolentas o de color marrón persistirán por algunas semanas y estar presentes hasta el reinicio de la siguiente menstruación (4 a 6 semanas después). Se debe ofrecer apoyo psicológico para el manejo del duelo.

**Aborto Diferido:** El manejo expectante es el que se asocia con menos efectos desfavorables, si la gestación es menor de 12 semanas, se puede observar a la paciente hasta por seis semanas y si en dicho período se produce la expulsión, se procede como en el caso de aborto incompleto o completo. La paciente puede escoger la opción de la inducción farmacológica (misoprostol) o la dilatación y el vaciamiento uterino. Se debe ofrecer apoyo psicológico durante el tiempo que dure la espera.

## CONCLUSIONES

1. La Ultrasonografía permite con razonable certeza evaluar la gestación amenazada de aborto, aproximarse a una posible causa del cuadro y conducir racionalmente el caso de acuerdo a una sumatoria de datos que conlleven a la adopción de una conducta expectante o por el contrario activa con el fin de salvaguardar la salud de la paciente.
2. La paciente debe recibir información adecuada, no alarmante, desde el primer momento que acude a la consulta prenatal, informándole que las posibilidades de aborto espontáneo antes de las 12 semanas son de 1 en 20 aproximadamente, y debe ser educada para consultar de inmediato en caso de sangrado vaginal importante, dolores o cólicos uterinos de moderada a fuerte intensidad o de la expulsión de restos por vía vaginal. La fiebre y la infección grave en abortos espontáneos son eventos excepcionales, a menos que sea el factor causal.

**Figura 6:** El ultrasonido resulta de gran ayuda en algunos casos para explicar la causa de la muerte del feto como en el presente caso en el que se detectó a las 12 semanas un corioangioma en la base del cordón umbilical que causó la muerte una semana después, confirmándose el diagnóstico luego de la expulsión (flecha blanca).



3. Se debe ofrecer la opción de estudio genético del material expulsado.
4. La imagen ultrasonográfica de la enfermedad trofoblástica (mola atrófica y degeneración micro molar del trofoblasto) puede confundirse con un aborto incompleto
5. No se justifica la elección como conducta primaria de dilatación y legrado uterino en gestaciones fallidas con menos de 10 semanas, a menos que la clínica de hemorragia contraindique la expectación.
6. Entre las 11 y 20 semanas, la clínica y la actitud y deseo del paciente deberán ser las variables intervinientes en la toma de decisiones. El médico jamás debe olvidar la locución atribuida a Hipócrates de “*primum non nocere*”.

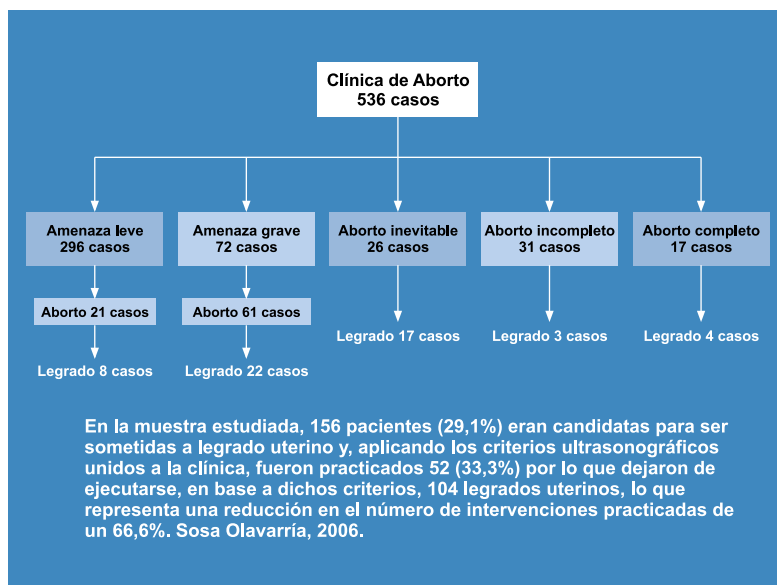
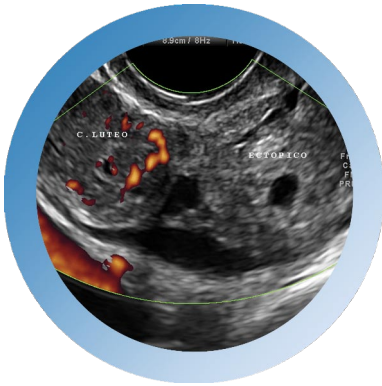


Figura 7: Diagrama de conducción de 536 casos con clínica de aborto y en el que se demuestra la utilidad del ultrasonido y lo razonable de la conducta expectante para evitar la opción quirúrgica del legrado uterino para el abordaje inmediato del problema en casos no complicados. (Sosa Olavarría. Datos no publicados. Archivo del Centro de Estudios Ultrasonográficos Perinatales. CEUSP. Valencia. Venezuela).

1. Covarrubias B., Gonzalo; Andreani F., Juan; González V., Rodrigo; Valdés A., Vivian; Silva P., Francisca; Paublo M., Mario; Martín N., Daniel; Pérez, Giselle. Manejo actual del aborto espontáneo. *Hosp. San Juan de Dios*. 2004;51(6):290-295.
2. Bagratee JS, Khullar V, Regan L, Moodley J, Kagoro H. A randomized controlled trial comparing medical and expectant management of first trimester miscarriage. *Hum Reprod*. 2004; 19(2):266-271.
3. Chipchase J, James D: Randomised trial of expectant versus surgical management of spontaneous miscarriage. *Br J Obstet Gynaecol*. 1997; 104(7):840-1.
4. Chung TK, Cheung LP, Saha DS, et al: Spontaneous abortion: short-term complications following either conservative or surgical management. *Aust NZ J Obstet Gynaecol* 1998; 38(1):61-4.
5. Creinin MD, Schwartz JL, Guido RS, Pymar HC: Early pregnancy failure: current management concepts. *Obstet Gynecol Surv*. 2001; 56(2):105-13.
6. Geyman JP, Oliver LM, Sullivan SD: Expectant, medical, or surgical treatment of spontaneous abortion in first trimester of pregnancy. A pooled quantitative literature evaluation. *J Am Board Fam Pract*. 1999; 12(1):55-64.
7. Griebel CP, Halvorsen J, Golemon T, Day A. Management of Spontaneous Abortion. *Am Fam Physician*. 2005; 72:1243-50.
8. Hurd WW, Whitfield RR, Randolph JF Jr, et al: Expectant management versus elective curettage for the treatment of spontaneous abortion. *Fertil Steril*. 1997; 68(4):601-6.
9. Jurkovic D, Ross JA, Nicolaides KH: Expectant management of missed miscarriage. *Br J Obstet Gynaecol*. 1998;105(6):670-1.
10. Kaloupek DK: Clinical significance of morphologic and genetic examination of spontaneously aborted embryos. *Am J Reprod Immunol*. 1998;39(2):108-19.
11. Leung SW, Pang MW, Chung TK. Retained products of gestation in miscarriage: an evaluation of transvaginal ultrasound criteria for diagnosing an "empty uterus". *Am J Obstet Gynecol*. 2004; 191(4):1133-1137.
12. Luise V, Jermy K, Collons WP: Expectant management of in complete, spontaneous first-trimester miscarriage: outcome according to initial ultrasound criteria and value of follow-up visits. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2002; 19(6):580-2.
13. Molnar AM, Oliver LM, Geyman JP: Patient preferences for management of first-trimester in complete spontaneous abortion. *J Am Board Fam Pract*. 2000; 13(5):333-7.
14. Moodliar S, Bagratee JS, Moodley J. Medical vs. surgical evacuation of first-trimester spontaneous abortion. *Int J Gynaecol Obstet*. 2005; 91(1):21-26.
15. Munyer TP, Callen PW, Filly RA, et al: Further observations on the sonographic spectrum of gestational trophoblastic disease. *J Clin Ultrasound*. 1981; 9(7):349-58.
16. Nielsen S, Hahlin M: Expectant management of first-trimester spontaneous abortion. *Lancet*. 1995. Jan 14; 345(8942): 84-6.
17. Ogden J, Marker C. Expectant or surgical management of miscarriage: a qualitative study. *BJOG*. 2004; 111(5):463-467.
18. Scroggins KM, Smucker WD, Krischen AE: Spontaneous pregnancy loss: evaluation, management, and follow-up counseling. *Prim Care*. 2000; 27(1):153-67.
19. Shelley JM, Healy D, Grover S. A randomised trial of surgical, medical and expectant management of first trimester spontaneous miscarriage. *Aust N Z J Obstet Gynecol*. 2005;45(2):122-127.
20. Sotiriadis A, Makrydimas G, Papatheodorou S, Ioannidis JP. Expectant, medical, or surgical management of first-trimester miscarriage: a meta-analysis. *Obstet Gynecol*. 2005; 105(5 Pt 1):1104-1113.
21. Weeks A, Alia G, Blum J, et al: A randomized trial of misoprostol compared with manual vacuum aspiration for incomplete abortion. *Obstet Gynecol*. 2005; 106(3):540-7.
22. Wieringade Waard M, Bindels PJ, Vos J, Bonsel GJ, Stalmeier PF, Ankum WM. Patient preferences for expectant management vs. surgical evacuation in first-trimester uncomplicated miscarriage. *J Clin Epidemiol*. 2004; 57(2): 67-173.
23. Zhang J, Gilles JM, Barnhart K, et al: A comparison of medical management with misoprostol and surgical management for early pregnancy failure. *N Engl J Med*. 2005; 353(8):761.





# ECOGRAFÍA EN EMBARAZO ECTÓPICO

Guillermo Diez Chang

## INTRODUCCIÓN

A pesar del incremento de la capacidad diagnóstica, que nos permite identificar los casos de embarazo ectópico en mujeres con mínimos síntomas, aún se considera que esta entidad tiene una elevada letalidad. Por ello, el objetivo actual es identificar y tratar tan precozmente como sea posible, a fin de reducir la morbilidad y la mortalidad asociadas a él y, a la vez, minimizar el número y la agresividad de las intervenciones terapéuticas.

## EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

El embarazo ectópico incide en 1 de cada 100 embarazos o en 1 de cada 1000 mujeres en edad fértil. En el hospital Rebagliati se atienden alrededor de 7000 nacimientos anuales y cien embarazos ectópicos (EE). Se percibe un aumento de la incidencia que puede ser explicado por una mayor detección de los casos leves que hubieran pasado desapercibidos, ya que se solían resolver espontáneamente.

Se reconoce que algunas causas de dolor pélvico crónico (enfermedad pélvica inflamatoria o EPI, endometriosis, adherencias, uso de dispositivos intra uterinos) se asocian a un mayor riesgo de embarazo ectópico. Como a mayor edad hay mayor probabilidad de haber padecido una

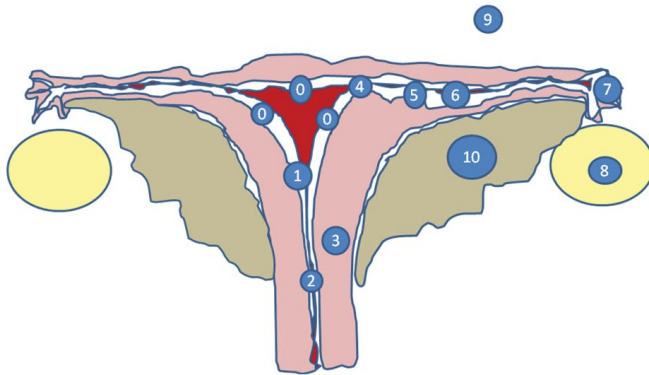
EPI, o de tener una cicatriz dentro del abdomen por alguna cirugía, por algún proceso infeccioso o por una endometriosis, los embarazos ectópicos son 3 veces más frecuentes en las mujeres de 35 a 44 en que en las de 15 a 24 años. Es importante saber que los embarazos ectópicos son recurrentes en el 10% a 20% de los casos.

## CLÍNICA

Las principales ubicaciones del embarazo ectópico y su clasificación de acuerdo a su localización se observan en el Gráfico I. La gran mayoría de los embarazos ectópicos se ubican en las trompas. A mayor cercanía de la cavidad uterina, alcanzan mayor edad gestacional. Por ejemplo, en el hospital Rebagliati se reportó un caso de un embarazo ectópico Intramural que alcanzó las 20 semanas cuando recién se hizo el diagnóstico por una ruptura uterina<sup>(8)</sup>. En contraste 2/3 de los embarazos ectópicos tubarios se ubican en la ampolla y pueden presentar síntomas de un aborto tubario desde las 5 semanas de gestación (Fig. 1).

La mayoría de los embarazos ectópicos se presentan como gestaciones no evolutivas, con manchado hemático oscuro vía vaginal poco después del retraso menstrual. Pero, el sangrado vaginal es muy variable,

### Localizaciones del Embarazo Ectópico



Intrauterino	Endocavitario	Implantación baja en cavidad uterina	1
	Endocervical	Embarazo ectópico Istmico cervical	2
	Intramural	Embarazo ectópico en cicatrices uterinas	3
Extrauterino	Tubario	Embarazo ectópico Intramural	4
		Embarazo ectópico Istmico	5
		Embarazo ectópico Ampular	6
		Embarazo ectópico Fimbrico	7
	Ovárico	Embarazo ectópico Ovárico	8
	Abdominal	Embarazo ectópico Abdominal	9
		Embarazo ectópico Intraligamentario	10

1. Presencia de la sub unidad beta de la hormona gonadotrofina coriónica humana en suero materno (hCG).
2. Descenso del nivel de hemoglobina en la sangre materna.
3. Alteraciones de las pruebas de coagulación.
4. Alteración de las pruebas de función renal.

### ROL DE LA ECOGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO Y MANEJO DEL EMBARAZO ECTÓPICO

La ecografía transvaginal (ETV) es actualmente la principal herramienta diagnóstica del embarazo ectópico precoz. Por medio de una ecografía a través del abdomen se aprecia un saco intrauterino con una hCG en 6500 UI/l, mientras que por la ETV pueden verse sacos intrauterinos con hCG en 1000 UI/l. El estudio de Condous et al<sup>(3)</sup> sostiene que la sensibilidad de la ETV para el diagnóstico de EE tiene una sensibilidad de 91% y una especificidad de 99.9%. Los criterios diagnósticos en la ETV son:

1. Masa anexial heterogénea.
2. Saco Gestacional extrauterino con una imagen de doble anillo.
3. Vesícula vitelina o embrión con o sin actividad cardíaca en un saco gestacional extrauterino.

Cuando la ETV no es capaz de evidenciar un embarazo adentro ni afuera del útero decimos que Desconocemos la Ubicación del Embarazo (DUE o Pregnancy of Unknown Location PUL), en cuyo caso se han diseñado diferentes protocolos de seguimiento que incluyen mediciones seriadas de hCG y progesterona séricas, ecografía transvaginal y legrado uterino. Se espera que el nivel de la hCG se reduzca en por lo menos 15% dentro de las 12 horas de un legrado uterino, a menos que se trate de un embarazo ectópico.

puediendo presentarse incluso como una hemorragia con coágulos que nos confunda con un aborto incompleto. El dolor abdominal se presenta posteriormente, es muy variable y puede expresar la presencia de sangre en la cavidad abdominal.

### DIAGNÓSTICO

Los criterios clínicos diagnósticos de embarazo ectópico serían

Síntomas:

1. Retraso menstrual.
2. Dolor pélvico
3. Sangrado vaginal anormal

Casanova et al<sup>(1)</sup>, informan los diagnósticos finales en un estudio de

seguimiento de aproximadamente 2000 mujeres que presentaron estos síntomas: el 59% gestaciones no evolutivas, 23% gestaciones intrauterinas viables y el 18% embarazos ectópicos.

En el examen físico

1. Masa anexial o cervical dolorosa.
2. Fondo de saco vaginal posterior tenso.
3. Signos de Anemia (palidez, taquicardia, hipotensión, oliguria, shock) y abdomen agudo (resistencia abdominal, presencia del signo del rebote).

Los exámenes de laboratorio que ayudarían serían:



Cuando el ectópico se rompe, la ecografía abdominal puede evidenciar la masa anexial que corresponde al embarazo, el ovario con el cuerpo lúteo y líquido libre, cuando dentro del saco hay latidos fetales, el diagnóstico es certero (Fig. 1).



Figura 1.

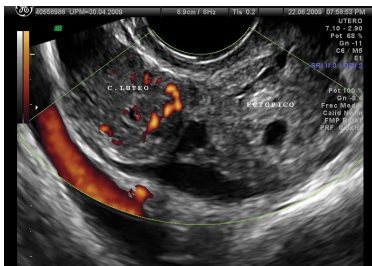


Figura 2.

La evaluación con Doppler ayuda en la determinación de la actividad del trofoblasto, por lo que es además útil en el seguimiento de los casos con manejo médico (Figs. 2 y 3a, 3b y 3c).



Figura 3a. Endometrio secretor engrosado, escaso líquido en el Fondo de saco de Douglas

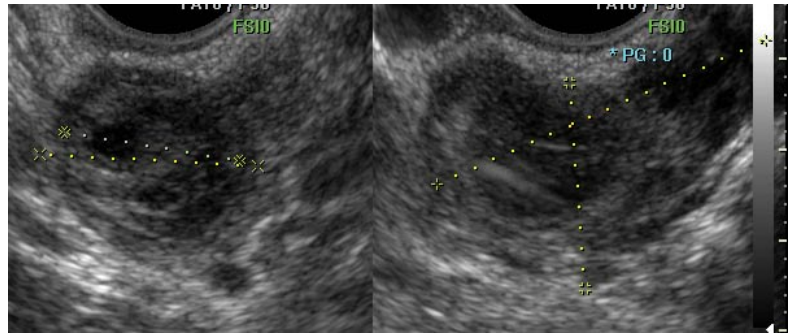


Figura 3b. Cuerpo lúteo en uno de los ovarios, cortes longitudinal y transverso

1. Paciente que acude con un retraso menstrual de pocos días y una subunidad beta menor o igual 1000UI/l. Los únicos hallazgos serán un endometrio más ecogénico que el miometrio, engrosado (más de 16mm), una imagen anecoica de bordes irregulares y con ecos en su interior en uno de los ovarios, con circulación periférica (anillo de fuego) visible durante la evaluación Doppler (cuerpo lúteo), ocasionalmente se puede observar escaso líquido libre en el Fondo de saco de Douglas. El Diagnóstico es que desconocemos la ubicación del embarazo y como la paciente está hemodinámicamente estable debe ser reevaluada con una hCG, progesterona y ecografía en 48 horas.

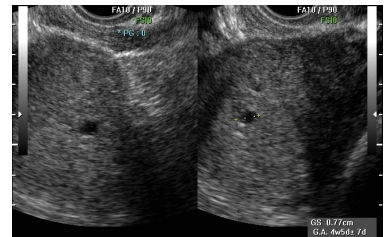


Figura 3c. El hallazgo de un pequeño saco intrauterino de 2 o 3 mm confirma una gestación de 4 semanas y 3 días, intrauterina, pero no descarta la presencia de otro saco gestacional ectópico.

2. Si se careciera de esta hCG inicial, el diagnóstico ecográfico sólo debería ser: segunda fase del ciclo menstrual, requiriendo la hCG para diagnosticar DUE.
3. Si la paciente presentara retraso menstrual de unos pocos días, hCG sérico y con dolor abdominal y sangrado vaginal discretos, incluso con discreto dolor a la movilización uterina, las imágenes cambiarían discretamente, y las posibilidades diagnósticas también: Las imágenes de

la figura 2 corresponden a ese cuadro clínico y puede tratarse de: (1) una gestación inicial intrauterina con sangrado precoz en el embarazo, (2) un cuerpo lúteo hemorrágico con una gestación intra o extrauterina, (3) un embarazo ectópico tubario, (4) un aborto. En estos casos es importante: (1) evaluar las características del endometrio, el embarazo intra o extra uterino se asocia a un endometrio ecogénico grueso homogéneo,

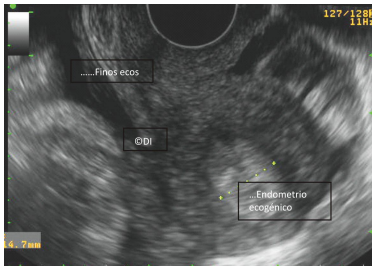


Figura 4a. Se aprecia un endometrio hiperecogénico y la presencia de líquido libre en el que destacan ecos finos. La paciente se encontraba sangrando lo que explica la hiperecogenicidad más asociada a sangre. Los ecos en el líquido libre ayudaron a identificar que era sangre.

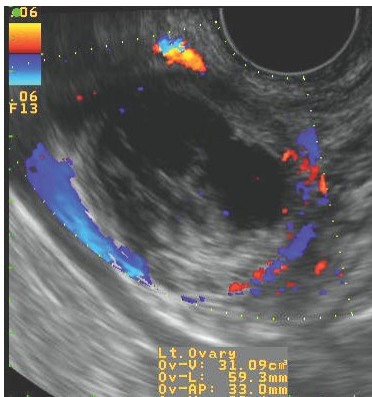


Figura 4b. Presencia de Cuerpo lúteo en uno de los ovarios. Obsérvese la corona de fuego que representa el flujo sanguíneo periférico. Es importante que esta imagen podría corresponder a un saco gestacional ectópico, por lo que identificar el ovario es importante.

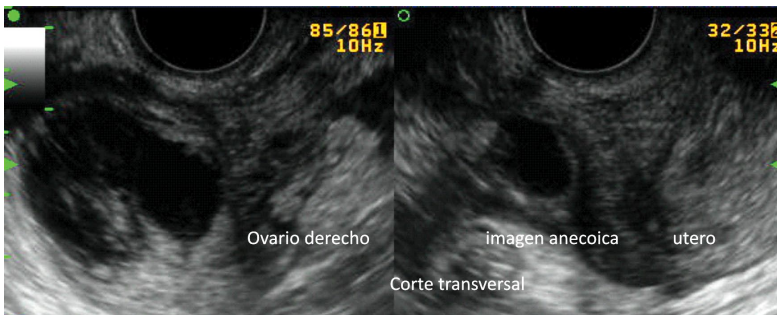


Figura 4c. En esta imagen doble del anexo derecho se aprecia el ovario derecho y una pequeña imagen anecoica adyacente al útero separada del ovario que podría ser considerada un embarazo ectópico. Nuevamente es importante identificar con precisión el ovario y establecer que la masa no es parte de él. Al identificar el ovario izquierdo, que se encontraba en el fondo de saco de Douglas, se observó que la imagen anecoica era parte de el ovario izquierdo. La cantidad de líquido libre en el abdomen se mantuvo en alrededor de 100cm<sup>3</sup>. La paciente hemodinámicamente estable fue observada por una semana. Finalmente fue operada por persistir un discreto dolor abdominal. Se encontró un cuerpo lúteo hemorrágico.

un endometrio hiperecogénico, uno ecogénico delgado o uno heterogéneo se asociaran más probablemente a sangre, mientras que un endometrio trilaminar sería extremadamente raro en un embarazo, (2) ubicar ambos ovarios con precisión, es importante para diferenciarlos de cualquier otra masa. Debemos intentar ubicar el cuerpo lúteo en uno de los ovarios, si hay un embarazo ectópico debe estar del lado del cuerpo lúteo, (3) observar las características del líquido libre. El líquido anecoico homogéneo en pequeñas cantidades es normal, mientras que la presencia de ecos en él podrían asociarse a sangre o pus, (4) buscar las trompas desde su inserción, las trompas normales pueden verse con mucha dificultad, pero las engrosadas o con contenido son mucho más fácilmente identificables, sobre todo cuando tiene líquido alrededor y, (5) buscar otras masas anexiales.

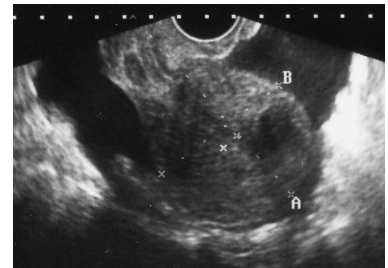


Figura 5a. Corte sagital de la región hipogástrica en el que se aprecia un útero rodeado de líquido libre. La paciente refería estar menstruando después de 5 semanas.

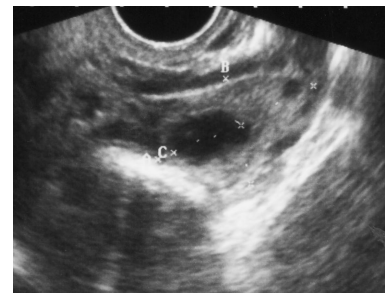


Figura 5b. El ovario izquierdo lucía normal.



Figura 5c y 5d. EL líquido libre contiene ecos heterogéneos que pueden ser considerados una masa ecogénica heterogénea, que no permite evaluar apropiadamente el anexo, ni delimitar el ovario con precisión. La cantidad de líquido libre se estima en 10cm<sup>3</sup>. Si la paciente está hemodinámicamente estable podría ser solamente observada. El diagnóstico final fue un aborto tubario.



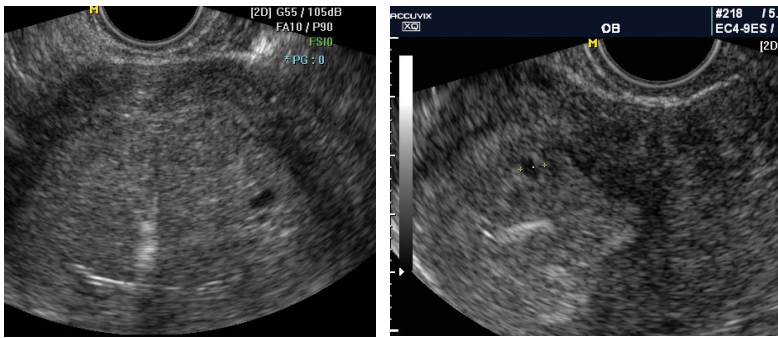


Figura 6a y 6b. La ecografía muestra in DIU a nivel del fondo. Las pequeñas imágenes anecoicas de 2mm en un endometrio engrosado sugieren un embarazo intrauterino. El saco gestacional debe ser visto en ambos cortes sagital y transverso.

4. Paciente usuaria de DIU con ciclos menstruales de duración y periodicidad irregular, acude por retraso menstrual se le indica una hCG (700UI/L). Se desconoce la ubicación del embarazo, por lo que se indica una ecografía.

En los casos de embarazo ectópico roto, con anemia aguda, la ecografía presentará abundante líquido libre en la cavidad abdominal. El líquido debe ser buscado inicialmente en el espacio hepatorenal de Morrison, en el fondo de saco de Douglas y en ambos espacios parietocólicos. En esos casos, no se requiere un ultrasonido especializado, ya que la clínica es clara.

## TRATAMIENTO

Las formas terapéuticas del embarazo ectópico se dividen en: Expectante, médico y quirúrgico.

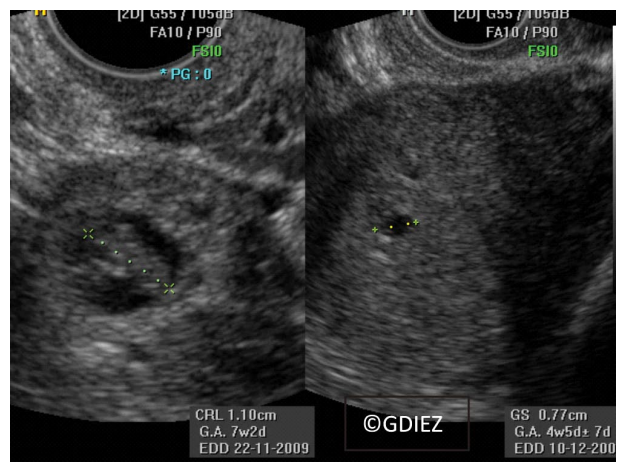
## MANEJO EXPECTANTE

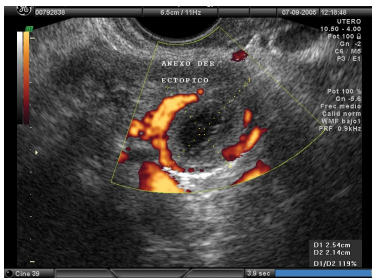
El manejo expectante del embarazo ectópico es seguro y efectivo, pero requiere de un seguimiento estrecho y el acceso a la emergencia las 24 horas. El equipo del Dr. Jurkovic<sup>(5)</sup> informa que ofrece este tipo de tratamiento hasta al 60% de sus casos. Las pacientes son evaluadas de manera ambulatoria cada 1 a 3 días con ETV y hCG, hasta que la hCG llegue a 10UI/l. A menor nivel de hCG al inicio, mayor probabilidad de éxito,

siendo alrededor de 90% con valores cercanos a 200UI/l. Con una hCG mayor de 1000 UI/l la tasa de éxito es inferior al 50%, por lo que no se ofrece manejo expectante<sup>(6)</sup>. Otros indicios de buen pronóstico son la curva decreciente de hCG, la incapacidad de observar un Saco Gestacional ectópico y el mayor tiempo de amenorrea. La ETV debe evaluar la reducción en el tamaño del saco, la reducción en el día 7 tiene una especificidad de 100% en la predicción de una resolución espontánea. En el seguimiento de estos casos se ha demostrado la permeabilidad tubaria en más del 90% de los casos, embarazo subsecuente en más de dos tercios de ellas y recurrencia en el 5%. El pronóstico reproductivo de las pacientes que finalmente requieren cirugía es similar al de las que son sometidas a cirugía desde la primera evaluación.

Sólo hay reportes aislados de manejo expectante de los EE localizados en sitios diferentes a las trompas (como los cervicales, intersticiales y cicatriciales). Por ejemplo, hay informes de manejo expectante de los EE implantados en la cicatriz uterina de una cesárea cuyos desenlaces son nacidos vivos, histerectomía de emergencia y resolución espontánea.

Figura 6c. El control de la paciente a las dos semanas muestra un escaso crecimiento del saco intrauterino a 8mm y la presencia de un embrión activo de 11mm en la trompa derecha. El diagnóstico embarazo ectópico no complicado, la paciente deseaba un bloqueo tubario bilateral que se realizó por una minilap de intervalo y un AMEU bajo anestesia local.





Figuras 7a y 7b.

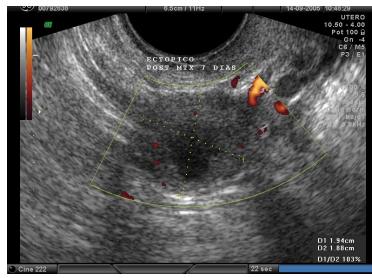


Figura 8. Embarazo Cornual.



Figura 9.



se indica una salpingostomía lineal a través del borde antimesentérico de la trompa. La laparotomía y la laparoscopia han demostrado resultados similares y la elección entre ellos depende de la destreza del cirujano.

El éxito terapéutico y el pronóstico reproductivo son similares después del manejo médico o quirúrgico de los EE tubarios, sin embargo, el manejo médico del EE no tubario ha mejorado el pronóstico ya que se evitan cirugías complejas.

## MANEJO MÉDICO

Las pacientes hemodinámicamente estables, con masas anexiales menores de 3cm de diámetro sin actividad cardíaca embrionaria y hCG <5000UI/l son candidatas para manejo médico. Este consiste en aplicar una dosis única de metotrexate de 50mg/m<sup>2</sup> ó 1mg/kg peso y controlar la hCG 3 y 6 días después. Hasta un tercio de las pacientes requiere una segunda dosis porque la reducción de la hCG entre los días 4 y 7 es menor del 15%. En caso contrario, el seguimiento es semanal<sup>(2)</sup>.

Los estudios que incorporan embriones con actividad cardíaca, niveles mayores de hCG o hemoperitoneo en pacientes hemodinámicamente estables muestran tasas más bajas de respuesta, cercana al 66%, en comparación con cerca al 90% en pacientes mejor seleccionadas. Los niveles de progesterona mayores a 10ng/ml, de hCG mayores de 1000UI/l o un incremento mayor al 50% en 48horas son criterios que nos hacen sospechar una pobre respuesta.

El metotrexate también puede ser aplicado localmente bajo guía ecográfica con resultados similares y menor cantidad de efectos adversos. También existen regimenes de tres dosis sistémicas interdiarias de 1mg/kg intercaladas con ácido fólico.

La permeabilidad tubaria y la tasa de embarazo después del tratamiento son del 80%. La tasa de recurrencia del 15%. El antecedente de infertilidad se asoció con el peor pronóstico reproductivo.

En la fig.7a se observa la regresión de la vascularización cuando hay buena respuesta al tratamiento.

## MANEJO QUIRÚRGICO

En caso de ruptura tubaria se procede a laparotomía o laparoscopia para salpinguectomía parcial. En caso de una masa menor de 5 cm

## EMBARAZOS ECTÓPICOS EN UBICACIONES ATÍPICAS

En el embarazo cornual se puede encontrar un saco gestacional en el que uno duda si está o no en la cavidad uterina.

Con el crecimiento de este tipo de embarazos el útero crece dando la impresión de ser un útero tabicado y luego de ser un embarazo en un cuerno de un útero doble, pero al seguir creciendo impresiona ser un embarazo normal.

## EMBARAZO CERVICAL

El saco gestacional está en el cérvix, si hay embrión activo el diagnóstico es certero, en caso contrario diferenciar si es un saco desprendido que se está expulsando, en cuyo caso la aplicación del Doppler no muestra flujo vascular corial (Fig. 9).

## EMBARAZO ECTÓPICO EN UNA CICATRIZ UTERINA

Reporté el primer caso de un embarazo ectópico en una cicatriz cesárea en el país con objeto del Congreso de la Sociedad Peruana de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología, en una mujer con antecedente de dos cesáreas y un legrado, el cual fue tratado de manera convencional después del fallecimiento del feto

a las 10 semanas, con un legrado uterino y colocación de sonda Foley a nivel cicatricial para hemostasia, complementado con una laparotomía para escisión de una dilatación de tipo aneurismática a nivel de la cicatriz previa e histerorrafia; la paciente evolucionó favorablemente, tuvo un nuevo embarazo dos años después que terminó en una recién nacido a término. En comparación con el Manejo Médico del tercer caso de mi serie personal con diagnóstico a las 6 semanas y media con un embrión activo, fue tratada con aspiración con aguja del contenido del saco y reposición con cloruro de potasio. La paciente fue seguida semanalmente hasta la negativización de la hCG (Figura 10 a y 10b).

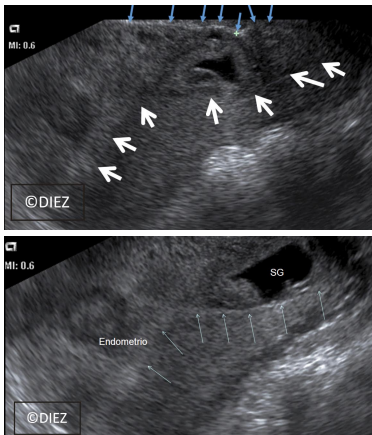


Figura 10a y 10b. Embarazo en cicatriz uterina. Lecho gestacional en cicatriz cesarea después del tratamiento con cloruro de potasio local bajo guía ecográfica. Control a las 24 horas.

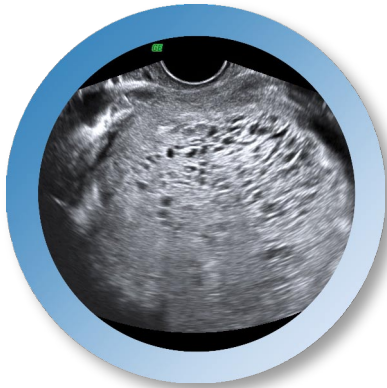


Figura 10c. Lecho gestacional en cicatriz cesárea después del tratamiento con legrado uterino y sonda Foley. Control a las 24 horas.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Cacciatore B, Korhonen J, Stenman UH, Ylostalo P. Transvaginal sonography and serum hCG in monitoring of presumed ectopic pregnancies selected for expectant management. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 297–300.
2. Casanova BC, Sammel MD, Chittams J, Timbers K, Kulp JL, Barnhart KT. Prediction of outcome in women with symptomatic first-trimester pregnancy: focus on intrauterine rather than ectopic gestation.
3. Castillo, V Compendio Estadístico de los servicios y unidades de Obstetricia 2003-2008.
4. Condous G, Okaro E, Khalid A, Lu C, Van Huffel S, Bourne T. The accuracy of transvaginal ultrasonography for the diagnosis of ectopic pregnancy prior to surgery. *Hum Reprod* 2005; 20:1404–1409.
5. Elson J, Taylor A, Banerjee S, Salim R, Hillaby K, Jurkovic D. Expectant management of tubal ectopic pregnancy: prediction of successful outcome using decision tree analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23: 552–556.
6. Kirk E, Condous G, and Bourne T. The non-surgical management of ectopic pregnancy *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 91–100
7. Jurkovic, D. Ectopic pregnancy en Dewhurst's Textbook of Obstetrics & Gynaecology 7th Ed 2007.
8. Trio D, Strobelt N, Picciolo C, Lapinski RH, Ghidini A. Prognostic factors for successful expectant management of ectopic pregnancy. *Fertil Steril* 1995; 63: 469–472.





# ECOGRAFÍA EN LA ENFERMEDAD DEL TROFOBLASTO

Erasmus Huertas Tacchino

## INTRODUCCIÓN

La Enfermedad Trofoblástica Gestacional (ETG) constituye un grupo de anomalías que tienen en común el desarrollo anómalo del trofoblasto.

Hasta antes de la introducción de la ecografía en tiempo real, el diagnóstico era eminentemente clínico y auxiliado por la determinación de los títulos de la sub unidad beta de la gonadotropina coriónica humana (B-hCG). Los primeros trabajos publicados en la literatura sobre el diagnóstico ecográfico de mola hidatiforme datan de 1967<sup>(1)</sup>, desde entonces hasta la fecha esta técnica y en especial el doppler color han permitido mejorar el diagnóstico de la ETG.

## FRECUENCIA

La incidencia de la ETG es variable y depende fundamentalmente del origen étnico. Así, mientras que para los anglosajones la incidencia reportada es de alrededor de 1/1,500 partos<sup>(2)</sup>, para los asiáticos es tan alta como 1/100. La incidencia es mayor en mujeres menores de 20 y mayores de 40 años, nulíparas, de bajo nivel socioeconómico, y en aquellas cuya dieta es deficiente en proteínas, ácido fólico y carotenos.<sup>(2)</sup>

En el Perú hay varios trabajos publicados que reportan frecuencias que van de :

- 1/213 en el Hospital Loayza<sup>(3,4)</sup>
- 1/385 en el Hospital Cayetano Heredia de Lima<sup>(5)</sup>
- 1/476 en el Instituto Nacional Materno Perinatal<sup>(6)</sup>
- 1/488 en el Hospital Cayetano Heredia de Piura<sup>(7)</sup>

Sin embargo se debe precisar que estos valores no reflejan la verdadera incidencia de esta patología ya que son solo incidencias hospitalarias y muchos casos de ETG se pierden espontáneamente siendo confundidos como abortos espontáneos

## ETIOPATOGENIA

Los tumores trofoblásticos gestacionales son únicos en la oncología médica porque genéticamente tienen origen paterno. Así en el caso de la Mola Completa el 95% de casos se debe a la duplicación de cromosomas paternos dentro de un oocito inactivo (Fig. 1), siendo su cariotipo diploide (46 XX), mientras que en el caso de la Mola Parcial el 70% de casos se debe a la fecundación de un oocito normal por un espermatozoide con número diploide de cromosomas, debido a un defecto en la primera división meiótica espermática (Fig. 2), resultando en un cariotipo triplode (69 XXY, 69 XXX ó 69 XYY).



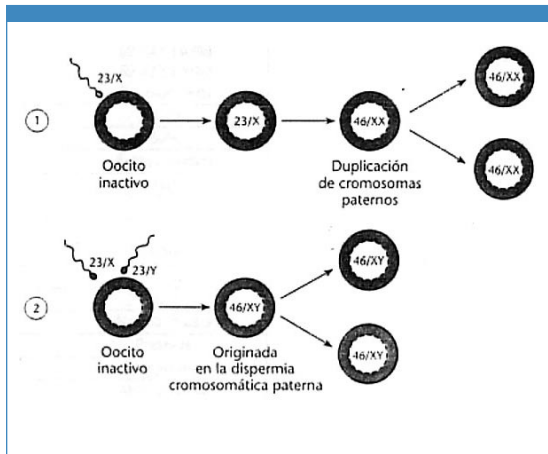


Figura 1.

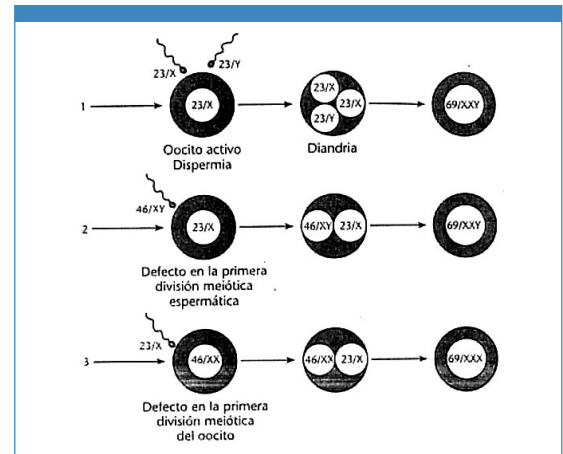


Figura 2.

## Clasificación

La ETG comprende 3 patologías:

- Mola Hidatiforme
- Mola Invasiva
- Coriocarcinoma

La Mola Hidatiforme se caracteriza por la presencia de anomalías de la vellosidad corial con diferentes grados de proliferación trofoblástica y edema del estroma veloso. En el 50% de casos el grado de proliferación trofoblástica es severo<sup>(8)</sup>. La localización es Intrauterina frecuentemente, pero se han descrito casos en trompa, ovario y cuello uterino.

Existen dos tipos de mola hidatiforme:

1. Mola completa: en la cual no se visualiza el embrión
2. Mola Parcial: Coexiste con un embrión o por lo menos un saco gestacional

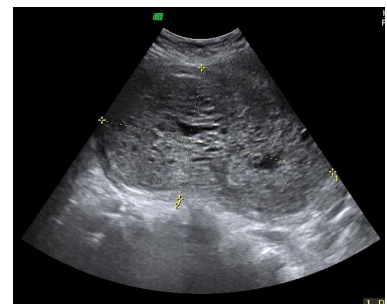
## Diagnóstico ecográfico

La ecografía facilita en forma extraordinaria el diagnóstico de mola hidatiforme. Es considerada por muchos autores como el método más simple, seguro y confiable para el diagnóstico de embarazo molar. Sin embar-

go debemos precisar que es mucho más sensible para diagnosticar Mola completa (S=95% VPP=40%) que para diagnosticar Mola Parcial (S=20% VPP=25%)<sup>(9)</sup>.

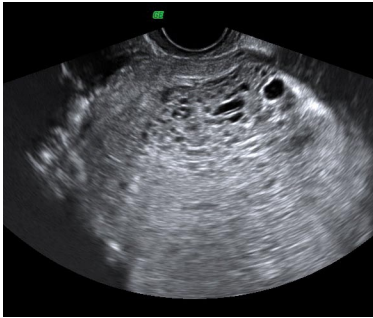
## MOLA COMPLETA

En el modo B se observa útero aumentado de tamaño, conteniendo en su interior múltiples áreas ecolúcidas (quisticas), distribuidas uniformemente, con un tamaño variable (de pocos milímetros hasta 3 centímetros)<sup>(10,11,12)</sup>, lo que algunos autores han denominado “aspecto de panal de abejas”. No se identifica ni saco gestacional ni embrión. Excepto en las raras ocasiones en que coexiste con un embarazo gemelar. En estos casos se debe identificar una placenta normal totalmente separada del tejido molar<sup>(13)</sup>. Conforme avanza el embarazo, las vesículas aumentan de tamaño, sin embargo hay quienes afirman que no se puede diagnosticar mola hidatiforme antes de las 9 ss de amenorrea (no se puede demostrar degeneración hidrópica aún). La ecografía transvaginal es más sensible que la abdominal permitiendo el diagnóstico más temprano de ETG<sup>(14)</sup>.



Mola completa.

Los anexos también deben ser evaluados en estos casos ya que se observan quistes teca-luteínicos en el 15 a 30% de casos<sup>(2)</sup>, los cuales pueden uni o bilaterales, únicos o múltiples y de tamaño variable; pudiendo los más grandes complicarse con hemorragia intraquistica o torsión y producir dolor pélvico. La apariencia ecográfica es similar a hiperestimulación ovárica causada por la inducción de ovulación. El tamaño de los quistes teca-luteínicos revela indirectamente los niveles séricos de hCG siendo directamente proporcional a la severidad de la proliferación trofoblástica<sup>(15)</sup>. Es necesario precisar que debido a que los niveles altos de hCG se alcanzan a partir



Mola completa.

de las 13 semanas, los quistes teca-luteínicos serán visibles a partir de esta edad y como actualmente los diagnósticos son cada vez más tempranos debido al uso rutinario de la ecografía transvaginal, generalmente no se observan estos quistes en la misma proporción en que antes se reportaban.<sup>(9)</sup>

El modo Doppler muestra altas velocidades y baja resistencia al flujo en la arteria uterina, sin embargo esta técnica no es tan útil para el diagnóstico de mola completa como lo es para el diagnóstico de mola invasora y coriocarcinoma.<sup>(16)</sup>

### MOLA PARCIAL

En el modo B el aspecto ecográfico se confunde con un aborto retenido, sobre todo en el primer trimestre, más aun si se ha producido la degeneración precoz y reabsorción del embrión<sup>(17)</sup>. Se puede apreciar un saco gestacional generalmente

deformado. En el segundo trimestre y sobre todo si el feto está intacto, no resulta difícil diagnosticar una mola parcial. La placenta es de tamaño excesivo (grosor >4 cm entre las 18 y 22 semanas)<sup>(18)</sup>, con espacios anecoicos (quísticos) distribuidos de manera no uniforme, en apariencia de "queso suizo".<sup>(19,20)</sup> El feto existente presenta restricción de crecimiento intrauterino y múltiples anomalías de triploidia. En la Tabla 1 se resumen los criterios ecográficos más importantes para poder diferenciar entre mola completa y parcial.

### Diagnóstico Diferencial Ecográfico

#### 1) En los casos de Mola Completa:

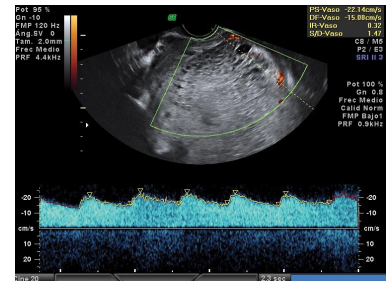
- a. Aborto Incompleto: la ETG y la retención de productos de la concepción puede ser difícil de diagnosticar ecográficamente sobre todo antes de las 9 semanas<sup>(21)</sup>
- b. Disgerminomas uterinos: son los tumores germinales malignos más frecuentes en mujeres, pueden aparecer como una masa intrauterina heterogénea con numerosos espacios anecoicos<sup>(22)</sup>, sin embargo la hCG será negativa
- c. Sarcoma uterino
- d. Linfoma uterino



Mola parcial.

#### 2) En los casos de Mola Parcial

- a. Aborto frustrado o retenido: se diferencia por la existencia de un saco gestacional mal definido rodeado por un anillo trofoblástico intensamente sonoluciente<sup>(17)</sup>, aunque en la mayoría de casos el diagnóstico solo será posible mediante anatomía patológica<sup>(9)</sup>.
- b. Displasia Mesenquimal Placentaria: en estos casos el feto generalmente no presenta malformaciones típicas de triploidia<sup>(23)</sup>.
- c. Síndrome de Bechwit-Wiedemann: el feto es macrosómico
- d. Embarazo Múltiple con Mola Hidatiforme Completa.

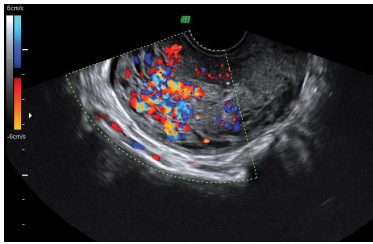


Mola invasiva (Doppler).

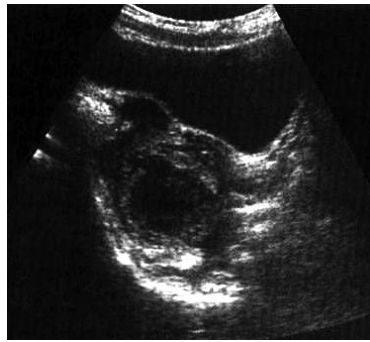
### MOLA INVASIVA

Es la mola hidatiforme que invade miometrio y/o estructuras adyacentes (coriocarcinoma destruens), pudiendo llegar a perforar el útero. A diferencia del coriocarcinoma produce niveles altos de hCG. Y es nueve veces más frecuente que éste.

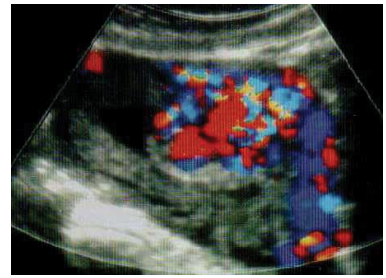
El modo B es insuficiente para el diagnóstico de esta patología, ya que su apariencia es similar en algunos casos al coriocarcinoma. El tumor se observa como áreas focales de aumento de la ecogenicidad dentro del miometrio (nódulo miometrial ecogénico) que con frecuencia contiene cavidades llenas de líquido, lo



Mola invasiva (Doppler).



Coriocarcinoma.



Coriocarcinoma (Doppler).

cual refleja invasión tisular, necrosis y hemorragia<sup>(24)</sup>. El modo Doppler (color y pulsado) tienen un papel importante en el diagnóstico de este tipo de ETG, ya que permite identificar zonas con flujo color dentro del miometrio con patrón de flujo de baja resistencia ( $IR < 0.4$ ) y alta velocidad ( $PVS > 100 \text{ cm/seg}$ )<sup>(25,26)</sup> características de este tipo de lesión. Se ha descrito un clásico patrón color florido en mosaico de la mola invasiva<sup>(15)</sup>. El mapeo del flujo color del area anormal puede evaluar la extensión de la lesión y su respuesta posterior a la quimioterapia<sup>(27)</sup>.

## CORIOCARCINOMA

Es una de las neoplasias más malignas que afectan a la mujer; sin embargo es muy sensible a varios agentes quimioterápicos, lo cual asegura altas posibilidades de curación. Es

precedida de mola hidatiforme en el 50% de casos, embarazo normal en el 25% y aborto o Embarazo Ectópico en el otro 25%.

Se han encontrado metástasis en:

- Tracto Gastro-intestinal.
- Sistema Génito-urinario.
- Hígado.
- Pulmón.
- Cerebro.

Su aspecto ecográfico es similar a la mola invasiva pero con mayor vascularización del tejido neoplásico y menor resistencia al flujo sanguíneo ( $IR < 0.3$ )<sup>(25)</sup>.

El diagnóstico diferencial de esta entidad es con las malformaciones arteriovenosas uterinas<sup>(28,29)</sup>, en las cuales la hCG es negativa.

## Tumor trofoblástico del sitio placentario

Es una forma infrecuente de ETG, compuesta de células trofoblásticas intermedias del trofoblasto extravellocitario de la base placentaria. Se desarrolla después de un embarazo normal en mas del 90% de casos y se comprta de forma maligna, con metástasis a los pulmones, hígado y cerebro<sup>(18)</sup>. El aspecto ecográfico es también similar al de la mola invasiva, con áreas ecogénicas pequeñas con espacios quísticos llenos de líquido, que representan áreas de hemorragia<sup>(30,31)</sup>. Inusualmente se presenta como un tumor sólido que invade la pared miometrial<sup>(32)</sup>. El diagnóstico diferencial lo hace la existencia de niveles elevados de Lactógeno Placentario Humano (hPL) asociado a niveles bajos de hCG.

Tabla 1.

CRITERIOS ECOGRAFICOS DIAGNOSTICOS		
	MOLA COMPLETA	MOLA PARCIAL
APARIENCIA	Panal de abeja	Queso suizo
EMBRION Y/O SACO GESTACIONAL	Ausente	Presente con RCIU simétrico y malformado
OTRO HALLAZGO CARACTERISTICO	Quistes teca luteínicos	Placentomegalia
DOPPLER UTERINA	IR bajo	IR normal o elevado



1. Gottesfeld KE. Diagnosis of hydatidiform moles by ultrasound. *Obstet Gynecol* 1967;30:163-167
2. Aghajanian P. Gestational Trophoblastic Diseases In: *Current Diagnosis & Treatment Obstetrics & Gynecology*, Tenth Edition. McGraw-Hill Companies; 2007: Chapter 53
3. Jefferson L, Vicuña R, Rechkemmer A. Factores de riesgo en enfermedad trofoblástica gestacional: Estudio caso – control. *Ginecol. Obstet. Perú* 1994; 40: 70-74
4. De la Piedra Seminario J, Enfermedad Trofoblástica Gestacional estudio retrospectivo en el Hospital Arzobispo Loayza. Tesis de Bachiller en Medicina. UPCH. 1984
5. Albinagorta Olórtégui R. Mola Hidatidiforme en el Hospital Cayetano Heredia, Aspectos Epidemiológicos y Clínicos. Tesis Bachiller en Medicina, UPCH. 1983
6. Gonzales J. Enfermedad Trofoblástica Gestacional en el INAMI. Maternidad de Lima. Tesis de Bachiller en Medicina, Universidad Peruana Cayetano Heredia. 1987
7. Rodríguez-Frías E, Mendoza R, León F. Enfermedad del trofoblasto en el Hospital Regional Cayetano Heredia de Piura. *Acta Médica Peruana* 1985; 12: 35.
8. Goldstein DP, Berkowitz RS. Current management of complete and partial molar pregnancy. *J Reprod Med* 1994; 39(3):139-146
9. Kirk E, Papageorghios T, Condous G, Bottomley C, Bourne T. The accuracy of first trimester ultrasound in the diagnosis of hydatidiform mole. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29:70–75.
10. Rose PG. Hydatidiform mole: diagnosis and management. *Sem Oncology* 1995; 22(2):149-156
11. De Bass BP, Lewis TJ. Imaging of gestational trophoblastic disease. *Sem Oncology* 1995; 22(2):130-141
12. Reid MH, McGahan JP, Oi R. Sonographic evaluation of hydatidiform mole and its look-alikes. *AJR* 1983; 140:307-311
13. Steller MA, Genest DR, Bernstein MR et al. Natural history of twin pregnancy with complete hydatidiform mole and coexisting fetus. *Obstet Gynecol* 1994; 83:35-42
14. Appearance of molar pregnancy 9.5 weeks after conception: use of transvaginal US for early diagnosis. *J Ultrasound Med* 1991; 10:473-474
15. Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW. Neoplasia Trofoblástica Gestacional En: *Ecografía Obstétrica y Fetal*. Editorial Marban Libros 2000: 487-498
16. Desai RK, Deberg AL. Diagnosis of gestational trophoblastic disease: value of endovaginal color flow doppler sonography. *AJR* 1991; 157:787-788
17. Kurjack A, Zudenigo D. Evaluación Ecográfica de la enfermedad trofoblástica gestacional (ETG) En: *Ecografía en Medicina materno-fetal*. Editorial Masson. 2000: 321-324
18. Jauniaux E. Diagnóstico y seguimiento de la enfermedad trofoblástica gestacional. En: *Ecografía en Obstetricia y Ginecología*. Editorial Panamericana. 2002: 810-819
19. Fine C, Bundy AL, Berkowitz RS, Boswell SB, Berezin AF, Doubilet PM. Sonographic diagnosis of partial hydatidiform mole. *Obstet Gynecol*. 1989 Mar;73(3 Pt 1):414-418.
20. Woo JS, Wong LC, Hsu C, Ma HK. Sonographic appearances of the partial hydatidiform mole. *J Ultrasound Med*. 1983 Jun;2(6):261-4
21. Betel C, Atri M, Arenson AM, Khalifa M, Osborne R, Tomlinson G. Sonographic Diagnosis of Gestational Trophoblastic Disease and Comparison With Retained Products of Conception. *J. Ultrasound Med*. 2006 25: 985-993
22. Roberts DK, Wells MM, Horbelt DB. Dysgerminoma in the differential diagnosis of hydatidiform mole. *Obstet Gynecol* 67:92S,1986
23. Huertas E, Valladares EA, Gutierrez G, Oros V. Displasia Mesenquimal Placentaria. *An Fac med*. 2008; 69(3):188-92
24. Schneider DF, Bukovsky I, Weinraub Z, Golan A, Caspi E. Transvaginal ultrasound diagnosis and treatment follow-up of invasive gestational trophoblastic disease. *J Clin Ultrasound* 1990; 63:942-945
25. Zhou O, Lei XY, Xie O, and Cardoza JD. Sonographic and Doppler Imaging in the Diagnosis and Treatment of Gestational Trophoblastic Disease: A 12-Year Experience. *J. Ultrasound Med*. 2005 24: 15-24
26. Auki S, Hta T, Hta K et al. Doppler color flow mapping of an invasive mole. *Gynecol Obstet Invest* 1989; 27:52
27. Dobkin, G.R., Berkowitz, R.S., Goldstein, D.P. et al. Duplex ultrasonography for persistent gestational trophoblastic tumor. *J. Reprod. Med.*, 1991; 36:14-16.
28. Huang MW, Muradali D, Thurston WA, Burns PN, Wilson SR. Uterine arteriovenous malformations: gray scale and Doppler ultrasound features with MR imaging correlation. *Radiology*. 1998; 206:115123.
29. Grivell M, Reid M, Mellor A. Uterine arteriovenous malformations: a review of current literature. *Obstet Gynecol Surg*. 2005; 60:761-767
30. Caspi B, Elchalal U, Dgani R, Ben-Hur H, Rozenman D, and Nissim F. Invasive mole and placental site trophoblastic tumor. Two entities of gestational trophoblastic disease with a common ultrasonographic appearance *J. Ultrasound Med*. 1991 10: 517-519
31. Cristina Bonazzi, M.D., Marilena Urso, M.D., Tiziana Dell' Anna, M.D., Sara Sacco, M.D., Alessandro Buda, M.D., and Maria Grazia Cantu' . Placental Site Trophoblastic Tumor: An Overview. *J Reprod Med* 2004; 49:585-588
32. Abulafia O, Sherer DM, Fultz PJ, Sternberg LB, Angel C. Unusual Endovaginal Ultrasonography and Magnetic Resonance Imaging of Placental Site Trophoblastic Tumor. *Am J Obstet Gynecol* 1993; 170: 750-752





## ECOGRAFÍA EN EL CÁLCULO DE LA EDAD GESTACIONAL

Eduardo Amoretti Martínez

El conocimiento exacto de la edad gestacional es uno de los principales retos que afronta el Gineco - Obstetra; porque de ello dependen muchas decisiones clínicas que debe tomar frente a la gestante que controla: programar su parto, evaluar el crecimiento fetal, realizar procedimientos invasivos, interpretar test bioquímicos, etc. Todo lo cual exige saber la edad gestacional con la mayor precisión posible<sup>(3,5,6,7)</sup>.

Por los años 50, dicha edad se calculaba confiando en el tiempo de amenorrea que refería la gestante a lo que se agregaba la pericia clínica del Gineco-Obstetra, basada principalmente en la medida sistemática de la altura uterina, circunferencia abdominal materna, ganancia de peso, etc. Esta metodología de estudio, proporciona datos muy variados y controversiales pues se sabe que, aún en mujeres eumenorreicas, hay ovulaciones precoces o tardías que pueden alterar los resultados finales<sup>(6,7,10)</sup>.

La ecografía, desde su introducción en Gineco Obstetricia por los años 60, se ha convertido en el principal instrumento auxiliar de diagnóstico para calcular la edad gestacional. Su efectividad es mayor, cuanto mejor es la resolución del ecógrafo que se emplea y más experimentado el profesional que lo usa<sup>(2,3,9,13)</sup>.

Para el cálculo de la edad gestacional por ultrasonido se ha determinado curvas que relacionan la biometría fetal / embrionaria, con la edad gestacional. En la literatura médica existen numerosas de éstas, que difieren según la población en que se estudia<sup>(1,2,5,10,11,13,17)</sup>.

Desde 1991 hemos establecido curvas biométricas construidas en la población de la Seguridad Social - EsSalud, actualizadas y revisadas periódicamente, cuyas diferencias encontradas con la de otros países justifica su uso como referencia Nacional para el cálculo de la edad gestacional<sup>(2)</sup>.

Al inicio de la gestación usamos necesariamente la ecografía por vía transvaginal y la eficacia de datos que obtenemos son más cualitativos. Así, a las 4 semanas de inicio del último período menstrual sospechamos que hay gestación cuando vemos un endometrio de aspecto decidual acompañado del quiste lúteo de embarazo en uno de los ovarios. Dicha sospecha aumenta, si observamos a las 4.5 semanas una imagen econegativa que mide entre 2 y 3 mm. localizada generalmente en la pared fúndica posterior de la cavidad uterina que muestra el característico "doble anillo decidual" (Figs. 1 y 1A). Si luego, a dicha imagen se agrega la vesícula vitelina, nos permite afir-

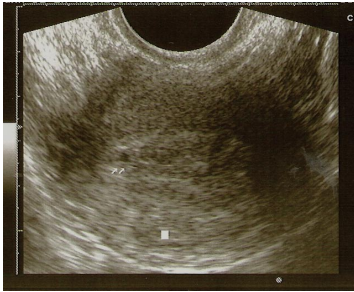


Figura 1. Doble anillo.

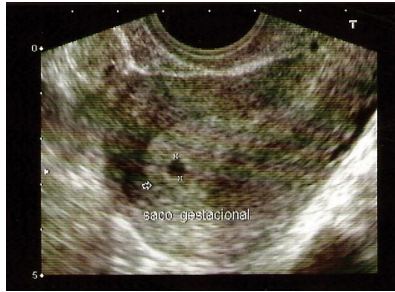


Figura 1A. Doble anillo.



Figura 2. LCN.

mar que la gestación es de 5 a 5.5 sem. (3,5,7,12)

Hasta las 5.5 sem. no es práctico usar la biometría del saco gestacional para determinar la edad gestacional por lo variado de los resultados encontrados. Es mejor el cálculo mediante la evaluación cualitativa proporcionada por la aparición progresiva del endometrio decidual, cuerpo lúteo del embarazo, saco gestacional y vesícula vitelina.

A partir de las 6 semanas ya puede apreciarse el botón embrionario que

se mide fácilmente e ir mostrando su crecimiento como Longitud Corona Nalga (LCN).

Entre la 6 y 12 semanas la medida de la Longitud Corona Nalga (LCN) se obtiene en el corte longitudinal que muestra el embrión/feto en extensión lineal, desde la parte más superior de su polo cefálico a la nalga (Fig. 2). A veces es difícil lograr dicho corte porque la cabeza está en flexión permanente durante el examen. En ese caso dicha medida se hace en dos fases: cabeza - cuello más cuello - nalga (Fig. 3).

Como la mayoría de autores, hemos elaborado las curvas usando 4 referencias biométricas fetales: Longitud Corona nalga (LCN), Diámetro Biparietal (DBP), Circunferencia Abdominal (CA) y Longitud de Fémur (LF) con sus respectivos percentiles: 10, 50 y 90.

El DBP, desde las 12 semanas, se obtiene en el corte axial (transversal) en que sobre el eco medio (hoz del cerebro) se ve el tálamo óptico y el cavum septum pellucidum. Buscando que la calota craneana (huesos parietales) aparezca lo más clara y simétrica respecto al eco medio. La medida se hace en la parte más ancha de este plano axial a través de una línea perpendicular al eco medio que va de la tabla externa a la interna de los huesos parietales (Fig. 4).

La CA se mide en sus 2 diámetros perpendiculares entre sí: ántero posterior y transverso del plano más redondo y grande posible, aquel en que se visualiza el seno de la vena umbilical (cayado) e incluya el estómago y la columna vertebral (Fig. 5). Se emplea la fórmula de la circunferencia simplificada:

$$CA = (D1 + D2) \times 1.57$$

Figura 3.



Figura 4.

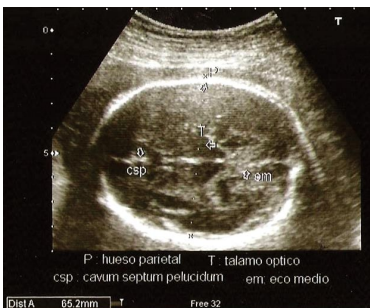


Tabla 1.

Edad gestacional (semanas)	LONGITUD CORONA NALGA (LCN) MM.		
	Percentiles		
	10	50	90
06	1.5	3.0	5.0
07	7.5	9.3	11.2
08	12.3	17.0	20.0
09	20.4	25.8	31.0
10	26.5	33.0	39.5
11	39.0	45.2	51.7
12	48.2	55.3	61.5

Cuando la columna vertebral fetal es anterior no se ve bien la vena umbilical. En este caso, la medida de la CA se hace en el corte transversal que muestra las dos siluetas renales –a nivel de la pelvis renal– lo más simétricas posible respecto a la columna vertebral (Fig. 6).



Figura 5.



Figura 6.



Figura 7.

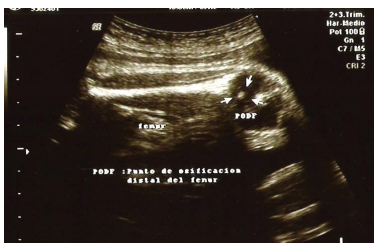


Figura 8.

Una buena manera de ajustar la medida de la CA es buscar que la arteria aorta se vea lo más redonda posible.

La LF se determina viendo el hueso en toda su longitud, comprendiendo sólo la porción diafisaria cuyo límite va de la metafisis distal al trocánter mayor. Se mide con el haz de insonación perpendicular a la superficie. Excluyendo la epifisis y punto de osificación distal cuando éste está presente (Fig. 7).

Para valorar la importancia del DBP en la determinación de la edad gestacional (tabla 2, gráfico 2), son necesarias algunas consideraciones. Crece predominantemente en la primera mitad del embarazo y luego tiende normalmente a estabilizar su crecimiento hacia el final de la gestación. Además, frente a un medio adverso, el feto se protege por redistribución de flujos (“ahorro cerebral”) y sólo cuando éste falla recién disminuye su DBP. Asimismo, dicha medida también puede ser falseada por “amoldamiento” de la cabeza en

el canal del parto, dolicocefalia, presentación podálica, cabeza deflexionada, etc.

Por todas estas consideraciones se deduce que el DBP no es el mejor parámetro biométrico para el cálculo de la edad gestacional ; pero si contribuye como un importante valor referencial comparativo.

La curva de crecimiento del fémur (tabla 3, gráfico 3) en su segunda fase, a partir de las 30 semanas, si bien disminuye su velocidad de ascenso, se mantiene constante hasta las 42 semanas. Por lo que alguna alteración en su crecimiento será más susceptible de detectar. Ello, sumado a que su medida por ecografía es exacta y fácil de realizar, hace que se le considere un buen parámetro biométrico para el cálculo de la edad gestacional. Además hemos encontrado, al igual que otros estudios, que la presencia del punto de osificación distal del fémur está frecuentemente relacionado a una edad gestacional de por lo menos 32 semanas. (Fig. 8)<sup>(8)</sup>

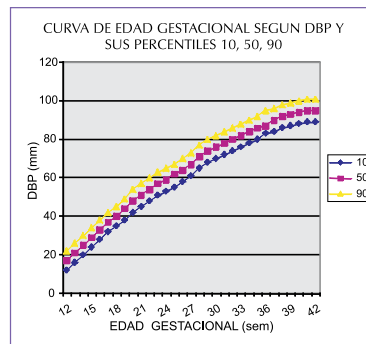


Gráfico 2. La curva de crecimiento fetal del DBP tiene tres fases. La primera de ascenso gradual y homogéneo que llega cerca de las 32 sem. Con promedio de crecimiento de 2.5 mm./sem. La segunda fase va de las 32 sem. hasta las 36 sem. en que la curva disminuye un poco su ascenso con promedio de crecimiento de 2mm./sem. En la tercera fase, la curva se lentifica más en su ascenso pues a partir de las 36 sem. el promedio de crecimiento no sobrepasa 1mm./sem., existiendo tendencia a estabilizarse hacia las 42 sem.

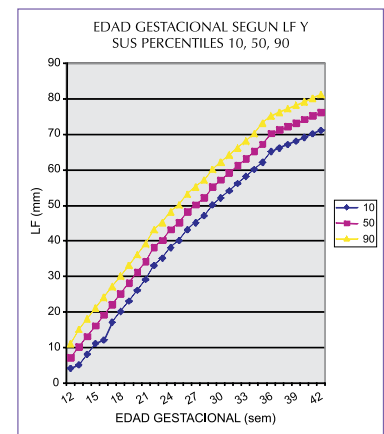
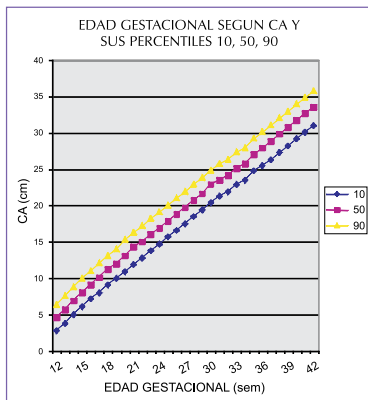
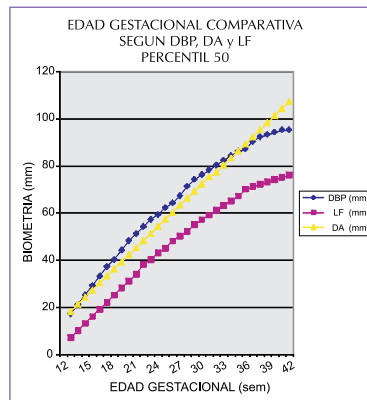


Gráfico 3. La curva de crecimiento fetal de la LF presenta 2 fases. La primera, de ascenso algo rápido que llega hasta las 29 sem. con promedio de crecimiento de 2.5 mm./sem. La segunda empieza a partir de las 30 sem. en que la curva se lentifica un poco; pero siempre mantiene su ascenso progresivo sin tendencia a estabilizarse, alcanzando el promedio de crecimiento de 1mm./sem. hacia el final de la gestación.





**Gráfico 4.** La curva de la CA tiene una sola fase de ascenso uniforme hasta el final de la gestación. Presenta la velocidad promedio de crecimiento de 1 cm/sem, la que se mantiene hasta las 42 sem.



**Gráfico 5.** La curva de DA, formada por una sola fase de crecimiento en forma uniforme, cruza a la del DBP a las 35 sem. después de lo cual el DA sigue su curva de ascenso progresivo, a diferencia del DBP que permanece por debajo, con tendencia a estabilizarse a las 42 sem. La curva de crecimiento de la LF marcha muy por debajo de las dos anteriores; pero con una velocidad de crecimiento mayor que el DBP y menor que el DA. Asimismo, a todo lo largo del embarazo hay una diferencia de casi 20 mm. de tamaño a favor del DBP, respecto a la LF.

Concordando con lo reportado por todos los autores, la CA (tabla 4, gráfico 4) sirve sólo como un parámetro referencial para el cálculo de la edad gestacional. Es más útil en determinar el peso fetal; porque refleja mejor el compromiso de tejidos blandos, principalmente del abdomen: grasa, hígado, músculos, etc. en los que se produce una depleción o aumento del glucógeno almacenado en ellos, cuando el feto es sometido a una privación o exceso nutricional<sup>(1,9,10,15)</sup>.

Como se aprecia, para el cálculo de la edad gestacional algunas biometrías como la LCN y la LF son más útiles que otras como el DBP y CA. Pero al final todas sirven como datos referenciales cuando tratamos de ir ajustando nuestras cifras para la determinación final de la edad gestacional.

También consideramos importante evaluar la tabla 5 y el gráfico 5, que analiza comparativamente el crecimiento promedio, en una gestación normal, del DBP, Diámetro Abdominal (DA) y LF. Demuestra, desde el punto de vista práctico, que el DBP hasta las 34 semanas, siempre es

mayor que el DA. A las 35 semanas ambas medidas son casi iguales y a partir de las 36 semanas el DA es mayor que el DBP. Además, a lo largo de toda la gestación siempre el DBP es mayor, en casi 20 mm., que la LF. Recordar este gráfico al momento de evaluar una gestación normal nos va a permitir autoajustar nuestras medidas, lo que contribuirá a una mayor precisión en el cálculo de la edad gestacional. Asimismo nos puede avisar, de no cumplirse las relaciones entre las biometrías allí evaluadas, que se puede estar generando alguna alteración en el crecimiento fetal.

Las medidas encontradas difieren cuantitativamente con la reportada por otros autores porque las cifras con la que se elaboran provienen de poblaciones heterogéneas en área geográfica, raza, situación social, económica, cultural, factores genéticos, etc. que pueden comprometer en forma directa o indirecta tanto

el potencial y/o el soporte de crecimiento fetal lo que repercutirá finalmente en las biometrías encontradas<sup>(3,5,10,13)</sup>.

Por lo que se deduce que para comparar cifras, que sean estadísticamente significativas, cada institución debe elaborar sus propias curvas antropométricas fetales con sus respectivos percentiles de crecimiento de acuerdo a la población que atiende y los instrumentos que usa.

En la práctica hospitalaria muchos casos se presentan para decidir prontamente una conducta obstétrica. Vienen sin referencia anterior que oriente a saber la edad gestacional. Si bien una única ecografía no es concluyente para dicho cálculo, como ayuda vale evaluar el medio ambiente interno fetal a través del volumen de líquido amniótico y grado placentario, que indirectamente pueden contribuir a dicho fin. Así por ejemplo, encontrar biometría fetal pretérmino, con líquido amniótico y grado placentario completamente normales, en una gestante que dice haberse pasando su fecha de parto nos permitiría afirmar, casi con certeza, que el caso corresponde a error de fecha de última regla.

Asimismo, en la determinación de la edad gestacional puede servir la evaluación del punto de osificación distal del fémur que como ya mencionamos, su presencia puede estar relacionada con gestación de 32 semanas o más. También debe considerarse el diámetro transversal del cerebelo que se afecta poco o nada a lo largo del embarazo incluso en casos de mala nutrición fetal.

Si tenemos la oportunidad de hacer el control prenatal desde su inicio lo ideal sería realizar la medida ultrasonográfica de la LCN lo más temprano posible por ser exacta y fácil de realizar. Ella servirá de base para ir ajustando periódicamente otras medidas como el DBP, LF y CA. que ga-

rantizará, finalmente, hacer el diagnóstico de edad gestacional con la mayor exactitud posible. Considerando además, como ayuda secundaria, otros parámetros como son la medida del cerebelo, aparición del punto de osificación distal del fémur así como el volumen de líquido amniótico y el grado de madurez placentaria<sup>(2,5,11,12)</sup>.

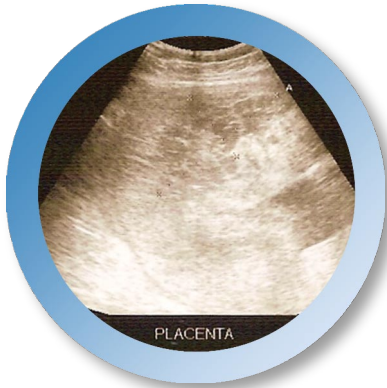
Teniendo presente todo lo mencionado se estará en condiciones de garantizar el cálculo de la edad gestacional por ultrasonido, contribuyendo a resolver este problema que es uno de los principales que tiene el Gineco-Obstetra cuando realiza el control prenatal.

## BIBLIOGRAFIA

1. Acosta M. Curva de Crecimiento Intrauterino. Tesis Doctoral UNMSM, Lima - Perú, 1973
2. Amoretti E. Retardo de Crecimiento Intrauterino. Perfil Clínico Ecográfico. Tesis Doctoral UNMSM, Lima - Perú, 1991.
3. Bajo Arenas J. Ultrasonografía Obstétrica, Ed. Marban. Madrid - España 2004.
4. Bouton J, Denhez M, Ebowe F. Pratique de L'ecographie en Gynecologie et Obstetrique Ed. Vigot, Paris - France, 2004.
5. Callen P. Mediciones utilizadas para evaluar el peso el crecimiento y las proporciones corporales del feto: Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Edit. Médica Panamericana; 4ta. ed. ; 2002: 988-93.
6. Callen P. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Ed. Elsevier es., 5ta Ed. Marzo 2009.
7. Carrera JM. Protocolos de Obstetricia y Medicina Perinatal. Instituto Universitario Dexeus. 4ta Ed. Barcelona - España. Ed. Masson: 550 -555; 2006
8. Faneite P, Gonzales X, Salazar G. Centro de osificación distal del fémur por ecografía fetal y parámetros perinatales. Rev. Obstet. Ginecol. Venezuela; 48 : 8-11; 1988.
9. Grandi C. Epidemiología Perinatal y Bioestadística. Hospital Materno Infantil Ramón Sardá Consejo de Investigación, Arch. Argent. Pediatr. 101 (5) 357; 2003.
10. Hadlock F, Deter R, and Harrist R. Sonographic Detection of Abnormal Fetal Growth Patterns. Clinical Obstet. Gynecol. 27; 342, 1984.
11. Ibarra P, Barois B, Stoopen M. Dpto. de Imagenología. Clínica Lomas Altas, Mexico; DF. 2007.
12. Kurjak A and Chervenak F. The Fetus as a Patient. The Parthenon Publishing Group London, 1996.
13. Mavleon F. Echographie en Gynecologie et Obstetrique. Ed. Vigot. Paris - France 2005.
14. Pacheco J, Huamán M, Arévalo C. Curvas de crecimiento fetal por ultrasonido. Acta Med. Peruana: 12: 84, 1985.
15. Sherwood R, Robinson H, Meini R. Pattermand Process of Growth of the Abnormal Human Fetus. Hum. Biol. USA; 849 - 71; 1997.







# PLACENTA, CORDÓN UMBILICAL Y LÍQUIDO AMNIÓTICO

Jorge Antonio Díaz Herrera

A pesar de la gran importancia que tiene la placenta para la vida fetal, por su función endocrina, es la cenicienta del examen ultrasonográfico.

El proceso de implantación del blastocisto en el ser humano no ha sido observado, sin embargo ahora el estudio de la interacción entre el blastocisto y endometrio se beneficia de técnicas genómicas y proteómicas para dilucidar los cambios endometriales, que incluyen la producción de enzimas, factores de transcripción, moléculas de adhesión y modulación inmunológica, etc. que pueden explicar la nidación en el período de ventana útil para la implantación en el ser humano. Este enfoque molecular está en proceso gracias al microarray, una herramienta muy útil que emplea secuencias cortas de ADN o ARN adheridas a una lámina de vidrio, las que se unen a secuencias complementarias de la muestra en estudio. Una computadora detecta la fluorescencia emitida por las cadenas de ADN o ARN cuando se unen e identifican que fragmentos se encuentran en la muestra<sup>(1)</sup>. De esta forma, se descubren que genes se expresan en el endometrio, según la etapa estudiada. Así, es posible hallar marcadores que permitan pronosticar un endometrio receptivo.

Se sabe que el endometrio experimenta cambios morfológicos y forma el pinópodo en el período de venta-

na para la nidación, a este marcador morfológico determinado por microscopía se necesita agregarle un marcador endometrial que no interfiera con el proceso natural<sup>(2,3)</sup>.

La calidad del embrión es importante para la nidación. El sincitotrofoblasto penetra el endometrio y hacia los 10 a 13 días después de la ovulación aparecen las primeras lagunas y se forman los espacios intervillosos<sup>(4)</sup>.

La placenta es visible a partir de las 10 semanas<sup>(5)</sup> es hiperecoica y gruesa.

## 1. GROSOR

Como regla general, el grosor de la placenta en milímetros es igual al tiempo de gestación en semanas, es decir, al término debe estar alrededor de los 40 mm. Se discute ahora si el grosor debe reportarse en forma rutinaria. Las alteraciones en el grosor si deben informarse.

## 2. CLASIFICACIÓN DE GRANNUM

Se basa en las calcificaciones, identificaciones de la placa corial y lagos placentarios, tuvo el objetivo de definir si el feto tenía madurez pulmonar con una placenta madura. Por varias razones no pudo cumplir este objetivo, entre ellas la variación entre operadores al clasificar la placenta según los criterios de Grannum<sup>(5)</sup>.

## VARIACIONES DEL GROSOR DE LA PLACENTA

Espesor placentario disminuido	Espesor placentario aumentado
Polihidramnios	Hidrops
HTA Crónica	Transfusión en gemelos
RCIU	Diabetes
Muerte Fetal	Hemorragia feto materna
Anomalías Cromosómicas	Isoinmunización RH
	Malformaciones fetales
	Pre Eclampsia
	LUES
	DPP
	Anomalías Cromosómicas
	Infección Intrauterina
	Tumores placentarios

Tabla 1.

Cuando se observa una placenta madura o grado III en gestación pretérmino, puede asociarse a hipertensión crónica, hipertensión inducida por la gestación o RCIU.

De mayor importancia que estos 2 parámetros, grosor y clasificación, es la determinación del espacio retroplacentario, la ubicación de la inserción del cordón en la placenta y la distancia del borde placentario al orificio cervical interno que van a permitir sospechar de patologías que pueden causar hemorragia y óbito fetal.

### 3. DEFECTOS DE RELLENO

Bajo este subtítulo agrupamos las lesiones focales de aspecto quístico, que pueden corresponder a quistes o hematomas.

Las lesiones de aspecto quístico localizadas en el parénquima placentario o en localización subcoriónica se observan en el 20% de placentas, sin compromiso fetal, corresponden a depósitos perivellosos de fibrina<sup>(6)</sup>.

El diagnóstico diferencial extremo puede ser mola parcial, sin embargo hay otra entidad que puede presen-

tarse con defecto de relleno placentario como la displasia mesenquimal placentaria.

### 4. DESPRENDIMIENTO PREMATURO DE PLACENTA (DPP)

El DPP se presenta en el 0.5-1% de gestantes, pero representa el 15-20% de las muertes perinatales<sup>(6)</sup>.

Los factores de riesgo son HTA, enfermedad hipertensiva de la gestación, trauma abdominal, cocaína, tabaco y edad materna avanzada.

La apariencia ecográfica varía según el tiempo transcurrido:

- 0-72 horas: Hiperecoico
- 3-7 días : Isoecoico
- 2 semanas: Hipoeicoico

El examen ultrasonográfico no es útil para el diagnóstico de emergencia, pues su sensibilidad es muy baja, sirve para descartar placenta previa.

### 5. PLACENTA PREVIA (PP)

A término se presenta en 0.5-1% de las gestaciones. No se debe asumir que una placenta informada como



Figura 1. Inserción central de cordón.



Figura 2. Zona retroplacentaria. Cortesía Dr. Italo Coripuna.

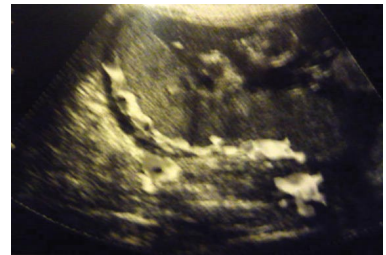


Figura 3. Zona retroplacentaria doppler. Cortesía Dr. Italo Coripuna.



Figura 4. Desprendimiento prematuro de placenta marginal.



Figura 4. Desprendimiento prematuro de placenta marginal.



Figura 5. Paciente de 20 semanas con DPP y hematoma fúndico.

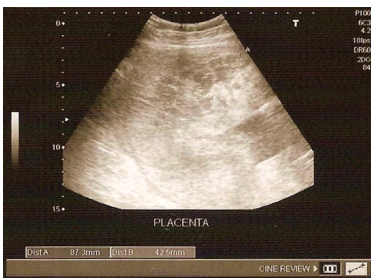


Figura 6. Paciente de 20 semanas con DPP y hematoma fúndico.

previa en el primer semestre, terminará como tal, a menos que el plato placentario cubra en buena proporción el orificio cervical interno.

El informe ecográfico se refiere a la localización placentaria como previa total, previa parcial, previa marginal y placenta de inserción baja, en relación al orificio cervical interno (OCI). En la última edición de Callen<sup>(6)</sup> se considera una placenta de inserción baja cuando el borde placentario está a menos de 20 mm del orificio cervical interno, sin embargo hemos visto hemorragias que motivan una cesárea hasta con bordes de placenta que llegan a 39mm del OCI, de tal forma que el juicio clínico es importante para el manejo de las pacientes.

Es importante mencionar que si la placenta es posterior (causa de falsos negativos) se debe pasar al examen con sonda transvaginal para ampliar la evaluación. También se debe evitar una vejiga sobredistendida que ocasiona falsos positivos.

## 6. VASA PREVIA

El primer reporte de diagnóstico de vasa previa por ultrasonido fue realizado por Gianopoulos en 1987<sup>(7)</sup>. Es una condición en la cual los vasos fetales están por delante de la presentación y carecen de soporte placentario o cordón umbilical, de tal forma que son susceptibles a romperse al producirse la ruptura de membranas. Las dos entidades asociadas son inserción velamentosa de cordón y lóbulo accesorio de placenta.

## 6.1 Factor de Riesgo

Placenta de inserción baja: la incidencia de placenta de inserción baja en pacientes con vasa previa es 81%, mientras que en la población general se estima en 53/1000<sup>(8)</sup>. A estos factores se agregan: placentas multilobulares, hemorragia anteparto y embarazo múltiple<sup>(7)</sup>.

Ultrasonido: Debe sospecharse la posibilidad de vasa previa en pacientes con factores de riesgo e inserción velamentosa de cordón. El examen acucioso realizado con ultrasonido convencional debe verificarse con la ayuda del examen con ecografía Doppler.

La mortalidad perinatal asociada a esta entidad varía según la literatura médica	
TY. Fung (7)	52-66%
KO. Oyelese (6)	33-100%

Tabla 2.

Se mencionan como causas de esta alta mortalidad: la anomalía que acompaña a los cordones umbilicales que carecen de gelatina de Wharton y la poca cantidad de sangre de la circulación fetal<sup>(8)</sup>.

En el artículo de Fung y col. se reporta una serie de 48 gestantes y 53 fetos (cinco embarazos fueron gemelares) reunidos entre los años 1980-1997. Existe una clara diferencia entre los diagnósticos de vasa previa realizados antes de la labor de parto y los realizados durante la labor de parto. Todos los casos de muerte fetal ocurrieron en el grupo sin diagnóstico previo. De los sobrevivientes

Tabla 3.

INCIDENCIA DE VASA PREVIA		
Autor	Fuente	Incidencia
TY. Fung (8)	Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 12: 430-433	1 en 1275 a 1 en 5000
T. Callahan	Blueprints Obstetrics and Gynecology, 2004	1 en 5000
KO. Oyelese (7)	Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 12: 434-438	1 en 761 a 1 en 5000

de este grupo, unos recién nacidos tuvieron un Apgar < 7 a los 5 minutos y no se sabe cual fue su evolución a largo plazo y otros tuvieron transfusión sanguínea por anemia.

En el artículo de Fung y col. además se examinan casos específicos. Reportaron tres casos. Uno de ellos tuvo dos ingresos por hemorragia del tercer trimestre a las 29 y 32 semanas, realizándose el diagnóstico de vasa previa en el segundo ingreso. El segundo caso se encontraba en inducción de labor de parto y ruptura artificial de membranas, presentó desaceleraciones tardías y se procedió a la cesárea. El recién nacido fue a reanimación, intubación, ventilación mecánica, transfusión sanguínea y presentó convulsiones. En el tercer caso, la paciente tenía el antecedente de muerte intraútero y es hospitalizada a las 37 semanas por proteinuria e insuficiencia renal. Se realizó inducción y ruptura artificial de membranas (RAM), observándose salida de líquido sanguinolento y desaceleraciones tardías, y la paciente es llevada a cesárea, reportándose buen puntaje de Apgar al minuto y a los 5 minutos, sin datos posteriores. En estos tres casos, el primero tuvo diagnóstico prenatal, el segundo tuvo serias complicaciones y no se conoce la evolución posterior y el tercer caso nació aparentemente normal. En el primer caso se procedió a cesárea a las 36 semanas y los

otros 2 tuvieron monitoreo y cesárea<sup>(6)</sup>.

Oyelese aporta tres casos a la literatura médica de habla inglesa. Un caso corresponde a una paciente que llegó al hospital con óbito fetal después de una hora de presentar ruptura de membranas y hemorragia anteparto. Otra paciente tuvo un diagnóstico antenatal de lóbulo accesorio de placenta y vasa previa y fue a cesárea por corioamnionitis, se obtuvo un recién nacido de 540 g que falleció a los 7 días. La madre requirió histerectomía por placenta acreta y hemorragia masiva postparto. La tercera paciente fue evaluada a las 34 semanas de gestación por sangrado vaginal silente, la ecografía transvaginal con doppler reveló vasa previa. La paciente fue operada a las 36 semanas, el recién nacido tuvo un buen score Apgar al minuto y a los 5 minutos, la placenta presentó una inserción velamentosa de cordón umbilical, sin ruptura de vasa previa, o sea no hay explicación para el sangrado de ingreso. Hubo un espacio de 2 semanas entre el ingreso (episodio de sangrado a las 34 semanas) y la cesárea realizada a las 36 semanas<sup>(7)</sup>.

En la base de datos LILACS que recoge publicaciones de América Latina y el Caribe, se encuentran seis reportes entre los años 1982-2007, cuando se realiza la búsqueda mediante vasa previa.



Figura N° 7: Placenta previa total.

En 23 años hay reportados 8 casos de vasa previa. En el artículo brasileño se resalta como un obstetra en 32 años de ejercicio profesional apenas pudo ver un caso de vasa previa<sup>(10)</sup>.

## 7. PLACENTA ACRETA

### 7.1 Incidencia y factores de riesgo

Se presenta en alrededor de 1 en 2500 gestaciones. Aumenta con el número de cesáreas. Si sólo se trata de placenta previa la probabilidad es 5% pero cuando se juntan ambos factores de riesgo, placenta previa y cesárea previa la frecuencia de presentación<sup>(11)</sup>.

PLACENTA PREVIA Y RIESGO POR NÚMERO DE CESÁREA
Placenta previa + 1 cesárea: 10%
Placenta previa + 2 cesáreas: 30%
Placenta previa + 3 cesáreas: 50-60%

Tabla 5.

Tabla 4.

REPORTES DE VASA PREVIA EN LATINOAMERICA		
Año	Revista	N° de Casos
2005	Rev Obstet Ginecol Venezuela	1
2001	Rev Bras Ginecol Obstet	1
1998	Presentado: Jornadas de Obstetricia y Ginecologia Buenos Aires	1
1991	Rev Obstet Ginecol Venezuela	2
1988	Rev Obstet Ginecol Venezuela	1
1982	Rev Obstet Ginecol Venezuela	2

También se consideran factores de riesgo:

Multiparidad, endometritis, dilatación y curetaje, síndrome de Asherman, mioma submucoso, adenomiosis y extracción manual de placenta.

## 7.2 Hallazgos ultrasonográficos

Es fundamental recordar el aspecto y características de una placenta normal. El acretismo placentario se aleja de la normalidad, observándose: Pérdida de zona hipoeoica retroplacentaria

- Aspecto de "queso suizo" o espacios hipoeoicos en placenta
- Doppler: flujo sanguíneo en los espacios hipoeoicos
- Pérdida de la interfase entre útero y vejiga.

Con estos parámetros Finberg reportó verdaderos positivos en 14/18 pacientes y verdaderos negativos en 15/16 pacientes<sup>(12)</sup>.



Figura 8: Placenta Acreta.

## 8. LÍQUIDO AMNIÓTICO (LA)

Para recordar: (ver tabla 6).

Producción y eliminación de LA en la segunda mitad del embarazo: (ver tabla 7).

Se utilizan dos métodos semicuantitativos para medir el volumen de LA. El más antiguo es la medida de la ventana de LA<sup>(13)</sup> que debe tener los siguientes requisitos:

PARA RECORDAR	
Mayor volumen LA	34-36 semanas
Mayor volumen	1000 cc
Promedio incremento de LA en el tercer trimestre	30-40 ml/d
Deglución fetal diaria LA	200-500 ml/d

Tabla 6.

PRODUCCIÓN Y ELIMINACIÓN DEL LA	
Mayor fuente de producción	Mayor vía de eliminación
Orina	Deglución
Secreciones respiratorias y oronasales	
Flujo intramembranoso	

Tabla 7.

1. La base debe medir más de 1 cm.
2. La zona debe estar libre de partes fetales o cordón umbilical.

Delimitada la zona a medirse se toma la dimensión vertical con el transductor siempre perpendicular al abdomen materno. Luego aparece la medida del Índice de Líquido Amniótico (ILA) en 1987<sup>(14)</sup>, que es un método para el tercer trimestre. Consiste en dividir el abdomen de la paciente en 4 cuadrantes con la vertical y la horizontal pasando por la cicatriz umbilical. En cada cuadrante se mide la ventana de LA y la suma de los 4 cuadrantes es igual al ILA.

Antes de las 20 semanas, el ILA puede obtenerse sumando las ventanas

de dos cuadrantes obtenidos de dividir el abdomen en dos a través de la línea media. La apreciación cuantitativa es útil antes de las 20 semanas y también similar a las apreciaciones semicuantitativas en el tercer trimestre con operador experto<sup>(15)</sup>.

### 8.1 Oligohidramnios

Incidencia: 0.5-8%

Definición: ventana de 2 cm. ILA  $\leq$  5cm.

Después de descartar la ruptura prematura de membranas, primera causa de oligohidramnios, las causas más comunes son los de origen urológico y renal.

Tabla 8

CAUSAS DE OLIGOHIDRAMNIOS (28)
• Ruptura prematura de membranas
• Insuficiencia placentaria severa
• Agenesia renal fetal
• Enfermedad renal multiquistica bilateral
• Válvula uretral posterior
• Feto donante en la transfusión gemelo-gemelo



**Complicaciones asociadas con oligohidramnios temprano:**

- Hipoplasia pulmonar
- Síndrome de bandas amnióticas
- Síndrome de compresión fetal

La tasa de mortalidad fetal por oligohidramnios es tan alta como 80-90%. El pronóstico empeora cuando más temprano se presenta.

**Complicaciones asociadas con oligohidramnios en el tercer trimestre:**

Compresión de cordón que se traduce en desaceleraciones variables en el trazado de la frecuencia cardíaca fetal.

Bienestar fetal alterado. La presencia de oligohidramnios por redistribución del flujo durante la insuficiencia placentaria es un indicador de hipoxia crónica en todos los perfiles biofísicos.

**8.2 Polihidramnios**

Incidencia: Se presenta en 1% de las gestaciones.

Definición: la sospecha clínica por el aumento de altura uterina se verifica con una medida de ventana de LA >8 cm ó ILA >25 cm.

Anomalías congénitas asociadas a polihidramnios:

- Anomalías del sistema nervioso central: Anencefalia.
- Atresias gastrointestinales: esofágicas, duodenal.
- Displasias esqueléticas: acondroplasia.
- Hernia diafragmática.
- Masas cervicales: higroma quístico.
- Malformación quística de pulmón.

**Cordón umbilical**

El estudio del cordón umbilical está dirigido a diagnósticos patológicos no muy frecuentes pero con alta asociación de anomalías fetales y morbilidad fetal como anomalías de la inserción que pueden llevar a vasa previa, la identificación de la arteria umbilical única o la presencia

de quistes de cordón umbilical. Las anomalías de la inserción de trata con amplitud en el estudio de hemo-rragia del tercer trimestre.

Abordaremos también los circulares de cordón, las anomalías especiales de cordón y recordaremos las anomalías de la longitud de cordón que pueden ocasionar hallazgos en el examen ultrasonográfico.

**1. EMBRIOLOGÍA, ANATOMÍA Y FUNCIÓN**

El cordón umbilical se constituye por dos estructuras: el tallo embrionario y el conducto onfalomesentérico. El tallo embrionario tiene arterias, venas y el conducto alantoideo que luego involuciona y constituye el uraco, así como una de las venas continuando sólo dos arterias y una vena. El conducto onfalomesentérico se oblitera.

El cordón está cubierto por amnios hasta antes de llegar al abdomen fetal y tiene un elemento de protección interno: la gelatina de Wharton. Los vasos fetales tienen abundante capa muscular, carecen de colágeno y elastina lo que permite percibir las variaciones de la presión osmótica del fluido amniótico<sup>(16)</sup>.

La sangre oxigenada que viene de la madre a través de la placenta llega al feto mediante la vena umbilical y por las arterias regresa la sangre no oxigenada.

**Anomalías de cordón:**

- Síndrome de arteria umbilical única.
- Quiste de cordón.
- Circular de cordón.
- Anomalía de las espirales.
- Anomalía de la longitud.

Tabla 9.

CAUSAS DE POLIHIDRAMIOS	
Maternas	Fetales
Diabetes gestacional e insulino-dependiente	Anomalías congénitas
Abuso de benzodiazepinas	Gestación múltiple
Terapia con litio	Hidrops inmune y no inmune
	Sífilis
	Idiopática

Tabla 10.

INCIDENCIAS DE ANOMALÍAS DEL CORDÓN UMBILICAL (16)	
Anomalías	Incidencia
Arteria umbilical única	1% de todas las gestaciones
Hematoma	1/5500 partos
Quistes de cordón	
Neoplasias	



## 2. SÍNDROME DE LA ARTERIA UMBILICAL ÚNICA

La presencia de una sola arteria en el cordón umbilical fue descrita por Gabrielle Falopio en el siglo XV<sup>(17)</sup>.

La frecuencia de presentación varía según los centros, por el tipo de población seleccionada y técnica de detección. En una serie de 12672 pacientes en una población general, se detectaron 61 fetos (0.48%) con arteria umbilical única<sup>(18)</sup>. Estos autores obtuvieron rangos entre 0.13 y 3% en recién nacidos y valores de 7% en interrupciones del embarazo por malformaciones<sup>(17)</sup>. En este último trabajo con diseño de casos y controles, y una muestra de más de 19000 pacientes en cada grupo, reportó 2.29% en niños recién nacidos con anomalías congénitas y 1.03% en aquellos sin malformaciones. Se consideran tres teorías sobre la etiopatogenia del síndrome de arteria umbilical única. La primera plantea que ocurre una agenesia primaria, la segunda considera una atrofia secundaria de una de las dos arterias que habían desarrollado y la tercera la persistencia de la arteria alantoi-dea original del tallo de fijación<sup>(17)</sup>.

El diagnóstico ecográfico debe buscar los vasos umbilicales cercanos al feto pues hacia la placenta las arterias pueden encontrarse fusionadas y se verifica con doppler ubicando los vasos a ambos lados de la vejiga fetal.

A pesar del tiempo transcurrido desde su primera descripción, así como difieren las cifras sobre la frecuencia de presentación, los efectos que producen en el feto y recién nacido también son contradictorios. Con respecto a retardo de crecimiento intrauterino en fetos con arteria umbilical única y sin malformaciones, no se encontró acuerdo de RCIU por lo que este autor no recomienda un seguimiento especial de estos fetos<sup>(19)</sup>, mientras que otros autores

sugieren que ante el hallazgo de placentas con menor peso en estos fetos puede ser necesario investigar para diagnosticar el RCIU<sup>(20)</sup>.

Granese y Lubusky están de acuerdo con la investigación cromosómica si el feto con arteria umbilical única tiene malformaciones, porque el porcentaje de aneuploidías en estos fetos fue de 41.6% y mientras que en los fetos sin anomalías sólo 1 de 30 fetos (2.5%) tuvo Trisomía 21<sup>(18,21)</sup>.

## 3. QUISTES DE CORDÓN UMBILICAL

La prevalencia de quistes de cordón en una muestra de 1159 pacientes fue de 2.1% (24/1159). De 18 casos con quiste único, ninguno presentó anomalía estructural, mientras que de 6 casos con quistes múltiples, 4 tuvieron aborto frustrado y 1 feto tuvo uropatía obstructiva<sup>(22)</sup>.

Los quistes de cordón son onfalomesentéricos o alantoi-deos. Se describen casos en los últimos años de quiste alantoi-deo, estudiados con todas las tecnologías de ultrasonido y problemas urológicos asociados<sup>(23)</sup>.

El diagnóstico ultrasonográfico se plantea al detectar una masa quística que se moviliza con las asas de cordón. El diagnóstico diferencial es con un hematoma de cordón, otra entidad rara. En el caso de quiste alantoi-deo puede esperarse una localización muy próxima al feto.

El estudio doppler puede dar información sobre todo si la masa comprime al cordón, siendo de mucha utilidad para el manejo. De acuerdo a la literatura el estudio citogenético estaría indicado sólo en presencia de quistes múltiples.

## 4. CIRCULAR DE CORDÓN

El reporte de presentación es variable entre 16-30%<sup>(6)</sup>. Su detección no cambia la conducta y el reporte es



Figura 9. Cordón con tres vasos.

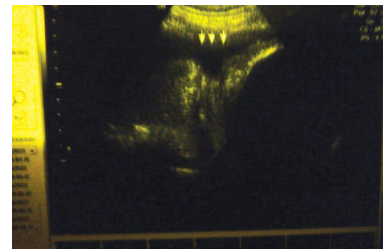


Figura 10. Circular de cordón, eco convencional. Cortesía Dr. Italo Coripuna.

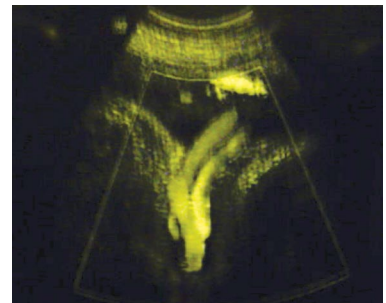


Figura 11. Circular de cordón Doppler. Cortesía Dr. Italo Coripuna.

debatible. Algunos autores sugieren que es importante cuando hay patología asociada: disminución de ILA, RCIU, postdatismo y disminución de movimientos fetales<sup>(24)</sup>.

El diagnóstico se sospecha con el ultrasonido convencional y se completa con el ultrasonido doppler. La sensibilidad con doppler es 80%. La presencia de 2 o más vueltas si puede ser importante para el manejo.

## 5. COILING

Es importante recordar que las alteraciones del cordón con respecto al

aumento o disminución de las espirales de cordón puede asociarse a patología. La disminución se relaciona a muerte fetal, desaceleraciones, aumento de cesáreas por sufrimiento fetal<sup>(6)</sup>, nacimiento pretérmino, inserción velamentosa de cordón y arteria umbilical única<sup>(25)</sup>. El sobre enrollamiento del cordón se relaciona a RCIU, desaceleraciones, trombosis, estenosis<sup>(6)</sup>, apgar menor de 7 a los 5 minutos, AFI 5 y tiene cifras mayores que el sub enrollamiento<sup>(26)</sup>.

No hay buena correlación entre la evaluación antenatal del índice de espirales de cordón y el obtenido al nacimiento<sup>(27)</sup>.

## 6, LONGITUD DE CORDÓN

Si bien no se puede medir la longitud de cordón por ecografía si se puede visualizar las complicaciones de cordones cortos o largos.

COMPLICACIONES SEGÚN LONGITUD DEL CORDÓN UMBILICAL (29)	
Longitud	Complicaciones
Cordón corto < 30 cm	Tracciones y hematoma de cordón, desprendimiento placentario, inversión uterina.
Cordón largo > 70 cm	Prolapso de cordón, nudos verdaderos, circulares de cordón.

Tabla 11.

1. Turnpenny P, Ellard S. Emery's elements of medical genetics. 13 ed. Philadelphia 2007; Churchill Livingstone Elsevier 38-39.
2. Diedrich K, Fauser B, Dexroey P, Griesinoer E. Annual Rreproduction (EVAR) workshop group. The role of the endometrium and embryo in human implantation. *Hum Reprod* 2007; 13: 365-377.
3. Horcajadas JA Pellicera S. Wide genomic analysis of human endometrial receptivity: new times, new opportunities. *Hum Reprod* 2007; 13: 77-86.
4. Moore K, Persaud T. Embriología clínica. 6ta ed. Mexico McGraw-Hill Interamericana; 1999: 50-54.
5. Spirt B, Gordon L. Ecografía de la placenta. En: Fleischer A, Manning F, Jeanty P, Romero R, editors. Ecografía en obstetricia y ginecología. 6ta ed. Madrid 2002. Marban Libros SL. 195-224.
6. Feldstein V, Harris R, Machin A. Ultrasound Evaluation of the Placenta and umbilical cord. En: Ultrasonography in obstetrics and gynecology. Callen P, editor. 5ta ed. Philadelphia 2008. 721-757.
7. Oyelese KO, Shwarzler P, Coates S, Sanusi FA, Hamid R, Campbell S. A strategy for reducing the mortality rate from vasa previa using transvaginal sonography with color Doppler. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 434-438.
8. Fung TY, Lau TK. Poor perinatal outcome associated with vasa previa: is it preventable? A report of three cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 430-433.
9. Callahan T, Caughey A, Heffner L. Blueprints Obstetrics and Gynecology. 3ra ed. Malden Blackwell Publishing; 2004.
10. Macéa JR, Macéa MI. Ruptura de vasos previos: relato de caso. *Rev. bras. ginecol. obstet* 2001; 23(7):465-468.
11. Timor-Tritsch IE. A look at the Placenta "a forgotten organ". State of the Art for Women's Health en Ob/ Gyn Ultrasound Master Series. Mayo 2004. Chicago. Estados Unidos.
12. Finberg HJ, Williams JW. Placenta accrete: prospective sonographic diagnosis in patients with placenta previa and prior cesarean section. *J Ultrasound Med* 1992; 11: 333-43.
13. Chamberlain PF, Manning FA, Morrison I, Harman CR, Lange TR. Ultrasound evaluation of the amniotic fluid: the relationship of marginal and decreased amniotic fluid volume to perinatal outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 150: 245-249.
14. Phelan JP, Ahn MD, Smith CV, Rutherford SE, Anderson E. Amniotic fluid index measurement in pregnancy. *J Reprod Med* 1987; 32: 601-604.
15. Sanin Blair JE. Alteraciones del líquido amniótico: hidramnios y oligohidramnios. Anomalías de cordón umbilical, prolapso de cordón. En: Obstetricia y medicina materno fetal. Cabero L, Saldivar D, Cabrillo E. eds. Editorial Panamericana 2007 654-655.
16. Fleischer A. Ecografía del cordon umbilical y de las membranas intrauterinas. En: Fleischer A, Manning F, Jeanty P, Romero R. editores. Ecografía en obstetricia y ginecología. 6ta ed. Madrid 2002. Marban Libros SL. 225-246.
17. Martínez-Frías ML, Bermejo-Sánchez E, Rodríguez-Pinilla E, Prieto Merino D, Grupo Periférico del ECE-MC. Características de los neonatos con y sin arteria umbilical única. Análisis de dos series consecutivas de recién nacidos con y sin defectos congénitos. *An Pediatr* 2006; 65: 541-550.
18. Granese R, Coco C, Jeanty P. The value of single umbilical artery in the prediction of fetal aneuploidy: findings in 12672 pregnant women. *Ultrasound O* 2007; 23(2): 117-121.
19. Wiegand S, McKenna DS, Croom C, Ventolini G, Sonek JD, Neiger R. Serial sonographic growth assessment in pregnancies complicated by an isolated single umbilical artery. *Am J Perinatol* 2008; 25(3): 149-152.
20. Mu SC, Lin CH, Chen YL, Sung TC, Bai CH, Jow GM. The perinatal outcomes of asymptomatic isolated single umbilical artery in full-term neonates. *Pediatr Neonatol* 2008; 48(6): 230-233.
21. Lubusky M, Dhaifalal I, Prochazka M, Hyjanek J, Mckova I, Vomackova K, Santavy J. Single umbilical artery and its siding in the second trimester of pregnancy: relation to chromosomal defects. *Prenat Diagn* 2007; 27(4): 327-331.
22. Ghezzi F, Raio L, Di Naro E, Franchi M, Cromi A, Durig P. Single and multiple cord cysts in early gestation: two different entities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21(3): 215-219.
23. Fuchs F, Picone O, Levailant JM, Mabile M, Mas AE, Frydman R, Senat MV. Prenatal diagnosis of a patent urachus cyst with the use of 2D, 3D, 4D ultrasound and fetal magnetic resonance imaging. *Fetal Diagn Ther* 2008; 24(4): 444-7.
24. Sherer DM, Manning FA. Prenatal ultrasonographic diagnosis of nuchal cords: disregard, inform, monitor or intervene? *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 14(1):1-8.
25. De Laat MW, Franx Z, Nikkers PG, Visser GA. Umbilical coiling index in normal and complicated pregnancies. *Obstet Gynecol* 2006; 107(5):1049-55
26. Kashanian M, Akbarian A, Kouhpayehzadeh J. The umbilical cord index and adverse perinatal outcome. *Int J Gynaecol Obstet.* 2006; 95(1): 8-13.
27. De Laat MW, Franx Z, Nikkers PG, Visser GA. Prenatal ultrasonographic prediction of the umbilical coiling index at birth and adverse pregnancy outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006; 28(5): 704-9.
28. Gagnon R, Ross M. Management of oligohidramnios and polihidramnios. En: High risk obstetrics The requisites. Funai EF, Evans MI, Lockwood CJ, editores. 1ra Ed. Philadelphia Mosby Elsevier; 2008, 137-145.
29. Somkuti S. Obstetrics and gynecology. Board review. Boston 2008 Mc Graw Hill 3ra ed.





## MARCADORES ECOGRÁFICOS DE CROMOSOMOPATÍAS: Semana 18-22 de Embarazo

M. Gallo, A. Espinosa, J.L. Gallo, M. Ruoti, N. Castro

### 1. INTRODUCCIÓN

En la Ecografía Morfológica, de Diagnóstico Prenatal ó también llamada Genética, realizada en la semana 18-22 del embarazo, hemos de realizar una exploración sistemática de la anatomía fetal y a medida que vamos explorando la anatomía fetal, tenemos que hacer un estudio cuidadoso de la existencia o no de ciertas anomalías fetales, consideradas como marcadores de cromosomopatías por su estrecha relación con las mismas.

Uno de los objetivos de la exploración ecografica durante la primera mitad del embarazo ha sido la posibilidad de detección de anomalías cromosómicas fetales y concretamente el síndrome de Down, la más frecuente de todas ellas<sup>(1-3)</sup>. En muchas áreas sanitarias la captación de la paciente se realiza tardíamente y por ello se han intentado desarrollar métodos que nos permitan identificar las cromosomopatías fetales tanto en las primeras semanas del embarazo, como en las semanas 16-22<sup>(4-7)</sup>.

Por su importancia y relevancia existen unos marcadores fetales que están más relacionados con anomalías cromosómicas que otros y por lo tanto, creemos oportuno destacarlos en dos grandes grupos: mayores y menores<sup>(8-15)</sup>.

### 2. MARCADORES MAYORES DE CROMOSOMOPATÍAS

Higroma Cervical Quístico. En el cuello se valoraran los vasos cervicales, vias aéreas y contorno, con especial atención al Higroma cervical (Fig. 1), uno de los marcadores más específicos de cromosomopatías, siendo la más frecuente el Síndrome de Turner en el 75% de los casos, trisomía 18 en el 5% y trisomía 21 en el 5%. El resto de los fetos puede tener cariotipo normal.



Figura 1. Higroma quístico.



Figura 2. Cráneo en fresca

**Cráneo en fresa.** En 1992 Nicolaides y cols, describieron este marcador ecográfico, relacionado principalmente con la trisomía 18. (Figura 2)

**Pliegue nucal aumentado.** En los casos de alto riesgo malformativo, se debe medir el pliegue nucal (figura 3), a nivel de un corte transversal en el polo occipital, desde la tabla externa hasta la piel. Una medida superior a 6 mm, está relacionada con una incidencia mayor de Síndrome de Down. Algunas series publicadas detectaron Síndrome de Down en el 20-40% de fetos con engrosamiento del pliegue nucal por lo que debe ofrecerse a las pacientes el estudio de cariotipo del feto incluso cuando se detectan de forma aislada con una paciente de bajo riesgo. El engrosamiento del pliegue nucal es un hallazgo inespecífico del Síndrome de Down que puede verse también en casos de displasia esquelética e hydrops precoz. También se puede ver en el 2% a 8.5% de la población normal.



Figura 3. Medida del pliegue nucal.

**Labio Leporino y Fisura Palatina.** Se debe explorar con detenimiento el perfil fetal, órbitas, labios, boca para descartar el labio leporino (Figura 4), macroglosia y fisura palatina. En el período postnatal se presentan anomalías cromosómicas en menos del 1% de los pacientes con hendiduras del labio o el paladar; sin embargo, cuando alguna de estas anomalías faciales se detectan prenatalmente, la frecuencia de anomalías cromosómicas se eleva. En la trisomía 13, la hendidura facial es normalmente medial (hendidura de la línea media) y se detectan labio leporino bilateral y paladar hendido en el 65% de los casos. La hendidura facial se ve en el 30% de los casos de triploidia, en el 15% de los fetos con trisomía 18 y en el 0.5% con las trisomías 21.

**Cardiopatías.** Los defectos cardíacos son encontrados en el 90% de fetos con trisomía 18, 13.5% de aquellos con trisomía 21 y 40% de aquellos con Síndrome de Turner, deleciones o trisomías parciales que involucran una variedad de cromosomas.



Figura 4. Labio leporino.

**Atresia duodenal.** Se observa una imagen quística, muy característica, (doble burbuja) (fig. 6), que indica una atresia duodenal. Se detectan anomalías cromosómicas en el 30% de los fetos diagnosticados antenatalmente de atresia duodenal, siendo la trisomía 21 (que se da en el 5% de los fetos) la cromosopatía más frecuente.

**Anomalías de la fosa posterior.** Cabe destacar el *síndrome o complejo de Dandy-Walker* que se refiere a un espectro de anomalías del vermis cerebeloso, dilatación quística del cuarto ventrículo y aumento de la cisterna magna. La etiología del Síndrome de Dandy-Walker es multifactorial y la mayoría de los casos se ve asociado a síndromes genéticos y no genéticos. Se ha asociado a anomalías cromosómicas (trisomía 18 o 13 y triploidias). Es importante de tomar el grado de

**Onfalocele.** Es de los marcadores abdominales, uno de los más relacionados con cromosopatías. Se presenta 1 de cada 4000 – 5000 nacimientos y se encuentra en 17 % de los fetos con trisomías 13 y 18. (Fig. 7). La prevalencia varía en función del contenido del saco hemiarrio, 67% de cromosopatías asociadas cuando solo hay intestino y 16 % si además hay hígado.

**Atresia duodenal.** Se observa una imagen quística, muy característica, (doble burbuja) (fig. 6), que indica una atresia duodenal. Se detectan anomalías cromosómicas en el 30% de los fetos diagnosticados antenatalmente de atresia duodenal, siendo la trisomía 21 (que se da en el 5% de los fetos) la cromosopatía más frecuente.

**Onfalocele.** Es de los marcadores abdominales, uno de los más relacionados con cromosopatías. Se presenta 1 de cada 4000 – 5000 nacimientos y se encuentra en 17 % de los fetos con trisomías 13 y 18. (Fig. 7). La prevalencia varía en función del contenido del saco hemiarrio, 67% de cromosopatías asociadas cuando solo hay intestino y 16 % si además hay hígado.

Figura 5. Complejo Dandy-Walker.

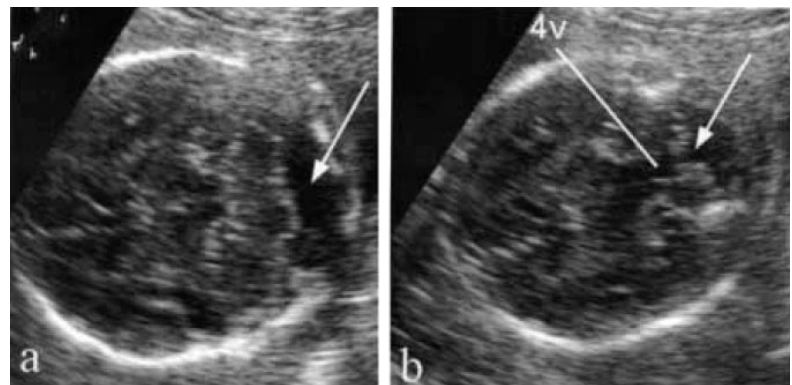






Figura 6. Atresia duodenal.



Figura 7. Onfalocele.

**Hiperecogenicidad intestinal.** Se observa una imagen intraabdominal hiperefringente, con una densidad muy parecida a los huesos de la pelvis fetal (fig. 8). La causa de la hiperecogenicidad de las asas no está clara pero puede estar relacionada con la disminución de la peristalsis en fetos con anomalías cromosómicas, lo que lleva a un aumento de la absorción de agua a nivel del meconio y por lo tanto a una mayor condensación y posible calcificación del mismo, la ingestión de líquido tras el sangrado amniótico o la isquemia intestinal. Nyberg et al describieron por primera vez en la bibliografía, la asociación entre la trisomía 21 y la presencia de asas intestinales ecogénicas. En el segundo trimestre del embarazo, un intestino ecogénico nos debe alertar sobre posibles anomalías adicionales. Aunque sea un hecho aislado, se estima que el riesgo de que exista alguna anomalía cromosómica es 5.5 veces mayor que el riesgo basal.

**Dilatación pielocalicial.** Suele observarse en forma bilateral. La presencia de pielectasia se ha asociado a una mayor incidencia de cromosomopatías (3%), especialmente en el Síndrome de Down. La hidronefrosis leve es más frecuente en la trisomía 21, mientras que la hidronefrosis moderada/grave, riñones multiquísticos o agenesia renal se presenta con más frecuencia en la trisomía 18 y 13 (figura 9). Parece existir discrepancia importante en la bibliografía acerca del significado de la dilatación de la pelvis renal con valores

predictivos que oscilan entre 1 de cada 33 y 1 de cada 340. Hasta el momento no parece existir una clara evidencia de que haya que ofrecer la realización del cariotipo en los embarazos de bajo riesgo.

**Polidactilia.** Preaxial, es cuando el dedo extra está en el lado radial de la mano y en el tibial del pie; postaxial, es cuando el dedo extra está en el lado cubital de la mano y en el peroné del pie. La polidactilia tiene generalmente un carácter hereditario, siendo a menudo bilateral y asociándose a una gran variedad de anomalías y síndromes. La polidactilia postaxial es otro hallazgo frecuente en la trisomía 13 que ocurre en el 60% de los fetos. (Fig. 10)



Figura 8. Hiperecogenicidad abdominal



Figura 9. Dilatación pielocalicial.



Figura 10. Polidactilia.

### 3. MARCADORES MENORES DE CROMOSOMOPATÍAS

**Quistes de Plexos Coroideos.** Pueden ser unilaterales ó bilaterales (Fig. 11). Es un marcador muy controvertido actualmente, sobre todo si es unilateral.

Se encuentran en un 2% de los fetos a las 20 semanas, pero en más del 90% de los casos desaparecen a las 26 semanas. Si es bien cierto que menos del 1% se acompaña de cromosomopatía, de un 60-80% de las trisomías 18 y otras trisomías 21 los presentan, y se les ha asociado a aneuploidía incluso en ausencia de otras anomalías ecográficamente detectables. Es más común la asociación con aneuploidías cuando:

- Son bilaterales.
- Crecen con el transcurso de la gestación.
- Son grandes (superan los 10mm).
- No desaparecen a la semana 24-26.
- Se acompaña de otra anomalía, por pequeña que sea.

También debemos descartar la presencia de hidrocefalia, quistes aracnoideos, etc.

**Micrognatia.** La micrognatia es un hallazgo inespecífico que se presenta en un gran número de defectos cromosómicos y anomalías genéticas. Se caracteriza por hipoplasia mandibular causando un mentón reducido y se encuentra alrededor de 1 por 1000 nacidos. Más frecuentemente se asocia a trisomía 18, apareciendo en el 53% de los casos. También es frecuente en la triploidia ocurriendo en más del 40% de los casos. Igualmente puede verse en la trisomía 13.

**Ausencia de hueso nasal.** La ausencia de hueso nasal entre las semanas 11-14 ha aparecido como un marcador importante para la trisomía 21. La adquisición de la imagen en el 2º trimestre parece ser más fácil de realizar, pudiéndonos apoyar en la tecnología 3D. (Figura 12)



Figura 11. Quistes bilaterales de plexos coroideos.

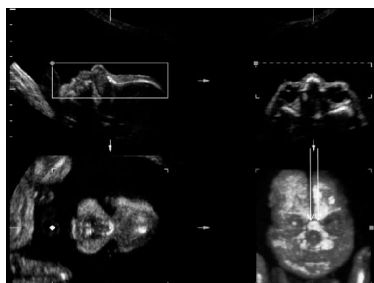


Figura 12. Hueso nasal. Adquisición multiplanar.

**Implantación baja de las orejas.** Asociada a trisomía 21.

**Macroglosia.** La lengua grande que a veces vemos cuando el feto abre la boca y sale por ella, está asociada a trisomía 21.

**Hipertelorismo.** Puede aparecer aisladamente o como parte de múltiples síndromes o puede asociarse a alteraciones cromosómicas.

**Braquicefalia.** La braquicefalia que se caracteriza por la disminución del diámetro occipitofrontal se asocia a defectos cromosómicos. Es frecuente en fetos con trisomía 18, 13, 21 y Síndrome de Turner. Puede verse en fetos normales pero se ha descrito como un rasgo de cromosopatía y cuando se detecta hay que excluir marcadores estructurales y en las partes blandas fetales.

**Microcefalia.** Se encuentra alrededor de 1 por 1000 nacidos y puede resultar de anomalías cromosómicas y genéticas, así como debido a hipoxia fetal, infección congénita y exposición a radiación o teratógenos. La microcefalia se define como un diámetro biparietal por debajo del percentil 10 o como la relación perímetro cefálico-longitud del fémur por debajo del percentil 25 para el rango de gestación normal.

**Agenesia de cuerpo caloso.** Asociado con alteraciones cromosómicas en un 11%, con más frecuencia la trisomía 18 y 21.

**Holoprosencefalia.** Incidencia de 1 por 10.000 nacimientos. Se asocia con trisomía 13 y 18 y casi siempre se acompaña de defectos faciales en la línea media.

**Hidrops fetal:** Se presenta en 1 de cada 1000 nacimientos, se asocia a defectos cromosómicos en el 16 %, de éstos, en el 38% con trisomía 21 y en el 35% con Turner.

**Hernia Diafragmática.** Generalmente suele ser izquierda y posterior (Bochdalek). Las hernias diafragmáticas

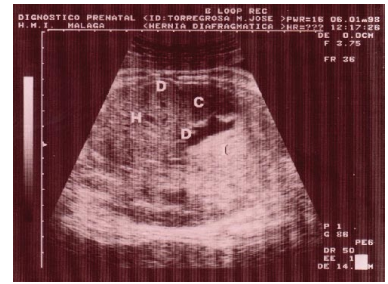


Figura 13. Hernia Diafragmática



Figura 14. Imágenes en "pelota de golf".

son frecuentes en la trisomía 21 y 18 y la deleción del brazo corto del cromosoma 12 (Síndrome de Pallister-Killian). (Fig. 13)

**Ecorrefringencia del Músculo Papilar Cardíaco.** Se ven imágenes características en forma de "pelota de golf" (fig. 14), generalmente localizadas en el ventrículo izquierdo. Suelen ser únicas aunque a veces se han descrito en ambos ventrículos. Es considerado un marcador de poca relevancia aunque su mayor importancia es su relación con cardiopatías, por lo cual parece indicado el realizar una ecocardiografía fetal, para el estudio completo del corazón fetal. En la mayoría de los casos se trata de un signo benigno, detectado tardíamente y ocasionado por una variación de la normalidad en el desarrollo de los músculos papilares y cuerdas tendinosas<sup>(2)</sup>. El 95% de los focos ecogénicos se resolverán en el tercer trimestre<sup>(3)</sup>. Los estudios sugieren que, aunque puede existir una asociación con el Síndrome de Down y una mayor pre-



Figura 15. Gastrosquisis.

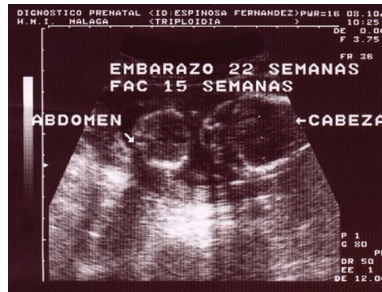


Figura 16. Discordancia entre abdomen y cabeza fetal.



Figura 17. Ángulo iliaco de 90°

valencia de focos ecogénicos en fetos con este síndrome, no está claro que haya que realizar un estudio del cariotipo ante la presencia de focos hiperecogénicos aislados en el feto de bajo riesgo, aunque algunos autores describen que cuando estos focos se presentan como un hallazgo aislado, se estima que el riesgo de trisomía 21 se dobla.

**Alteraciones de la Frecuencia Cardíaca Fetal.** Estudios han encontrado en la Trisomía 21 frecuencia cardíaca fetal significativamente alta, en la Trisomía 13 y Síndrome de Turner FCF superior a la normal y FCF mas baja en la Trisomía 18.

**Atresia esofágica:** Se presenta entre 2 y 10 casos por 10000 nacimientos y en el 90 % de los casos se asocia a fistula traqueo-esofágica, su detección prenatal comporta 85 % de cromosopatías fundamentalmen-

te trisomía 18 y se asocia a una alta mortalidad prenatal.

**Gastrosquisis.** Es un marcador de menor relevancia que el onfalocelo. Se observa una imagen muy característica, con asas intestinales flotando en el liquido amniótico (figura 15).

**Discordancia Abdomen-Cabeza fetal.** En algunos casos de triploidía, se ha observado este signo ecográfico (fig. 16), muy característico de esta alteración cromosómica.

**Ángulo Iliaco Mayor.** Está aumentado en fetos con trisomía 21 (  $\approx$  75-90 °). (Fig. 17)

**Fémur/húmero corto.** Está bien documentado el hecho de que los pacientes con Síndrome de Down tienen acortamiento de los huesos largos existiendo controversias acerca de la utilidad de la detección de los acortamientos del fémur en el se-

gundo trimestre en el diagnóstico de dicho síndrome.

**Pie Equino-Varo.** Las trisomías 18 y 21, entre otras cromosopatías se asocian a pies zambos. Cuando además de pies zambos se detectan otras anomalías asociadas, debemos indicar la realización de un estudio cromosómico. (Fig. 18)

**Pie en sandalia.** Una acentuada separación entre el primer y el segundo dedo del pie se da en el 45% de los niños con Síndrome de Down. (Fig. 19)

**Pie en mecedora.** Este trastorno generalmente se asocia con anomalía del cariotipo, sobre todo en la trisomía 13.

**Sindactilia.** Fusión parcial o total de dos o más dedos de la mano o del pie. Se encuentra asociado a triploidia.



Figura 18. Pie equino-varo.

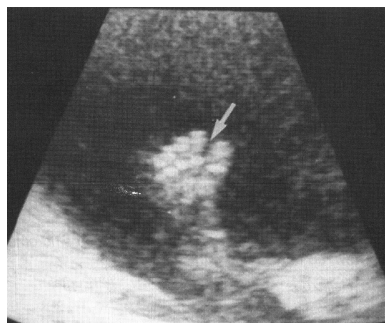


Figura 19. Pié en sandalia

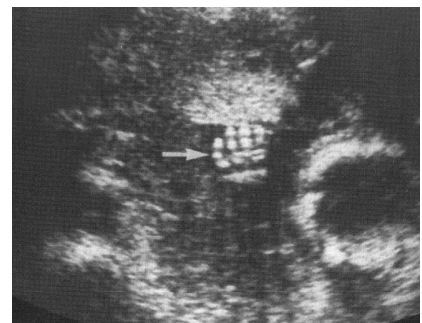


Figura 20. Clinodactilia



**Clinodactilia.** La clinodactilia o la superposición de dedos consiste en la curvatura de un dedo digital, medial o lateral, del plano radiocubital. El dedo más frecuentemente afectado es el meñique. Con mucha frecuencia, la trisomía 21 se acompaña de hipoplasia de la segunda falange del quinto dedo, provocando una clinodactilia, hallazgo que puede encontrarse en el 6% de los neonatos con Síndrome de Down. (Fig. 20)

**Mano en garra:** Es una imagen muy característica que encontramos, de forma repetida durante la exploración ecográfica (Fig. 21)

**Genitales ambiguos:** Los estados intersexuales se pueden dividir en anomalías mediadas hormonal y no hormonalmente. A éste último grupo pertenecen las aberraciones cromosómicas o pueden conformar uno de los numerosos síndromes de malformaciones múltiples

**Arteria Umbilical Unica.** Se puede demostrar la presencia de una arteria umbilical única, fácilmente y no es necesario el uso de Doppler color (fig. 22), aunque sin duda este lo facilita. La mayoría de los expertos coinciden en que la identificación de una arteria umbilical única debe iniciar una búsqueda de anomalías asociadas pero por sí sola no es indicación de análisis cromosómico

**Polihidramnios.** Las anomalías estructurales y cromosómicas fetales son responsables de una cantidad importante de casos de polihidramnios. El grado de polihidramnios se correlaciona con la probabilidad de que se detecte una anomalía. (Fig. 23)

**Oligohidramnios precoz.** Un oligohidramnios asociado a RCIU o a una malformación renal puede que sea reflejo de una anomalía cromosómica subyacente.

**Patología de la placenta.** Se ha asociado a las triploidías donde la placenta puede estar aumentada de tamaño y los cambios hidróticos oscilan desde grandes quistes solitarios a múltiples pequeños quistes.

**Ausencia/Retraso en la fusión de la membrana corioamniótica:** La ausencia en la fusión amniocorial después de las 14 semanas ya ha sido descrita como un posible signo ecográfico de anomalía cromosómica fetal. Existe coincidencia en considerar la misma cuando la distancia entre las membranas coriónica y amniótica sea igual o mayor a 10 mm. Aunque para algunos autores, la fusión amniocorial no ocurriría hasta la semana 16. (Fig. 24)

## SITUACIÓN ACTUAL

Nuestro grupo de trabajo está inmerso en un estudio iberoamericano, multicéntrico, de investigación, dentro del Proyecto Fetaltest ([www.fetaltest.com](http://www.fetaltest.com)), para tratar de valorar la capacidad diagnóstica de los marcadores ecográficos exclusivamente, en cromosopatías fetales.

Nos basamos para ello en el método de cálculo empírico propuesto por Schluter y Pritchard<sup>(16)</sup>, que posee los siguientes marcadores: pliegue nucal, longitud de húmero, pielectasia leve, foco ecogénico cardíaco, intestino hiperecogénico y anomalías asociadas: Ventriculomegalia, derrame pericárdico, derrame pleural, ascitis o Hidrops.

Dentro de este tema, uno de los estudios más importantes es el desarrollado por Nyberg y colabs<sup>(17)</sup> sobre 142 fetos con SD que realizaron el cálculo de los índices de probabilidad para los marcadores aislados (tabla 1).



Figura 21. Mano en garra.

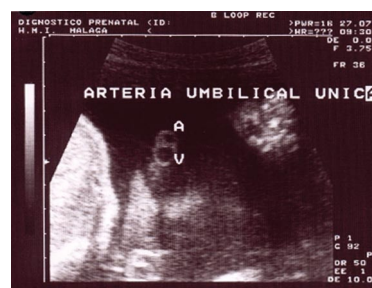


Figura 22. Arteria umbilical única.

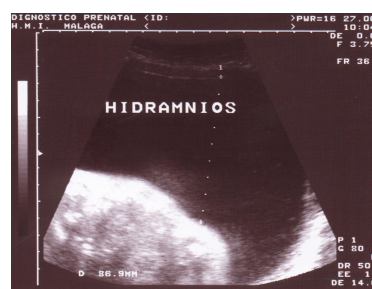


Figura 23. Hidramnios importante.

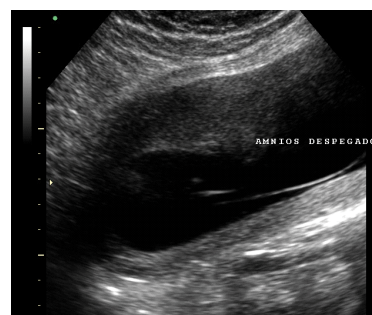


Figura 24. Amnios no fusionado.

Con este método puede identificarse más de la mitad de los SD en mujeres menores de 35 años con tasa de falsos positivos de 4%, 2/3 fetos con SD en mujeres entre 35 y 40 años.

En la tabla 2, se describe un resumen de los marcadores suaves de la ecografía en la semana 16 a 20 incluyendo el nivel de evidencia, tipo de ecografía en la que debe analizarse y factor de riesgo individualizado, así como la asociación con otros defectos congénitos (según SOCG, Clinical Practices Guidelines, 2005).

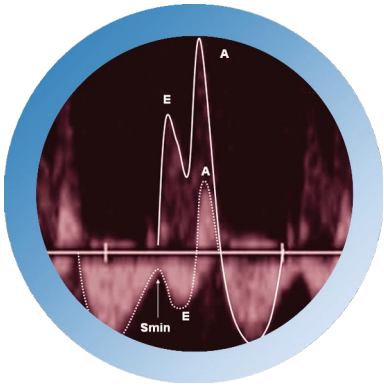
LR PARA SÍNDROME DE DOWN (SD) USANDO MARCADORES AISLADOS	
Anomalia mayor	25
Pliegue nucal	18,6
Intestino ecogénico	5,5
Húmero corto	2,5
Fémur corto	2,2
Foco ecogénico cardíaco	2
Pielectasia	1,5
Ausencia de marcadores	0,5

	Likelihood ratio		OTROS
	T 21	T 18	
<b>A. Ecografía de screening (16-20 s)</b>			
1. Pliegue nucal (III, A)	X17	-	Cardiopatías congénitas
2. Intestino ecogénico (II-2, A)	X6	-	Fibrosis quística 2%, infección 3%, malformaciones gastrointestinales 6%
3. Ventriculomegalia (II-2, A)	X9	-	Agenesia cuerpo calloso, anomalías SNC, infección, obstrucción
4. Foco ecogénico cardíaco (III, A)	X2	-	-
5. Quistes plexus coroideos (II-2, A)	-	X7	-
6. Arteria umbilical única (III, A)	-	-	Anomalías renal y cardíacas
7. Cisterna magna agrandada (III, A)	-	-	S orofacialdigital, S Meckel Gruber, S Di George
8. Pieloelectasia renal (II-2, A)	-	-	Hidronefrosis, reflujo
<b>B. Ecografía exhaustiva</b>			
9. Clinodactilia (II-2, A)	X5.6	-	-
10. Húmero (corto) (II-2, A)	X7.5	-	Displasias esqueléticas, CIR
11. Fémur (corto) (II-2, A)	X2.7	-	Displasias esqueléticas, CIR
12. Hueso nasal ausente/hipoplásico (II-2, A)	X51	-	-
<b>C. Ecografía en proyectos de Investigación</b>			
13. Braquicefalia (III, B)	-	-	-
14. Angulo iliaco (II-2, A)	¿?	-	-
15. Longitud oreja (III, B)	X3-X5	-	-
16. Sandal toe (signo dedo sandalia) (III, B)	-	-	-

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ramos D, Santiago C, Gallo M, Salamanca A. Cribado del Síndrome de Down en Andalucía: se precisa una estrategia más eficaz. *Progr. Obstet Ginec* 2004; 47 (9): 446-451
2. Ramos D, Santiago C, Gallo M, Zaragoza E, Montoya F. How far does first-trimester screening for trisomies 13 and 18 increase the need for invasive techniques? *The Ultrasound Review of Obstetrics & Gynecology*, 2004; 4 (3): 160-164.
3. Santiago JC, Ramos D y Gallo M. Evolución histórica del cribado prenatal de cromosomopatías. *Prog Diag Trat Prenat* 2005; 17 (1): 4-11
4. Gallo M, Santiago JC y Ramos D. Valoración Clínica de los marcadores ecográficos de cromosomopatías. Aspectos metodológicos. *Prog Diag Trat Prenat* 2005; 17 (1): 25-31
5. Santiago JC Gallo M y Ramos D. Desarrollo y evaluación de un sistema logístico para la implantación clínica del cribado combinado (ecográfico y bioquímico) de cromosomopatías en el primer trimestre de la gestación. *Prog Diag Trat Prenat* 2005; 17 (1):46-49
6. Gallo M, Santiago JC, Ramos D, Grant G y Santos D. Translucencia Nucal Fetal. *Progr. Obstet Ginec* 2005;48 (extraordinario): 8-12
7. Ruoti M, Gonzalez R, Barco MJ, Sobreviela M, Espinosa A, Fabre E y Gallo M Marcadores ecográficos de Cromosomopatías del primer trimestre. *Rev Ib Med Fet y Perinat* 2007; 1: 26-46.
8. Bajo JM, Martínez L y Gallo M. Sistemática de la Exploración Ecográfica durante la gestación. En: *Manual de Asistencia al Embarazo Normal* (2ª edición), ed: Fabre E. Capitulo 16, Madrid, 2001
9. Bencerraf B. Sonographic Diagnosis of Syndromes of the fetus. In *Sonography in Obstetrics and Gynecology*. Fleischer A, Manning F, Jeanty P, Romero R (eds). Appleton & Lange, Fifth edition, 1996
10. Benoit, B.;Chaoui,R. Three-dimensional ultrasound with maximal mode rendering: a novel technique for the diagnosis of bilateral or unilateral absence or hypoplasia of nasal bones in second-trimester screening for Down syndrome. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 25(1):19-24, January 2005
11. Callen. Ecografía en obstetricia y ginecología. 4ª edición. Ed. Panamericana. 2002.
12. Creasy Robert, Resnik Robert. *Maternal-Fetal Medicine* 4th edition. W.B Saunders Company. USA 1999
13. M. Marcelino, B. Espejo, C. Benito, J.R. Herrero, M. Gallo. Marcadores ecográficos de cromosomopatías: revisión de 50 casos. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 1998; 10: 497-503.
14. Nicolaides Kypros and Pilu Gianluigi.. *Diagnosis of fetal abnormalities. The 18-23 week scan.* The Parthenon Publishing Group. Lodón 1999
15. Snidjers R J M and Nicolaides K H *Ultrasound markers for fetal chromosomal defects.* In Nicolaides K H (ed) *Frontiers in fetal medicine series.* The Parthenon Publishing group . London 1996.
16. Schluter PJ, Pritchard G. Mid trimester sonographic findings for the prediction of Down syndrome in a sonographically screened population. *Am J Obstet Gynecol.* 2005 Jan;192(1):10-6.
17. Nyberg DA, Luthy DA, Resta RG, Nyberg BC, Williams MA. Age-adjusted ultrasound risk assessment for fetal Down's syndrome during the second trimester: description of the method and analysis of 142 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1998 Jul;12(1):8-14





# FLUJOMETRÍA DOPPLER EN OBSTETRICIA

Alberto Sosa Olavarría

## REOLOGÍA Y DOPPLER PULSADO

El sistema cardiovascular está constituido por una bomba con función de expulsión y succión y que actúa con el objetivo de movilizar la sangre (fluido viscoso) a través de una red elástica con una vía eferente (arterial) que se caracteriza por una reducción progresiva de sus diámetros y que se continúa con la vía aferente (venosa) cuyos diámetros se incrementan progresivamente. En el feto el sistema cardiovascular está conectado además con una circulación extra corpórea que es la placenta.

Para interpretar las ondas de velocidad de flujo que se originan en cada uno de los sectores vasculares, resulta indispensable entender como se produce el fenómeno del flujo, es decir como se mueve la sangre impulsada por la bomba cardíaca, entonces debemos en primer lugar recordar que existe una ciencia que trata de los fluidos en movimiento conocida como mecánica de fluidos o hidrodinámica, siendo su objetivo el estudio del movimiento de los líquidos analizando las magnitudes involucradas (dimensión, tiempo, vectores, gasto), las fuerzas actuantes (presión, gravedad, tensión), la temperatura y las propiedades del fluido (densidad, peso específico, viscosidad, tensión superficial). Por otra parte y como ciencia derivada de la hidrodinámica está la cinemá-

tica o reología que es la ciencia que estudia la deformación y flujo de materia, es decir que se ocupa del movimiento de los fluidos en términos de velocidad, aceleración y desplazamiento, y que en el caso específico de la sangre es conocida como hemorreología.

La sangre es un fluido elástico, es decir que bajo el efecto de un esfuerzo cortante o cizalla sufre modificación en su forma mas no es compresible, posee además otras propiedades tales como densidad, peso específico, viscosidad y tensión superficial, que permiten definirla como un fluido viscoso, que se desplaza dentro de un campo de flujo tridimensional, laminar o turbulento, con una distribución espacial que puede ser parabólica, plana o tapón y bidireccional, con distribución temporal de tipo pulsátil (arterial) o constante (venoso). Su comportamiento desde el punto de vista cinemática es sumamente complejo, difícilmente responde a las ecuaciones conocidas (Navier-Stokes, Euler, etc.) ya que son múltiples las variables intervinientes en su movimiento, así se mencionan las intrínsecas (densidad, viscosidad, presión, velocidad, temperatura) y las extrínsecas (diámetro, paredes de la luz vascular rugosas, influencia de las ondas de presión, de velocidad, regulación bioquímica local y a distancia, etc.). En general podemos

decir que la velocidad con que se desplaza el fluido hemático responde a ciertas reglas tales como: mientras menos viscosidad mayor velocidad, a menor diámetro mayor velocidad (Poiseuille), a mayor presión mayor velocidad, a mayor velocidad mayor probabilidad de turbulencia (Reynolds), y a mayor complianza vascular mayor será el flujo.

El conjunto de sangre y de vasos sanguíneos se agrupan en una red visco-elástica donde el flujo es permanente, de manera pulsátil o continua según el sector que se considere y que se rige por leyes y principios hemodinámicos sujetos a variables de autorregulación e imponderables que dificultan la exacta evaluación y análisis de su comportamiento.

Existen un gran número de procedimientos destinados al estudio del flujo sanguíneo, la mayoría de ellos son invasivos o suponen un riesgo muy elevado para ser empleado en el estudio del feto humano y hasta la aparición del análisis flujométrico mediante el efecto Doppler, todos los conocimientos acerca de la hemodinámica feto-placentaria provenían de experimentos realizados en animales, especialmente en ovejas, pero la tecnología Doppler ha permitido realizar estos estudios de manera incruenta significando un importante avance en el conocimiento de los cambios hemodinámicos de la gestación.

Mediante el Doppler pulsado, complementado por la ecografía bidimensional, el Doppler color o el angio Doppler es posible identificar un vaso, colocar en la luz de este una ventana (volumen de muestra), dirigir hacia el un haz de ultrasonido de elevada frecuencia (3,5-5,0 MHz) y recoger las señales que rebotan desde los cúmulos de glóbulos rojos que en láminas se desplazan a diferentes velocidades en la luz del vaso, señales que son acumuladas y representadas a manera de ondas

de velocidades de flujo (OVF). Para evaluar con precisión el débito instantáneo de un vaso es necesario conocer con exactitud la velocidad media de flujo ( $V_m$ ) y esto se logra si el ángulo de insonación del vaso es lo más cercano posible a  $0^\circ$ , se necesita calcular el área ( $A$ ) del vaso en  $\text{cm}^2$  y finalmente calcular la frecuencia cardíaca ( $FC$ ); con estos tres elementos y aplicando la fórmula:  $V_m \times A \times FC$  se obtiene el gasto cardíaco ( $GC$ ) expresado en  $\text{ml/seg}$ .

Hasta el momento es imposible realizar mediciones confiables de volumen de flujo en fetos humanos, ya que los errores en las medidas de los diámetros de los vasos, dada la elasticidad de estos y la característica de pulsatilidad del flujo que circula en los mismos, y la toma de muestra, excluyendo una coordenada de un fluido con campo de flujo tridimensional, limitan el uso del Doppler; es por ello que el análisis de las OVF mediante índices independientes del ángulo de insonación y que reflejen las alteraciones de la ondas y la proporcionalidad de sus componentes han resultado más confiables, hasta el momento, para evidenciar cambios circulatorios.

## CIRCULACIÓN FETAL

La evaluación de los circuitos vasculares que integran la unidad útero-placento-fetal, constituyen hoy en día un pilar fundamental en el diagnóstico prenatal, tanto de las condiciones fisiológicas tanto como las que imperan en casos de anomalías del conceptous.

Con la información disponible en la actualidad se pueden configurar cinco circuitos vasculares en la unidad materno-placento-fetal.

El primer circuito es el útero-placentario, e incluye las ondas de velocidad de flujo de la arteria uterina, el espacio retrocorial, la arteria umbilical y vena umbilical, sectores

que han demostrado utilidad en la predicción de los trastornos hipertensivos del embarazo (THE), el crecimiento fetal retardado (CFR), y el desprendimiento prematuro de placenta (DPP).

El segundo circuito es el umbilico-porto-ductal integrado por la trayectoria intrabdominal de la vena umbilical, su llegada al seno portal, su continuación con el ductus venoso o de Aranzio, a través del cual el flujo sanguíneo proveniente de la placenta atraviesa la aurícula derecha, alcanza la izquierda y de allí el ventrículo izquierdo para ser lanzada hacia la aorta ascendente; la evaluación de este sector vascular ha demostrado ser de importancia en los casos de anomalías cardíacas tanto estructurales como funcionales.

El tercer circuito es el aórtico-cerebral que como su nombre lo indica esta integrado por la aorta ascendente y su arco, los vasos del cuello y los cerebrales, y de cuyo estudio flujométrico tanto arterial como venoso puede obtenerse importante información durante la hipoxia intrauterina y la puesta en marcha de los mecanismos de redistribución de flujo y vasodilatación cerebral (circuito de ahorro).

El cuarto circuito es el ductus-pulmonar cuyos componentes son el ductus arterioso de Botalli (DA), la arteria pulmonar (AP) y las venas pulmonares, cuyo abordaje mediante el Doppler permite la evaluación del desarrollo del lecho pulmonar, de las cardiopatías ductus dependientes y del efecto constrictor que sobre el ductus ejercen los fármacos que inhiben la síntesis de las prostaglandinas y otros medicamentos. A través de este circuito circula la sangre que proviene de las venas cava (superior e inferior), pasa a la aurícula derecha, luego al ventrículo derecho y de allí hacia el tronco de la arteria pulmonar, ductus arterioso y arterias pulmonares.

El quinto circuito es el corpóreo-umbilical el cual cierra el sistema vascular fetal y está integrado por todas las ramas de la arteria aorta descendente, encontrándose la arteria renal, la esplénica, la mesentérica superior y la umbilicales. Se incluye además en este circuito, la vena umbilical en su trayecto extra fetal. Sus integrantes han sido estudiados mediante el Doppler pulsado tanto en condiciones normales como en las patológicas.

El trabajo cardíaco se realiza en función de dos elementos fundamentales, la precarga y la postcarga, la primera está íntimamente vinculada con el retorno venoso hacia el corazón y depende del volumen de sangre disponible y eyectado por el ventrículo derecho e izquierdo del corazón fetal y de las presiones residuales en las cavidades auriculares hacia las que regresa dicho flujo, es por ello que resulta de gran pertinencia la evaluación flujométrica tanto del sistema eferente (arterial) como el aferente (venoso). Ambos elementos (precarga y postcarga) están representados en las velocidades de las OVF de las venas centrales.

## RED VASCULAR PLACENTO FETAL

El sistema aferente o venoso en el feto está integrado por las venas cavas superior e inferior, el ductus venoso, las venas hepáticas y las venas pulmonares, la vena porta principal desemboca en la vena porta derecha intrahepática la cual está conectada al seno portal al igual que las venas porta izquierdas intrahepáticas inferior y superior. El sistema venoso aferente incluye la vena umbilical, la cual drena en el seno portal en forma de L, este se conecta con las venas portales intrahepáticas derecha e izquierdas (superior e inferior) que perfunden los lóbulos respectivos. La vena porta derecha posee un gran número de ramas, siendo la arquitectura muy variable

entre los especímenes, su grosor es marcadamente mayor que las venas portales intrahepáticas izquierdas. En consecuencia el seno portal es el espacio vascular comprendido entre el punto de origen de la vena portal inferior izquierda al punto de origen de la vena portal derecha. Las venas que se originan de la confluencia de la vena esplénica y de la vena mesentérica superior desembocan en la vena portal extrahepática.

El ductus venoso se origina al final del seno portal formando un ángulo con este con giro hacia la derecha, dentro del lóbulo derecho del hígado dirigiéndose hacia el diafragma en búsqueda del vestíbulo venoso subdiafragmático, sus paredes son convergentes a manera de vidrio de reloj y su ostium de desembocadura, con orientación hacia el foramen oval. El ductus venoso de Aranzio garantiza que parte de la sangre oxigenada que retorna a la placenta alcance la aurícula izquierda a través del agujero oval.

En resumen, la sangre oxigenada que llega al hígado a través de la vena umbilical, drena en el seno venoso portal y desde allí sigue por cuatro vías, la de la vena porta derecha, la de las venas portales izquierdas (inferior y superior) y la del ductus venoso de Aranzio. El mayor volumen (60-70%) de sangre se distribuye en el lóbulo izquierdo y derecho del hígado, mientras que el restante sigue la vía del ductus venoso hacia el vestíbulo venoso subdiafragmático y de allí pasa desde la aurícula derecha hacia la izquierda a través del foramen oval. La sangre oxigenada que perfunde a los lóbulos hepáticos es recolectada por las venas suprahepáticas izquierda, media y derecha que junto a la vena cava inferior alcanzan también el vestíbulo venoso subdiafragmático, vertiéndose el contenido de estas en la aurícula derecha. El sistema venoso hepático aferente está integrado por un conjunto de vasos que nacen en los ló-

bulos hepáticos derecho e izquierdo y que convergen en troncos venosos principales: venas hepáticas derecha, media e izquierda, la izquierda y la media son anteriores y corren en el mismo sentido del ductus venoso, mientras que la derecha lo hace de manera paralela y anterior a la vena cava inferior. Los orificios de desembocadura de todos estos vasos (venas hepáticas, ductus venoso y vena cava inferior) desembocan en un espacio vascular con forma de un embudo invertido, que se ubica justo por debajo del diafragma, ubicándose la porción mas ancha sobre el hígado, esta estructura constituye el vestíbulo venoso subdiafragmático. La vena portal extrahepática, también conocida como vena portal común, vena portal principal o tronco de la vena portal, está formada por la confluencia de las venas esplénica y mesentérica superior y penetra al hígado por el hilio hepático y drena en la vena porta derecha. El flujo sanguíneo proveniente de la vena porta principal o extrahepática drena en la vena porta derecha con lo que su flujo sigue la misma dirección del que esta lleva.

Se deben eliminar algunos conceptos tales como: el ductus venoso desemboca en la vena cava inferior, pues esta es una variante que debe ser considerada como una anomalía de drenaje o de agenesia ductal, otro criterio a desterrar es el de que existe continuidad anatómica entre la vena umbilical y el ductus venoso, pues lo cierto es que entre ambos está el seno portal con sus ramas y finalmente se debe dejar de utilizar la terminología de "seno intermedio", "receso umbilical" y "seno umbilical".

## ONDAS DE VELOCIDAD DE FLUJO

### Sector cardíaco

Básicamente el corazón se comporta como una bomba de doble función que expulsa y succiona sangre, en

cada cámara se dan fenómenos de llenado y vaciamiento en perfecta sincronización y en función de gradientes electro-mecánicos y reológicos, con regulación multifactorial, que garantizan el flujo constante de sangre. A través de las válvulas atrio-ventriculares (Tricúspide y Mitral) pasa la sangre que proviene de las aurículas para ser lanzada hacia las conexiones ventrículo-arteriales, las ondas de flujo en ambos ventrículos son básicamente iguales, son ondas bifásicas, es decir con dos picos, el primero es conocido como onda E y el segundo como onda A. La onda E se inicia cuando luego de la sístole el ventrículo comienza a relajarse y las valvas AV se abren, en este momento comienza el llenado pasivo de la cavidad ventricular, esta relajación isovolumétrica es limitada en el feto, pues la fibra miocárdica posee cierta rigidez (mayor que la del adulto) que dificulta su retroceso elástico y su complianza, en consecuencia este pico de velocidad y en condiciones normales va a ser menor que el que le sigue, que es la onda A y que se origina como consecuencia del llenado definitivo de la cavidad ventricular como consecuencia de la sístole atrial, también conocida como "patada sistólica atrial", es precisamente de la contracción de la aurícula de quien depende el llenado definitivo de los ventrículos cardíacos fetales, situación totalmente contraria a la observada en el adulto. Es la rama descendente de la onda E la que refleja la complianza del ventrículo y el pico de la A la eficiencia de la aurícula en cumplir el cometido del llenado final de la cavidad ventricular. Como quiera que la válvula tricúspide tiene una ubicación totalmente diferente a la de la sigmoidea pulmonar, la OVf en el VD no presenta al final de la onda A, una onda de velocidad positiva o negativa (según la orientación que se de al registro flujométrico) que corresponde al tracto de salida y que en el caso del VD se realiza a través del infundíbulo; fenómeno que

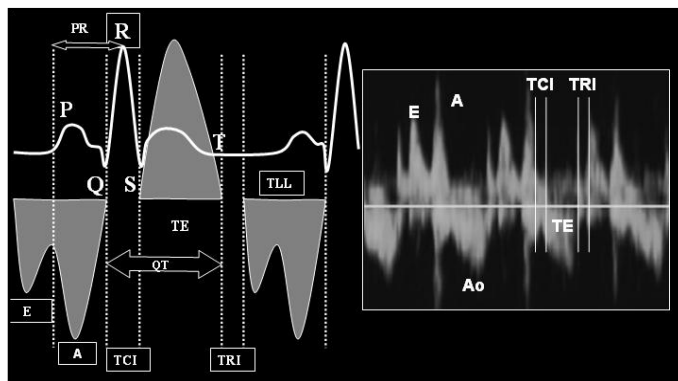


Figura 1. Correlación electrocardiográfica (P,Q,R,S,T) y Flujometría de ondas atrioventriculares (E y A) y de Aorta (Ao). E: llenado pasivo de ventrículo, A: llenado activo de ventrículo, TCI: Tiempo de Contracción Isovolumétrica, TE: Tiempo de Eyección, TLL: Tiempo de Llenado, TRI: Tiempo de Relajación Isovolumétrica, QT: Intervalo QT del ECG.

si se observa en el caso del VI, en cuya OVf podemos observar como al final de la rama descendente de la onda A aparece una onda en dirección contraria y que está dada por el flujo que se dirige hacia la aorta a través del atrio del VI. (Fig. 1)

## DIASTOLOGÍA BÁSICA

El nuevo cuerpo de conocimientos que en cardiología se agrupa bajo la denominación de diastología, se ocupa de la eficiencia del llenado de las cámaras cardíacas encuentra un excelente medio para ser evaluado en el estudio exhaustivo de la morfometría de las ondas de flujo a nivel de las conexiones veno-atriales derechas e izquierdas, así las OVf de flujo Doppler de las venas pulmonares fetales aportarían valiosa información acerca del funcionalismo del ventrículo izquierdo, mientras que las OVf de la VCS y VCI se relacionan con el rendimiento del ventrículo derecho. A manera de resumen se puede afirmar que el mayor rol en el retorno venoso hacia el corazón fetal lo desempeñan las venas cava, las hepáticas y el ductus venoso, y que aproximadamente un 20% de la energía del trabajo cardíaco es consumida durante la diástole, siendo la

relajación un fenómeno activo y no meramente pasivo (retroceso elástico) como era considerado años atrás.

Por otra parte el gradiente de velocidades entre la VCS y la VCI en el caso de la circulación fetal, habla de la proporción del volumen sanguíneo que es distribuido en los diferentes segmentos corporales, circunstancia que indudablemente estará vinculada a las exigencias del crecimiento y desarrollo fetal, así y gracias a los trabajos de Salim, sabemos que en el neonato tanto el volumen cardíaco como el flujo en la VCS aumentan con el incremento de la edad y del área de superficie corporal, siendo el porcentaje del volumen sanguíneo que retorna a la aurícula derecha a través de la vena cava superior de un 49% y se incrementa a un 55% del volumen total de la precarga a los 2,5 años de edad, y este tiende a aumentar conforme pasa el tiempo. En el adulto han sido reportadas cifras para el mismo parámetro en un 35%, cifra que se alcanza en el infante a la edad de 6,6 años. Estos autores concluyen que el aumento en la contribución a la precarga del flujo a través de la VCS es el resultado de un cambio provocado por el crecimiento y maduración del neonato, y

que de resultar ciertas las hipótesis que se han formulado al respecto, podrían extrapolarse al feto.

Las ondas de velocidad de flujo en el sector venoso, a excepción de la vena umbilical, son trifásicas, con dos picos positivos y uno por lo general negativo entre los dos primeros existe una incisura, el primer pico de velocidad conocido como velocidad sistólica máxima ( $S_{max}$ ) está relacionada con el llenado rápido de la aurícula (diástole auricular) y se corresponde con el evento mecánico de la sístole ventricular, luego viene una incisura denominada velocidad sistólica mínima ( $S_{min}$ ) relacionada con el llenado lento de la aurícula, acto seguido aparece otro pico de velocidad que coincide con el llenado pasivo del ventrículo y por ello ha sido designada como onda E, en ese momento de relajación ventricular se abren parcialmente las válvulas atrio-ventriculares y el gradiente de presiones entre ambas cavidades permite que una nueva cantidad de sangre penetre hacia la aurícula, finalmente y durante la sístole atrial se detienen los flujos hacia la aurícula y dependiendo de la presión alcanzada dentro de dicha se produce una incisura profunda que puede ocasionar flujo en reversa, este último componente se le conoce como onda A por coincidir con la sístole atrial que

termina de llenar la cavidad ventricular. Es decir que en cada onda de flujo de las venas centrales existe un componente sistólico ( $S_{max}$ ,  $S_{min}$ ) y otro diastólico (ondas E y A) fieles reflejos de la eficiencia miocárdica. (Fig. 2)

El corazón fetal se caracteriza, entre otras cosas, por la inmadurez de su miocardio y por trabajar en condiciones muy cercanas al límite de su capacidad de reserva, su mecanismo de Frank-Starling es limitado, así como también lo es su capacidad de relajación o de retroceso elástico, ello trae como consecuencia que la morfometría de sus ondas atrio-ventriculares resulten anormales si se las compara con una onda de un lactante o un adulto normal, esto resulta de fundamental interés para el diagnóstico intrauterino correcto. Por otra parte, a medida que avanza la gestación y nos aproximamos al parto, los patrones de ondas así como la proporcionalidad en la distribución de los flujos se va modificando, y los patrones conductuales fetales tienden además a influir en el comportamiento de dichos flujos; criterios que si son obviados pueden inducirnos a cometer serios errores.

El análisis e interpretación de las OVF Doppler de los diferentes sectores vasculares fetales entraña una serie de dificultades que aún no han sido del todo resueltas y al igual que ocurre con los jeroglíficos egipcios, los investigadores, según Huhta andan tras la búsqueda de la piedra Rosetta de la flujometría Doppler fetal para descifrar la información que dichas ondas contienen y esperamos que así como hace una centuria los cardiólogos encontraron la utilidad en el diagnóstico clínico del estudio de las pulsaciones de la vena yugular, los ecocardiografistas fetales puedan traducir la información cardíaca que el pulso venoso central del nonato nos intenta hacer llegar.

## Sector arterial

Las OVF del sector arterial se caracterizan por presentar dos fases, un pico de velocidades máximas conocido como pico sistólico y una segunda fase de velocidades mínimas o diastólicas. Se acepta que esta fase de velocidades mínimas, tiene una relación inversa con la impedancia vascular, así cuando esta está elevada, las velocidades diastólicas son menores y viceversa. Tanto la rama ascendente como descendente del pico sistólico pueden variar dependiendo del vaso que se estudie. En el feto el que presenta la mayor velocidad es el ductus arterioso y en este vaso el componente diastólico puede presentar una incisura al inicio seguido de un pequeño pico diastólico el cual se continúa con velocidades mínimas de suave descenso. En el resto de las arterias la rama de descenso del pico diastólico se continúa de manera mas o menos suave con las velocidades diastólicas, las cuales en condiciones normales siempre serán positivas y en condiciones patológicas desaparecerán o podrán hacerse negativas o en reversa. Cabe destacar que en la rama descendente del pico de velocidades puede aparecer una muesca la cual es atribuida a la onda de presión que retorna rebota desde una bifurcación, y que en la incisura negativa de la protodiástole de los grandes vasos interviene además del diferencial de presiones que ocurre durante el cierre de las válvulas sigmoideas, el retroceso elástico de las paredes del vaso.

## Sector venoso

Como ya apuntamos, el corazón se comporta como una bomba de doble función, expulsa y succiona sangre, en cada cámara se dan fenómenos de llenado y vaciamiento en perfecta sincronización que garantizan el flujo constante de sangre. En las aurículas se refleja la eficiencia del trabajo de los ventrículos y el volumen de

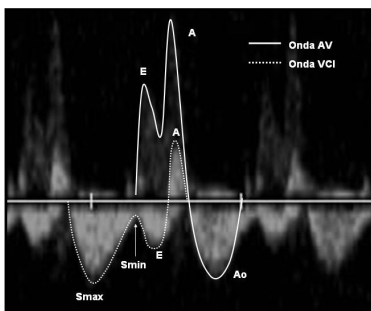


Figura 2. Correlación de ondas E y A de sector cardíaco (encima de la línea de base), sector venoso ( $S_{max}$ : Sístole máxima,  $S_{min}$ : Sístole mínima, A: sístole Atrial) y arterial (Ao: Aorta).



sangre que llega a ellas, y en las características morfométricas de las ondas en las conexiones veno-atriales, se pone en evidencia como se está distribuyendo el volumen sanguíneo en los circuitos dependientes de las cámaras cardíacas, que funcionan en paralelo y con diversas estructuras como blanco.

Los factores que intervienen para que la sangre retorne hacia el corazón serían en primer lugar el mecanismo de succión ejercido por la diástole auricular, el sistema de bajas presiones que existe en la red venosa (vena umbilical, VCS, VCI) y a nivel del ductus de Aranzio, el gradiente de presiones entre el seno portal y la aurícula derecha. El efecto de succión sobre el ductus venoso el cual es de mucho menor diámetro que el vaso de donde emerge (seno portal) interviene generando un fenómeno de "ordeñamiento" que se traduce en un aumento significativo de las velocidades y cambio radical en la morfología de la onda, así ésta es de baja velocidad y sin pulsatilidad en el área pre-ductal y de tipo trifásico en el trayecto ductal, en el que los picos máximos alcanzan velocidades similares a los observados en las arterias. En el sector venoso umbilical y en condiciones normales, las OVF muestran una banda de velocidades continuas, patrón que se mantiene hasta el seno portal, mientras que en el resto de las venas centrales el patrón es trifásico, con componentes sistólicos (pico de velocidad sistólica máxima y mínima) y diastólico (ondas E y A). Las primeras reflejan la precarga y las segundas la actividad de llenado ventricular y su eficiencia para eyectar el volumen cargado (poscarga).

#### REPUESTA HEMODINÁMICA FETAL ANTE LA HIPOXIA

De los numerosos estudios experimentales realizados por las escuelas de Rudolph y Dawes, entre 1960 y

1970 ha quedado suficientemente demostrado que el feto es suficientemente capaz de reaccionar ante una reducción en el aporte de oxígeno y adaptarse momentáneamente a la situación de alarma, poniendo en marcha un mecanismo que ha sido conocido bajo las denominaciones de "circuito de ahorro" o "brain sparing".

Ante la noxa hipoperfusora la respuesta multisistémica fetal depende de la magnitud de la hipoxia (leve, moderada y severa) y de la manera en que esta actúa (aguda, crónica o mixta); durante la hipoxia aguda y severa la respuesta cardiovascular en el feto normal es substancialmente diferente a la del feto sometido a una reducción prolongada de nutrientes, en el feto normal y la centralización hemodinámica raramente se presenta, la redistribución de flujo es mas que todo a nivel del propio cerebro y es reorientado hacia el tallo cerebral a fin de mantener las funciones autonómicas a expensas del flujo de otras áreas del cerebro. Las adaptaciones en los casos de episodios prolongados de hipoxia en el feto que crece normalmente han sido ampliamente estudiadas y coinciden con aquellas manifestaciones que presenta el feto afectado por un crecimiento restringido (CFR), inicialmente con una hipoxia leve a moderada aparece una vasoconstricción selectiva en los lechos vasculares fetales de los cuales escapan el cerebro, el corazón y las glándulas suprarrenales, aumenta la presión arterial y se activa el circuito de redistribución del gasto ventricular combinado con el fin de incrementar el flujo sanguíneo hacia órganos vitales a expensas de órganos periféricos. Los cambios hemodinámicos involucrados con la activación del "circuito de ahorro", de "redistribución de flujo" o de "respuesta hemodinámica de protección" pueden ser evaluados mediante el análisis morfométrico de las ondas de velocidades de flujo tanto de arterias como venas fetales, y es

allí donde la flujometría Doppler ha venido a llenar un importante vacío en el estudio y la comprensión de los cambios hemodinámicos que ocurren durante la vida intrauterina. En circunstancias normales entre un 20 a 30% de la sangre bien oxigenada que retorna desde la placenta pasa a la aurícula izquierda vía ductus venoso y foramen oval, el volumen restante (70-80%) fluye a través del hígado por las venas porta intra hepáticas (derecha e izquierdas) que luego de perfundir el parénquima hepático drenan hacia las venas suprahepáticas que a su vez desembocan en el vestíbulo venoso subdiafragmático junto con la vena cava superior y el ductus de Aranzio. En el feto hipóxico, el 70% del flujo sanguíneo umbilical sigue la vía del ductus para mantener la perfusión de órganos que son territorio a ser perfundidos por el ventrículo izquierdo (corazón, cerebro y suprarrenales), como consecuencia de esto, a los órganos tales como el hígado, riñones, intestinos, músculo y esqueleto se les reduce la perfusión, pero permite la sobrevivencia fetal por largo tiempo, pero si el nivel de oxigenación miocárdica desciende por debajo del nivel crítico el corazón se pone mas rígido y las presiones venosas aumentan. Esto puede ser reflejado en los patrones de velocidades de las venas más próximas al corazón como son las venas cavas, las hepáticas y el ductus venoso.

Los mecanismos compensatorios hemodinámicos en el sector arterial generados por la hipoxemia son mediados por los quimiorreceptores arteriales y en el sector venoso dichos cambios pudieran estar relacionados con el incremento de la precarga, las presiones residuales intra cardíacas, el aumento de la rigidez miocárdica. Un aumento en la poscarga ventricular debido a alta resistencia placentaria y vasoconstricción periférica, puede incrementar el volumen residual en el ventrículo y de la presión tele diastólica dentro de este, y si



la contractilidad cardíaca es todavía normal, cuando ocurre la sístole atrial aumenta el flujo en reversa hacia el sistema venoso y aunque exista un flujo preferencial hacia el forámen oval, el efecto del aumento en la presión residual en el ventrículo derecho es el mismo para la VCI, venas hepáticas y ductus venoso, puesto que no existe flujo a través del forámen oval ya que durante la sístole atrial este se encuentra cerrado.

Desde los estudios de Carrera y cols., se ha venido insistiendo en la integración analítica de múltiples ondas de flujo obtenidas en diversos compartimientos vasculares fetales, tratando de incorporar criterios diagnósticos para definir el estadio de redistribución sanguínea según la morfometría de las ondas, fue así como se consolidó el concepto de perfil hemodinámico feto-placentario (PHFP), el cual al inicio tuvo como integrantes solo componentes arteriales, pero a medida que las investigaciones se fueron concentrando en el sector venoso, se fue aclarando el panorama y el PHFP se hizo multiparamétrico y progresivo aceptándose el concepto evolutivo hacia la insuficiencia cardíaca congestiva fetal como paso previo a la muerte o hacia el daño irreversible.

### PERFIL HEMODINÁMICO FETO PLACENTARIO

Consiste en la integración analítica de los resultados obtenidos mediante exploración con Doppler pulsado de los vasos útero-placentarios, umbilicales y fetales con el objetivo de establecer un perfil de velocimetría que sea capaz de tipificar tanto al feto normal como aquél cuya salud se encuentra comprometida.

Si intentamos poner al día tanto los parámetros que lo componen como el comportamiento de los mismos a medida que el feto se va deterioran-

do, debemos sistematizar estos conceptos tratando de integrar el estudio de las OVf del corazón fetal (a nivel de las válvulas atrio-ventriculares), de algunas de las arterias fetales (Arteria umbilical, cerebral media, aorta, etc.) y de las venas (VCS, VCI, hepáticas, ductus venoso, umbilical, etc.). Debemos incluir en la elaboración del diagnóstico sobre el estado hemodinámico el sector materno, a través de la OVf de arteria uterina, de cuya información podría desprenderse la aceptación o exclusión acerca del origen de la noxa hipoperfusora. Iniciaremos la consideración de los sectores comenzando por las OVf de las arterias, luego las de las conexiones atrio-ventriculares, las de las venas y finalmente la de otros sectores vasculares de más reciente incorporación en la exploración de la hemodinamia pulmonar.

**Arteria uterina (AU):** Las ondas de velocidad de estos vasos se caracterizan por cambios importantes en su morfología e índices de impedancia, los cuales están condicionados por los denominados "cambios fisiológicos" que el trofoblasto extraveloso induce en las arterias espirales encargadas de perfundir el espacio interveloso, fuera de la gestación y al inicio de esta las OVf de arteria uterina se caracterizan por una elevada impedancia y la presencia de muesca en las velocidades

diastólicas, pero una vez que se instauran los cambios la impedancia desciende y desaparecen las muescas. La presencia de estos cambios morfométricos en cualquier edad de la gestación y especialmente después de las 24 semanas garantiza de manera razonable y con sustentación estadística, que la perfusión del lecho placentario se está realizando de manera adecuada y si por el contrario se detectan índices de impedancia elevados o la presencia de muescas, o de ambos, se deduce que los cambios fisiológicos han fracasado y en consecuencia pudiéramos estar ante una hipoperfusión del órgano placentario. (Fig. 3)

**Arteria umbilical (Aumb):** Al inicio del embarazo las OVf de este vaso se caracterizan por ausencia de velocidades diastólicas, que luego van apareciendo de manera significativa como consecuencia del amplio desarrollo del lecho vascular intravellositario de la placenta, el cual dicho sea de paso además de ser profusamente ramificado es de muy baja impedancia. Cuando la red vascular intravellositaria disminuye por diversas razones (escaso desarrollo, hipoperfusión del espacio interveloso, infartos, edema placentario, hipertrofia de capa media de vasos corioalantoideos o de troncos vellositarios de primero y segundo orden, infecciones, etc.), la impedancia de

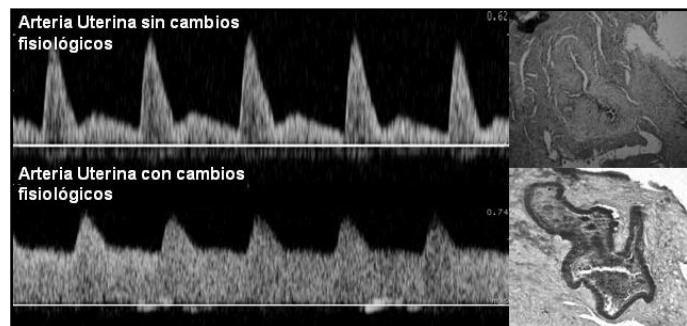


Figura 3. Arteria Uterina, ondas con muescas proto y tele diastólicas (tope) y de baja resistencia (sin muescas y velocidades diastólicas prominentes). Al lado de cada registro flujométrico imágenes histológicas de arterias espirales sin y con cambios fisiológicos.

la red comienza a aumentar y las velocidades diastólicas en la OFV de arteria umbilical comienzan a desaparecer progresivamente, y si el compromiso de la red llega a ser lo suficientemente grave, desaparecen en su totalidad. Cuando falla la bomba cardíaca estas velocidades diastólicas se hacen reversas. Es decir que la evolución de los cambios en este vaso pueden resumirse en ausencia de velocidades diastólicas en etapas tempranas de la gestación, aparición e incremento significativo de estas a medida que nos acercamos al término y en condiciones normales, pero resulta indicativo de anormalidad su progresivo descenso hasta la desaparición, con significado ominoso si aparecen en reversa. (Fig. 4:A,B,C,D,E)

**Arteria cerebral media (ACM):** Este vaso va experimentando cambios progresivos en cuanto a la aparición de las velocidades diastólicas las cuales están presentes a partir del final del segundo trimestre de la gestación, pero su índices de impedancia no son tan bajos como los de la arteria umbilical, cuando se aproxima el parto los índices de impedancia descienden, es decir que aparece una vasodilatación cerebral que quizás tenga que ver con un incremento de la perfusión cerebral autorregulada y vinculada con la proximidad del nacimiento. Cuando existe una hipoxia y se activa el "brain sparing" las ondas de velocidad de flujo reflejan una caída en la impedancia con aumento notable de las velocidades diastólicas, ello demuestra que se está intentando preservar la oxigenación del tejido cerebral con un aumento del flujo. Si la noxa hipóxiemante se incrementa o persiste, el mecanismo de protección unido a los cambios metabólicos locales van a desembocar en la encefalopatía hipóxico-isquémica, con edema cerebral, lo que trae como consecuencia que las velocidades diastólicas comienzan a

disminuir con una tendencia hacia la "normalización" de sus valores. En esta fase se deben conocer los patrones de otros sectores vasculares para saber si se trata o no de valores normales o de "normalizados". Las velocidades diastólicas en la ACM desaparecen o se hacen reversas en etapas terminales de la descentralización hemodinámica, es decir que este patrón se asocia a estados terminales de la descompensación. (Fig. 4:F,G,H,I,J)

**OVF atrio-ventriculares:** Son ondas con dos componentes el primero conocido con el nombre de onda E se corresponde con el llenado pasivo del ventrículo, mientras que la segunda, conocida como onda A se produce con el llenado activo del ventrículo provocado por la sístole atrial. En el feto la proporción entre ambas ondas es totalmente diferente a la observada en las OVF del adulto en el que, el pico de velocidad de la onda E siempre es mayor que el pico de la A, es decir que la relación entre ambas es mayor a la unidad. En el feto la relación E/A siempre es menor a la unidad, tiende a igualarse hacia el término del embarazo y se hace

superior a esta en el periodo neonatal. En los casos de hipoxia y en los que el rendimiento cardíaco comienza a comprometerse las dos ondas se igualan y cuando las presiones residuales ventriculares son tan elevadas que no permiten el llenado pasivo, solo quedan las ondas A.

**Ductus venoso de Aranzio (DV):** Este pequeña vena comunica el extremo distal del seno portal con la aurícula izquierda a través del forámen oval, la onda de velocidad de flujo que en el se genera es trifásica de elevada velocidad, su componente en reversa (onda A) señala elevadas presiones residuales en el atrio derecho lo cual se asocia a algunas anomalías estructurales del corazón o a insuficiencia cardíaca. En condiciones normales la onda A siempre es positiva, cuando se inicia la redistribución y aumenta la precarga que proviene de la placenta esta se eleva, pero es un fenómeno transitorio, de mantenerse las condiciones de aumento tanto en la precarga como en la poscarga, el ventrículo derecho aumenta su rigidez y disminuye su eficiencia, con lo que aumentan las presiones residuales el mismo, con

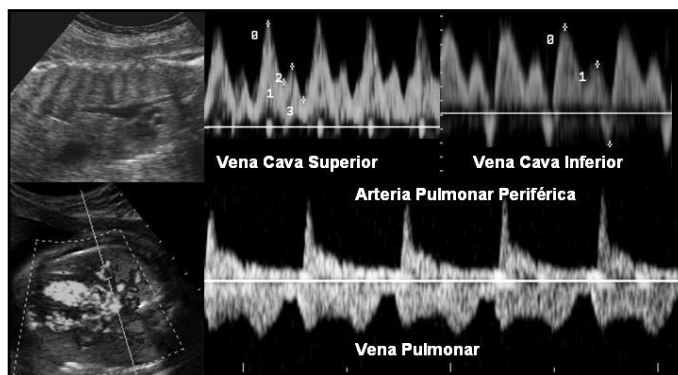


Figura 5. Plano de sección en USBDTM para obtener las OVF de Vena Cava Superior, Inferior y Venas Pulmonares (por encima de la línea de base de este ultimo registro se observa la OVF de una arteria pulmonar periférica). Vena Cava Inferior (VCI): Al igual que todas las venas centrales su OVF es trifásica pero en condiciones normales su onda A siempre se nos presenta en reversa, a medida que se compromete el rendimiento cardíaco sus velocidades negativas van aumentando hasta límites que pudieran igualar a las velocidades Smax. Sus velocidades son superiores a las de la VCS y menores que las del ductus venoso.

el subsiguiente vaciado incompleto de la aurícula derecha y aumento de las presiones que retrógradamente se transmiten hacia las conexiones venoatriales (ductus, vena cava inferior, venas hepáticas y vena cava superior). A medida que la falla cardíaca se agrava, la onda A ductal se profundiza, las velocidades Smin tienden a desaparecer y de hecho en situación ominosa desaparecen quedando el perfil ductal trifásico substituido por un patrón aberrante constituido por velocidades Smax, onda E y A exclusivamente y donde esta última supera en profundidad la altura de las precedentes, es decir que es mayor la velocidad en reversa que las restantes. (Figs. 4: K,L,M,N)

Vena Cava Superior (VCS): Su OVF es trifásica y se diferencia de la VCI en que la onda A presenta velocidades significativamente menores que las observadas en la VCI. En condiciones de redistribución de flujo sus velocidades sistólicas y diastólicas aumentan (Fig. 5).

La morfología de las venas pulmonares es muy característica, es trifásica con todos sus componentes anterógrados siendo la pendiente entre la Smax y la onda E muy suave y arqueada. (Fig. 5)

### Otros sectores vasculares

Circuito Ductus Arterioso-Arteria Pulmonar (DAP): De gran utilidad para la evaluación de la redistribución de flujo en dicho circuito a medida que avanza la edad gestacional y obtener así información acerca de la resistencia del lecho vascular pulmonar, la forma de obtener un índice relativo de impedancia entre ambos sectores (IRIDAP  $Ta/Te$ ) y su utilidad práctica (Fig. 6), es tratado en capítulo aparte.

Onda del Istmo de la Aorta: Sector vascular que según Fouron y cols., constituye el verdadero cortocircuito en la circulación fetal, en el que

confluyen los flujos ventriculares derecho e izquierdo y en consecuencia su onda representa un equilibrio del trabajo biventricular fetal, el componente diastólico de su onda es en condiciones normales siempre positivo, pero a medida que ocurre la vasodilatación cerebral y aumenta la resistencia periférica desaparece y se hace reversa. Estas ondas alteradas del istmo de la aorta (Fig. 7) se asocian según los trabajos de Fouron con resultados neurológicos neonatales adversos.

De la experiencia acumulada hasta el momento y teniendo como base las propuestas de Carrera y cols., citados por Sosa Olavarría se pueden considerar varias fases en la activación del circuito de ahorro, se ha señalado que la primera es un aumento aislado de la impedancia en AUmb, luego vendría a centralización inicial en la que a la elevada impedancia en la AUmb hasta con desaparición sus

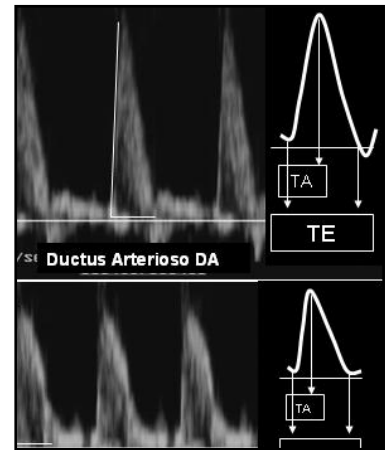


Figura 6. OVF de Ductus Arterioso y de Arteria Pulmonar, manera de calcular el Tiempo de Aceleración (TA) y Tiempo de Eyección (TE) y la fórmula para el IRIDAP  $Ta/Te$ .

velocidades diastólicas, se le añade un descenso en la impedancia (por vasodilatación) en la arteria cerebral media (ACM), a continuación sobrevendría la fase de centralización

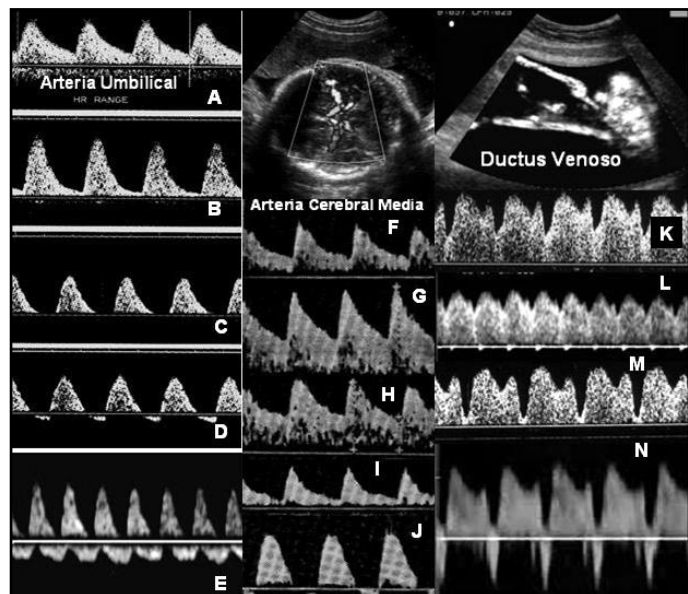


Figura 4. Arteria umbilical con incremento progresivo de la resistencia (B), pérdida de las velocidades holodiastólicas (C), aparición de reversa (D) y con pulsatilidad de la vena umbilical (E). Arteria Cerebral Media: Normal (F), con vasodilatación (G y H), pseudo-normalización por edema cerebral (I) y reversa en fase de descentralización (J). Ductus Venoso: Normal (K), en fase inicial de redistribución (L), profundización de onda A (M), y reversa en onda A (N).

avanzada en la que a los elementos anteriores se le añade la alteración morfológica de las OVF ductal y de VCI (aparición y profundización de las velocidades reversas) y la ACM

podría “normalizarse” hacia el final de esta fase, finalmente y al instalarse la falla miocárdica aparecen las velocidades diastólicas en reversa en las arterias y los patrones anóma-

los en los sectores de ductus y demás venas, esta fase pre-terminal se la conoce como descentralización.

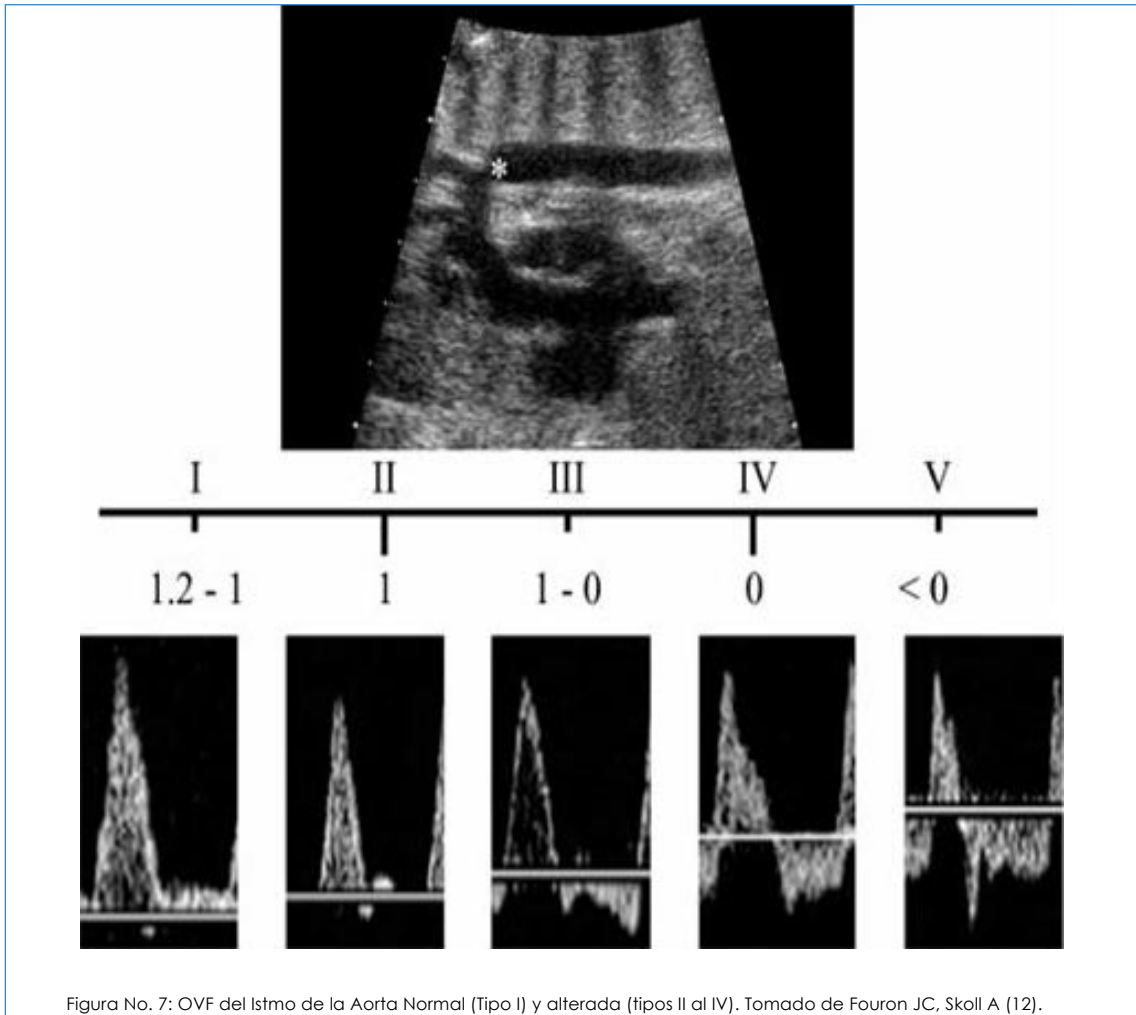
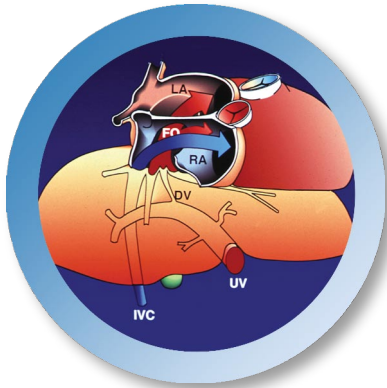


Figura No. 7: OVI del Istmo de la Aorta Normal (Tipo I) y alterada (tipos II al IV). Tomado de Fouron JC, Skoll A (12).

1. Arbeille P, Patat F, Tranquart F, Body G, Berson M, Roncin A, Saliba E, Magnin G, Berger C, Pourcelot L. [Doppler examination of the umbilical and cerebral arterial circulation of the fetus] *J Gynecol Obstet Biol Reprod.* 1987;16(1):45-51.
2. Baschat AA, Gembruch U, Weiner CP, Harman CR. Qualitative venous Doppler waveform analysis improves prediction of critical perinatal outcomes in premature growth-restricted fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003 Sep;22(3):240-5.
3. Bellotti M, Pennati G, De Gasperi C, Battaglia FC, Ferrazzi E. Role of ductus venosus in distribution of umbilical blood flow in human fetuses during second half of pregnancy. *Am J Physiol Heart Circ Physiol.* 2000 Sep;279(3):H1256-63.
4. Carrera JM, Mallafre J, Torrens M, Carrera E, Salvador MJ, Alegre M. Perfil Biofisico. *Progr Obstet Ginecol* 1990;33:89-103
5. Cohen-Overbeek T, Pearce JM, Campbell S. The antenatal assessment of utero-placental and fetoplacental blood flow using Doppler ultrasound. *Ultrasound Med Biol.* 1985 Mar-Apr;11(2):329-39.
6. Dawes DS. The umbilical circulation in Dawes DS (edit): *Foetal and neonatal physiology; a comparative study of the changes at birth.* Chicago, Year Book Medical. 1968: 66-78
7. Detti L, Akiyama M, Mari G. Doppler blood flow in obstetrics. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2002 Dec;14(6):587-93.
8. Erskine RL, Ritchie JW. Umbilical artery blood flow characteristics in normal and growth-retarded fetuses. *Br J Obstet Gynaecol.* 1985 Jun;92(6):605-10.
9. Ertan AK, He JP, Tanriverdi HA, Hendrik J, Limbach HG, Schmidt W. Comparison of perinatal outcome in fetuses with reverse or absent end diastolic flow in the umbilical artery and/or fetal descending aorta. *J Perinat Med.* 2003;31(4):307-12.
10. Fleischer A, Schulman H, Farmakides G, Bracero L, Grunfeld L, Rochelson B, Koenigsberg M. Uterine artery Doppler velocimetry in pregnant women with hypertension. *Am J Obstet Gynecol.* 1986 Apr;154(4):806-13.
11. Fouron JC, Absi F, Skoll A, Proulx F, Gosselin J. Changes in flow velocity patterns of the superior and inferior venae cavae during placental circulatory insufficiency. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003 Jan;21(1):53-6
12. Fouron JC, Skoll A, Sonesson SE, Lessard M, Pfizenmaier M, Jaeggi E., Relationship between the flow through fetal aortic isthmus and cerebral oxygenation during placental circulatory insufficiency. *Am J Obstet Gynecol;*181:1102-7, 1999
13. Giles WB, Trudinger BJ, Baird PJ. Fetal umbilical artery flow velocity waveforms and placental resistance: pathological correlation. *Br J Obstet Gynaecol.* 1985 Jan;92(1):31-8.
14. Hecher K, Campbell S, Doyle P, Harrington K, Nicolaides K. Assessment of fetal compromise by Doppler ultrasound investigation of the fetal circulation. Arterial, intracardiac, and venous blood flow velocity studies. *Circulation.* 1995 Jan 1;91(1):129-38.
15. Huisman TW, Stewart PA, Wladimiroff JW, Stijnen T. Flow velocity waveforms in the ductus venosus, umbilical vein and inferior vena cava in normal human fetuses at 12-15 weeks of gestation. *Ultrasound Med Biol.* 1993;19(6):441-5.
16. Huhta JC. Deciphering the hieroglyphics of venous Doppler velocities. *Opinion. Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997; 9:300-301
17. Huisman TW. Doppler assessment of the fetal venous system. *Semin Perinatol.* 2001 Feb;25(1):21-31.
18. Hsu TY, Ou CY, Chang SY, Cheng BH, Chen JH, Hsu PH, Tsai WL. Waveforms of the ductus venosus blood flow in normal human fetuses aged 8-38 weeks. *Chang Gung Med J.* 2001 Nov;24(11):717-23.
19. Kiserud T. Fetal venous circulation--an update on hemodynamics. *J Perinat Med.* 2000;28(2):90-6.
20. Kiserud T. The ductus venosus. *Semin Perinatol.* 2001 Feb;25(1):11-20.
21. Laudy JA, Huisman TW, de Ridder MA, Wladimiroff JW. Normal fetal pulmonary venous blood flow velocity. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995 Oct;6(4):277-81.
22. Makikallio K, Vuolteenaho O, Jouppila P, Rasanen J. Association of severe placental insufficiency and systemic venous pressure rise in the fetus with increased neonatal cardiac troponin T levels. *Am J Obstet Gynecol.* 2000 Sep;183(3):726-31.
23. Matias A, Montenegro N, Areias JC, Leite LP. Haemodynamic evaluation of the first trimester fetus with special emphasis on venous return. *Hum Reprod Update.* 2000 Mar-Apr;6(2):177-89.
24. Muller T, Nanan R, Rehn M, Kristen P, Dietl J. Arterial and ductus venosus Doppler in fetuses with absent or reverse end-diastolic flow in the umbilical artery: longitudinal analysis. *Fetal Diagn Ther.* 2003 May-Jun;18(3):163-9.
25. Mavrides E, Moscoso G, Carvalho JS, Campbell S, Thilaganathan B. The anatomy of the umbilical, portal and hepatic venous systems in the human fetus at 14-19 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001 Dec;18(6):598-604.
26. Ott WJ. Middle cerebral artery blood flow in the fetus and central nervous system complications in the neonate. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2003 Jul;14(1):26-9.
27. Reed KL, Appleton CP, Anderson CF, Shenker L, Sahn DJ. Doppler studies of vena cava flows in human fetuses. Insights into normal and abnormal cardiac physiology. *Circulation.* 1990 Feb;81(2):498-505.
28. Rizzo G, Capponi A, Talone PE, Arduini D, Romanini C. Doppler indices from inferior vena cava and ductus venosus in predicting pH and oxygen tension in umbilical blood at cordocentesis in growth-retarded fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996 Jun;7(6):401-10.
29. Ropacka M, Markwitz W, Ginda W, Breborowicz GH. [Analysis of pulmonary venous blood flow in growth retarded fetuses above 30 weeks of gestation] *Ginekol Pol.* 2001 Jun;72(6):472-7.
30. Rudolph KM, Heymann MA. The circulations of the fetus "in utero". Methods for studying distribution of blood flow cardiac output and organ blood flow. *Cir Res.* 1967;21:163-67

31. Salim MA, DiSessa TG, Arheart KL, Alpert BS. Contribution of superior vena caval flow to total cardiac output in children. A Doppler echocardiographic study. *Circulation*. 1995;92:1860-65
32. Sosa Olavarria A, Gutiérrez Montoya H, Díaz Guerrero L, Giugni Chalbaud G. Evaluación mediante flujometría Doppler del ducto arterioso, arteria pulmonar y venas pulmonares en gestaciones de segundo y tercer trimestre. *Prog Diag Trat Prenat* 2003; 15(4): 162-174
33. Sosa Olavarria A. Ultrasonografía y Clínica Embrio-Fetal. Segunda Edición Editorial Tatum. Valencia. Venezuela. 2002;601-603
34. Stuart B, Drumm J, FitzGerald DE, Duignan NM. Fetal blood velocity waveforms in normal pregnancy. *Br J Obstet Gynaecol*. 1980 Sep;87(9):780-5.
35. Trudinger BJ, Giles WB, Cook CM. Flow velocity waveforms in the maternal uteroplacental and fetal umbilical placental circulations. *Am J Obstet Gynecol*. 1985 May 15;152(2):155-63.





“SOY UN FETO EN EL ÚTERO  
TEMO QUE PUEDE CONVERTIRSE  
EN MI TUMBA  
SI SÓLO PUDIERA DAR UN GRITO  
PARA HACER QUE  
MI DOCTOR ME SAQUE”

Estudiante de  
Medicina Anónimo, Dublin

Br. Obstet Gynaecol

## EL RETORNO VENOSO EN EL FETO

### ¿El papel en la definición de un perfil de riesgo?

Alexandra Matias, Nuno Montenegro

#### 1. INTRODUCCIÓN

El conocimiento de la circulación fetal es un pre-requisito fundamental para la comprensión de la fisiología del feto. Los conceptos fisiológicos desarrollados *in vitro* no son aplicables directamente en el estudio de la función cardíaca en el feto humano, por lo que es necesario utilizar métodos indirectos para la evaluación de la misma función cardíaca. No siendo posible cuantificar la presión intracavitaria en el feto humano, las curvas de presión-volumen probablemente son ideales para el estudio de la función cardíaca y se sustituyen por métodos de evaluación indirectos, en particular por el modo M, ecografía bidimensional y ecocardiografía Doppler.

Aunque la evaluación de la hemodinámica fetal está limitada por la tecnología disponible, hacer la evaluación prenatal de la presión y del volumen es imposible. Con la introducción de sondas transvaginales con Doppler color se ha convertido en un medio para la evaluación del retorno venoso desde las primeras etapas del embarazo, habiendo sido los primeros resultados, aunque preliminares, publicados por Huisman y colaboradores en 1993.

#### a. Estudio de la función sistólica fetal

La función sistólica del corazón fetal puede ser evaluada por la ecocardiografía en modo M de la fracción de acortamiento de cada ventrículo, y la velocidad media de acortamiento circunferencial de fibras.

La fracción de acortamiento corresponde a la medición de capacidad de acortamiento del ventrículo y se traduce en la variación de las dimensiones ventriculares entre la tele-diástole y la tele-sístole, expresado en porcentajes. Estudios efectuados en fetos humanos demostraron que la fracción de acortamiento ventricular no varía durante todo el embarazo, ascendiendo en 32- 36% para ambos ventrículos.

La velocidad media de acortamiento circunferencial de las fibras y la medida de la tasa de acortamiento es calculada dividiendo la fracción de acortamiento por el tiempo de eyección sistólica. La tasa de acortamiento es de  $1,30 \pm 0,18$  circ/s para el ventrículo derecho y  $1,34 \pm 0,21$  circ/s para el ventrículo izquierdo. Estos dos parámetros ecocardiográficos permiten derivar índices de la fase de eyección que son útiles para medir la función sistólica del corazón fetal.

## b. Estudio de la función diastolita fetal

La evaluación Doppler de las velocidades de flujo tricúspideo y transmitral ha sido utilizada como indicador de llenado ventricular de la función diastólica. En el corazón normal del adulto, el pico de velocidades alcanzado durante la diástole precoz (pico E) es significativamente superior al pico alcanzado durante la diástole tardía (pico A), siendo la relación de A/E inferior a 1. Estos resultados indican que en el corazón del adulto el llenado ventricular en su mayor parte ocurre en el primer tercio de la diástole. Las velocidades del flujo tricúspideo exceden siempre las velocidades transmitrales para cualquier edad gestacional.

Este patrón de flujo en las válvulas auriculo-ventriculares sugiere que el llenado ventricular fetal está condicionado por un relajamiento diastólico ventricular deficiente, probablemente justificado por la inmadurez del miocardio fetal. La contribución de las diversas etapas de llenado precoz y tardío para la disminución de la relación A/E observada en fetos humanos durante todo el embarazo refleja probablemente las diferencias de la función y maduración de los dos ventrículos antes del nacimiento.

En resumen, con la disponibilidad de las técnicas ecocardiográficas Doppler, muchas de las observaciones realizadas en animales crónicamente instrumentados para el estudio de la circulación fetal, podrían ser apoyadas por las técnicas no invasivas en el feto humano. Se sabe que el corazón fetal posee dos ventrículos que expulsan sangre en paralelo. El ventrículo derecho es el ventrículo dominante, expulsa la mayor proporción del gasto cardiaco evaluado en la aorta descendente. El ventrículo izquierdo asegura la distribución de la sangre más ricamente oxigenada a la cabeza, cerebro y miembros superiores, pero en una menor

proporción. Estos ventrículos son particularmente rígidos debido a los elementos contráctiles y poseen una restricción importante en su capacidad de respuesta en situaciones de esfuerzo cardiaco. Resta cuantificar el grado de limitación del mecanismo de Frank-Starling en todo el embarazo, para así comprender los principios fisiológicos y fisiopatológicos de la circulación fetal.

### 1.1 Retorno venoso en el feto: lo que es diferente

La función cardíaca presenta peculiaridades en el período fetal en comparación con el período post-natal y la vida adulta, ya que depende de la anatomía funcional (grado de maduración del miocardio), la función ventricular en paralelo y la dinámica cardio-circulatoria (existencia del foramen oval, istmo aórtico, lecho umbilico-placentario muy complacientes). En el feto hay comunicaciones centrales entre los dos ventrículos, pero que no es posible distinguir entre sus velocidades. El ventrículo derecho expulsa cerca de 2/3 del gasto cardiaco en el feto de carnero. En el feto humano, este volumen debería ser ligeramente inferior, debido a la mayor fracción de sangre desviada para el cerebro desde el ventrículo izquierdo.

#### Particularidades de la pre-carga en el feto

El corazón del feto es reconocido como más rígido que el corazón del adulto, por lo que su funcionamiento se aproxima al límite máximo de la ley de Frank-Starling. Presiones endo-diastólicas en el feto son equivalentes a presiones endo-diastólicas menores en el recién nacido. Del mismo modo, pequeños aumentos de volumen en el llenado se han asociado con aumentos de mayor amplitud en la presión ventricular.

La presión telediastólica de los ventrículos fetales es aproximadamente

de 3-5 mmHg. Cuando parte del volumen sanguíneo es removido, por ejemplo por hemorragia aguda, el gasto cardiaco disminuye precipitadamente. Tal hecho se debe a la marcada rigidez ventricular, que exige presiones relativamente elevadas para asegurar los volúmenes telediastólicos satisfactorios. Lo contrario, una sobrecarga de volumen no se relaciona con el aumento significativo del gasto ventricular, alcanza una meseta con presiones de 3.5-6 mmHg representa la limitación significativa de la ley de Frank-Starling en el feto.

Los experimentos repetidos en el miocardio fetal aislado demostraron que hay realmente una respuesta comprometida de estiramiento; es por la inmadurez de las unidades contráctiles y por el menor número de unidades contráctiles por gramo de músculo. Otras dos limitaciones de la ley de Frank-Starling en el feto son la existencia de una circulación umbilico-placentaria muy complaciente, que hace necesario una sobrecarga de volumen mucho mayor para provocar un mismo aumento del gasto cardiaco, y un foramen oval de diámetro significativo. Esto permite que las presiones telediastólicas derecha e izquierda aumenten al mismo tiempo, cuando están sometidas a sobrecarga de volumen, y que cada ventrículo ejerza un efecto compensatorio sobre el llenado del otro (interacción diastólica ventricular).

En resumen, el feto está muy limitado en su capacidad de incorporar el mecanismo de Frank-Starling en el sentido de aumentar el gasto cardiaco. Esta limitación en el inicio del embarazo es parcialmente causada por la inmadurez y rigidez relativa de las fibras miocárdicas. El hecho es que los efectos combinados del ambiente circulatorio fetal (unidad umbilico-placentario, que actúa como una esponja y absorbe la mayor par-

te del exceso del volumen circulante, limitando las alteraciones de la pre-carga); el lecho vascular (ya bastante dilatado, provocando un aumento de la post-carga cuando se hace la infusión del volumen con el fin de aumentar la pre-carga) e interacción diastólica ventricular (que limita el llenado de cada ventrículo a medida que la presión auricular aumenta simultáneamente) condicionan a determinar la adaptación ventricular fetal.

### **Particularidades de la contractibilidad en el feto**

Estudios efectuados con tiras aisladas de miocardio fetal demostraron que el miocardio inmaduro del feto no genera la misma fuerza (corregida para la misma sección transversa del músculo) que la generada por el miocardio adulto. De hecho las unidades contráctiles corresponden al 30% de la densidad observada en el miocardio adulto. Las células miocárdicas son más finas y menos organizadas, y poseen menor concentración de miofibrillas por gramo de músculo, pero mayor concentración relativa de células no musculares. La miosina V3, más lenta, predomina en el útero; se produce un aumento post-natal de la concentración de V1, una miosina más rápida. Las cadenas leves de miosina L C2 van aumentando a lo largo del embarazo.

La expresión relativa de las isoformas de troponina y tropomiosina también se van alterando a lo largo del embarazo, haciéndose cada vez más eficaz la tensión ventricular desarrollada. Finalmente, la actividad de ATP-asa está disminuida en las miofibrillas fetales, dificultando la interacción entre la miosina y la tropomiosina-tropomiosina. El contenido en colágeno, principalmente tipo III (lo que confiere la elasticidad), va aumentando en relación a las proteínas cardíacas a lo largo del embarazo.

Además, el hecho de que la inervación simpática sea inmadura, siendo

la densidad de los adrenoreceptores beta marcadamente disminuidos y llegando a un 75% de la densidad del adulto en feto de rata a término. Este aumento puede explicar la gran elevación del gasto cardíaco después del nacimiento.

El retículo sarcoplasmático es otro determinante de la fuerza generada por el músculo cardíaco, ya que representa la principal fuente de calcio para el miofilamento. En el corazón inmaduro eran evidencias de "inmadurez" la estructura y función del retículo sarcoplasmático: hay una menor concentración de retículo sarcoplasmático, disminución del sistema T de invaginación tubular de la membrana y disminución de aporte de calcio en las vesículas aisladas del retículo sarcoplasmático.

En resumen, el corazón fetal evidencia una función ventricular reducida; sin embargo, la contribución relativa de inmadurez del miocito para limitar la contractibilidad no está bien definido. Las causas para esta limitación son múltiples e incluyen la reducida densidad de adrenoreceptores, la inmadurez estructural y funcional del retículo endoplasmático y el reducido número de miofibrillas funcionales.

### **Particularidades de la post-carga en el feto**

En el primer trimestre del embarazo, la post-carga está sujeta a las altas resistencias placentarias, encontrándose particularmente alta, lo que se traduce por velocidades nulas durante la diástole en las ondas del flujo de los vasos arteriales hasta las 12-13 semanas. Después, el flujo se convierte a telediastólico, presente en las arterias fetales, debido a la disminución de la resistencia vascular. La explicación más aceptable es la existencia de dos polos de angiogénesis opuestos: los capilares vellositarios/vellosidades y las ramificaciones progresivas de las

arterias cotiledonares, lo que establecería una conexión definitiva a las 11-13 semanas, causando una caída de las resistencias placentarias (vellositarias).

No habiendo contacto directo entre la circulación fetal y materna en placenta hemocorial humana, puede pensarse que el aumento de la presión de la cámara intervlositaria puede condicionar una compresión, e incluso el colapso de los capilares vellositarios, influenciados así en la post-carga.

Los ventrículos fetales son particularmente "sensibles" a las alteraciones de post-carga, lo que resulta en una marcada disminución del gasto cardíaco para pequeños aumentos de post-carga, mientras el gasto cardíaco no aumenta significativamente con la reducción de la misma post-carga.

En resumen, las pequeñas alteraciones de post-carga en el feto causan efectos dañinos importantes en pre-carga y contractibilidad, ya que no están maximizados para este nivel de post-carga.

### **Particularidades de la frecuencia cardíaca en el feto**

El sistema cardiovascular es el primer sistema en entrar en funcionamiento en el embrión. A los 22<sup>o</sup>-23<sup>o</sup> días post fertilización, el tubo cardíaco embrionario comienza a moverse. Asimismo, antes de los 22 días post concepción es imposible detectar la actividad cardíaca por ecografía y solo a partir de la 6<sup>o</sup> semana el flujo sanguíneo se convierte en unidireccional y coordina las contracciones cardíacas.

La frecuencia cardíaca de los fetos inmaduros tiende a ser similar entre los mamíferos, independientemente de las variaciones del tamaño. Este hecho contrasta de forma curiosa con la relación inversa existente entre la frecuencia cardíaca y el peso

del mamífero adulto. Como consecuencia de la independencia entre la frecuencia cardíaca fetal y el peso fetal, a medida que la gestación progresa, la progresión de la frecuencia cardíaca fetal se hace en direcciones opuestas en pequeños y grandes mamíferos.

La frecuencia cardíaca embrionaria es el parámetro funcional precoz más susceptible de medición de vida intrauterina. La primera referencia de registro de actividad cardíaca fetal por ecografía en el 1º trimestre remonta a 1972. En el año siguiente se presentaron mediciones de la frecuencia cardíaca por Doppler pulsado evaluado entre los 44 días post-concepción y 15 semanas, comprobándose un aumento promedio de 123 latidos por minuto (lpm), a 45 días de 177 lpm, a las 10 semanas una disminución de los valores medios de 147 lpm a 15 semanas. El valor máximo de la frecuencia cardíaca embrionaria alcanzada a los 63 días después del 1º día del último período menstrual (estadio 20 de clasificación de Carnegie, es decir, comprendiendo embriones de 22 mm de longitud), coincide con el momento del desarrollo morfológico completo del corazón embrionario. A partir de este momento, la frecuencia cardíaca disminuye entre valores de 140-150 lpm, como resultado de la adaptación funcional de la circulación embrionaria y las necesidades de crecimiento del embrión.

La combinación del desarrollo de la circulación coronaria, el aumento del número de "gap junctions" intercelulares, la inmadurez del nodo sinoauricular y una actividad intrínseca todavía muy lenta, determinan el aumento de la frecuencia cardíaca embrionaria entre la 6-10 semanas. En este momento predomina la actividad miogénica intrínseca y la alta resistencia vascular. A medida que el sistema neurogénico cardíaco va madurando, la frecuencia cardíaca disminuye. Esto parece deberse a la

maduración del sistema parasimpático, la expansión del lecho vascular y el establecimiento de conexiones secundarias entre los vasos coriónicos, vitelinos, umbilicales y embrionarios.

La acción simultánea de varios factores determinantes de la función cardíaca condiciona así un proceso complejo que depende también de la interacción entre los ventrículos a través de la pared interventricular, y la influencia de los pulmones y el pericardio.

Finalmente, la capacidad del feto de responder con un aumento del gasto cardíaco en respuesta a las alteraciones de varios determinantes de la función cardíaca es limitada, principalmente la función diastólica, por la existente maximización de la ley de Frank-Starling. Por lo tanto, los recursos del feto son ciertamente limitados, pero del mismo modo también a sus necesidades (7 ml de O<sub>2</sub>/kg/min en feto versus 18 ml de O<sub>2</sub>/kg/min en el recién nacido). El feto durante su vida intrauterina puede concentrarse en su crecimiento y maduración, sin

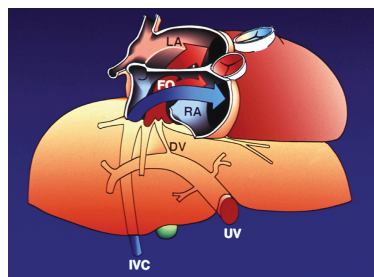


Figura 1. Representación diafragmática del retorno venoso del feto: trayecto izquierdo (vía siniestra) de sangre oxigenada (rojo), que se inicia en la vena umbilical, pasa a través del ductus venoso y atraviesa el compartimiento izquierdo de la vena cava inferior en dirección a la aurícula izquierda, a través del foramen oval; trayecto derecho (vía diestra) de sangre desoxigenada (azul), que se inicia en la vena cava inferior a nivel abdominal y pasa a través del compartimento derecho de la vena cava inferior para dirigir la sangre anterior a la aurícula derecha (cortesía de Dr. Torvid Kiserud, 1994).

otras preocupaciones. Sin embargo, cuando está expuesto a situaciones de estrés, cuenta solo con el mismo, ya que la comunicación con el mundo exterior está restringida.

## 2. RETORNO VENOSO EN EL PRIMER TRIMESTRE

Con la introducción de sondas transvaginales capaces de utilizar el Doppler pulsado y el Doppler color, fue posible en la década de los 90 el estudio del retorno venoso fetal en el primer trimestre del embarazo y volver los conocimientos de fisiopatología que hasta ahora se centraron en el 2º y 3º trimestres.

### 2.1 El papel central del ductus venoso

Rudolph, en 1983, aplicó el método de las microesferas marcadas radioactivamente con el fin de investigar la proporción relativa de la sangre venosa umbilical que pasaba por el hígado y el ductus venoso. Estas microesferas con cerca de 15µm, inyectadas en la circulación umbilical, que entraron en la microcirculación hepática, fueron aprisionadas en el hígado. Las restantes circularon a través del ductus venoso y eran distribuidas al resto del organismo, en donde eran retenidas en la placenta, por lo que la recirculación se considera insignificante. Así, se pudo cuantificar la distribución del retorno venoso, con un promedio de 55% de sangre umbilical que sigue el trayecto ductal en fetos humanos. Estas cifras aumentan de 60 a 65% en caso de hipoxia fetal inducida por la administración de una mezcla pobre de oxígeno de la madre. De esta forma era evidente que en situaciones de compromiso fetal, hay un flujo preferencial de sangre bien oxigenada a través del ductus venoso que en el circuito del hígado.

El ductus venoso y los shunts que aseguran la distribución de la san-



Figura 2. Imagen del retorno venoso obtenida con Power Doppler en un feto de 13 semanas y respectiva digitalización computarizada. Reconstrucción 3D del retorno venoso en el mismo feto. Obsérvese el estiramiento en forma de funil del ductus venoso en relación con otras estructuras vasculares. UV- vena umbilical; DV- Ductus venoso; A- aorta

gre durante la vida intrauterina, constituyen la única comunicación directa entre la sangre umbilical bien oxigenada que entra al corazón y al circuito de la circulación hepática. Desviando cerca de la mitad del volumen sanguíneo umbilical directamente a la aurícula izquierda, a través del foramen oval, asegura un flujo preferencial de sangre oxigenada al cerebro y corazón fetal.

El ductus venoso (DV) se describe usualmente situado a continuación del seno portal, entre los lóbulos derecho e izquierdo. Su dirección es en sentido caudo-craneal, de ventral a dorsal, ligeramente oblicuo a la izquierda o derecha. Su origen se encuentra en la región ventral del seno umbilical y desemboca en la vena cava inferior, junto a la entrada de la aurícula derecha (Fig. 1). Teniendo

en cuenta esta disposición anatómica, el plano medio sagital derecho es teóricamente la más apropiada para explorar el ductus venoso (Fig. 2).

Existen dos trayectos de sangre venosa umbilical divididos por la crista dividens, siendo que la sangre conducida por el ductus venoso es mayormente acelerada a través del foramen oval a la aurícula izquierda (Fig. 3).

La inyección simultánea de microesferas marcadas radioactivamente en la vena umbilical y la porción distal de la vena cava inferior mostró que la sangre umbilical venosa, ricamente oxigenada, circula principalmente a través del ductus venoso en el trayecto posterior e izquierda (vía siniestra) hacia el foramen oval, con el fin de irrigar el corazón, la cabeza,

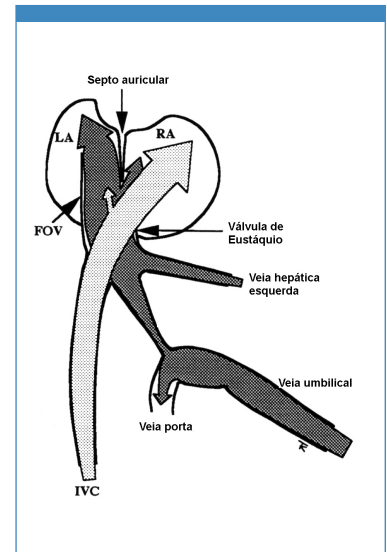


Figura 3. Arquitectura de los tres principales vasos que aseguran en el feto el retorno venoso al corazón. Funcionalmente el 30% de sangre venosa umbilical es acelerada a la aurícula izquierda (AI) a través del foramen oval (vía siniestra), en cuanto a la sangre restante, menos oxigenada, entra al ventrículo derecho a través de la válvula tricúspide, procedente de la vena cava inferior (vía diestra). Esta distribución es efectiva por la crista dividens y la válvula de Eustaquio (cortesía de Dr. Torvíd Kiserud, 1991).

el cerebro, extremidades superiores y tórax. Pero la sangre de la porción distal de la vena cava inferior, que circula en el trayecto anterior y derecho (vía diestra), a través de la válvula tricúspide, hacia el ventrículo derecho, la mayor parte es conducida hacia el conducto arterioso y aorta descendente.

Más recientemente, Pennati y colaboradores llevaron a cabo estudios hemodinámicos del ductus venoso en el feto humano; combinando técnicas computacionales y Doppler, han venido comprobando también los hallazgos anatómicos y hemodinámicos ductales in vivo. La simulación por computadora permitió del mismo modo verificar la reducción de la velocidad a lo largo del ductus venoso, el istmo hasta el tracto de salida, explicando la arquitectura



especial cónica del ductus venoso. Los datos de Van Splunder (1994), aplicando el método basado en la ley de Bernoulli y propuesto por Kiserud y colaboradores (1994), fueron confirmados por la simulación matemática, la existencia de un gradiente de presiones a lo largo del ductus venoso de cerca de 0,1-1,9 mmHg durante la sístole ventricular y de 0-0,5 mmHg durante la contracción auricular.

Se trata de un vaso con estructura de tipo esfinteriana, muy estrecho ("estenosis fisiológica") y corto (la longitud del ductus venoso entre las 11 y 13 semanas no excede de los 3mm), que genera un flujo acelerado de sangre debido a la gradiente de presiones existentes entre la vena umbilical y la aurícula (cerca de 5 mmHg; sin embargo, puede alcanzar 22 mmHg durante la inspiración fetal). La sangre en la vena umbilical tiene una velocidad promedio de 10-15 cm/s antes de entrar al ductus venoso y sale de éste con una velocidad promedio de 40-80 cm/s en el tercer trimestre de gestación. Por lo tanto, el ductus venoso se comporta como una vena sui generis, anatómica (posee una estructura tipo esfinteriana) y fisiológicamente (transporta sangre "arterializada") relacionado con una arteria.

El patrón de velocidad en el ductus venoso durante el ciclo cardíaco es

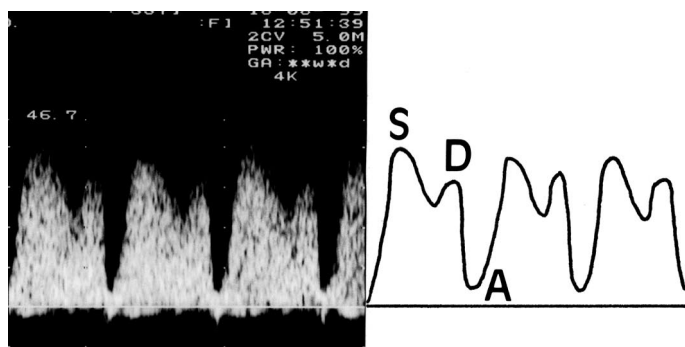


Figura 4. Flujo de onda obtenida por Doppler pulsado del ductus venoso en un feto de 12 semanas, evidenciado un patrón normal, traducido por una onda bifásica y por la presencia de "onda" A positiva (flujo anterógrado) durante todo el ciclo cardíaco.

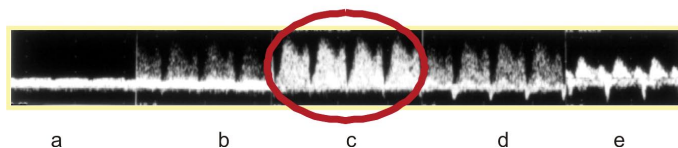


Figura 5. Secuencia de contaminación de la onda del flujo del ductus venoso por vasos adyacentes (vestíbulo subdiafragmático): de izquierda a derecha, onda de flujo de vena umbilical (a), onda de flujo del ductus venoso con sobreposición de flujo de la vena umbilical (b), perfil "puro" del flujo del ductus venoso (c), onda de flujo del ductus venoso con sobreposición del flujo de la vena cava inferior (d) y onda de flujo de la vena cava inferior (e).

superior a las otras venas pre-cordiales; sin embargo presenta dos diferencias importantes: una velocidad muy elevada (con una velocidad típicamente observada en una arteria) y un flujo anterógrado, durante la misma contracción auricular. (Figura 4)

El primer componente (onda S) corresponde al llenado de las aurículas durante la sístole ventricular. Durante esta fase, la presión de las aurículas es baja por el relajamiento de las paredes auriculares y por el movimiento descendente del anillo de las válvulas aurículo-ventriculares, durante la contracción ventricular. El segundo pico de la onda de flujo (onda D) ocurre con el inicio de la diástole y corresponde a la fase precoz de llenado de los ventrículos). Por último, al final de la diástole se produce una reducción de la velocidad de flujo ("onda A") que coincide con la contracción auricular. Este último componente de la onda de flujo del ductus venoso parece ser

más sensible a las alteraciones hemodinámicas, explicando de forma indirecta una parte importante de la capacidad funcional del corazón.

Es necesario tener un gran rigor técnico en la exploración del ductus venoso, ya que la colocación demasiado distal del volumen de muestra puede sobreestimar esta onda, por la contaminación del flujo de la vena umbilical, mientras que en la colocación demasiado proximal del volumen de muestra puede crear una falsa impresión de haber flujo retrógrado en la fase tardía de la diástole, subestimando la velocidad durante la contracción auricular (Fig. 5). Esta dificultad fue puesta en evidencia con la descripción del vestíbulo subdiafragmático que corresponde a la dilatación de la porción terminal de la vena cava inferior. Esta estructura se encuentra situada cerca de la entrada de la aurícula derecha y desembocan las tres venas hepáticas, la vena cava inferior, la vena frénica y el ductus venoso, hecho anatómico responsable de la individualización difícil de los flujos.

La notable constancia de distintos parámetros flujométricos evaluados en el ductus venoso puede ser atribuida a la ausencia de alteraciones importantes de volumen de flujo, distensibilidad cardíaca y gasto cardíaco antes de las 13 semanas. Cambios más significativos eran descritos en la transición entre el 1º y 2º trimestre, momento en que se verificó el aumento de la velocidad del ductus venoso. Ya en la fase final del 2º tri-



mestre se registra un aumento de la velocidad del flujo: onda S= 63 (45-83) cm/s; onda D = 60 (41-79) cm/s y "onda" A = 30 (16-49) cm/s. Esta elevación de la velocidad normal en el ductus parece explicarse por el aumento de volumen sanguíneo, mayor distensibilidad cardíaca por maduración de la unidades contráctiles y reducción drástica de la post-carga por la disminución fisiológica de la resistencia vascular placentaria. En cambio hubo solo apenas un aumento modesto de 1,5 veces la velocidad en el ductus venoso del 2º al 3º trimestre. De acuerdo con los resultados de Matías y colaboradores, se verificó un aumento de velocidad durante la contracción auricular entre el final del 1º hasta el 3º trimestre de gestación (3,4 cm/s a las 10-13 semanas, 30 cm/s a las 18 semanas y 50 cm/s a las 40 semanas). La "onda" flujométrica del ductus venoso se relaciona directamente con el volumen telediastólico; del mismo modo refleja de forma indirecta la distensibilidad y la maduración ventricular. Además, esta "onda" parece ser un sensor eficaz de función auricular y de retorno venoso umbilical (pre-carga). La exploración de este parámetro es un indicador potente de alteración hemodinámica, principalmente de insuficiencia cardíaca.

En situaciones de patología fetal, el patrón de esta "onda" está alterado con flujo disminuido, ausente o invertido durante la contracción auricular. La primera referencia de esta alteración aparece en un artículo de Kiserud y colaboradores, en la cual se describe una situación de taquicardia supraventricular paroxística a las 23 semanas y en otra de insuficiencia cardíaca congestiva en un síndrome de transfusión feto-fetal a las 29 semanas. Posteriormente se multiplicaron las referencias de este patrón de flujo anormal en el ductus venoso de fetos con defectos cardíacos congénitos, arritmias, síndrome de transfusión feto-fetal y restricción

de crecimiento intra-uterino en la segunda mitad del embarazo. Hay que tener en cuenta el hecho de que las alteraciones del patrón de la onda del ductus venoso serían aquellas que han sido mejor relacionadas con los valores de oxígeno y pH umbilical en sangre venosa.

Se observó que el flujo del ductus venoso es afectado por el comportamiento del feto, verificándose una disminución de cerca del 30% en los picos de velocidad sistólica y diastólica durante la etapa 1F en comparación con la etapa 2F. Este hecho sugiere una redistribución de sangre venosa umbilical a través del ductus venoso durante el periodo del sueño.

Del mismo modo, los movimientos respiratorios fetales también influyen en la velocidad del flujo del ductus venoso y pueden ser detectados precozmente como a las 11 semanas. Las velocidades sistólica y auricular están notablemente disminuidas durante la espiración, pudiéndose notar ocasionalmente flujo ausente durante la contracción auricular. Velocidades sistólicas de cerca de 200cm/s fueron registradas durante movimientos inspiratorios.

## 2.2. Cribado de cromosopatías

La presencia de un cribado de cromosopatías es eficaz y oportuna debido a la elevada incidencia de cromosopatías en etapas precoces del embarazo. Burgoyne y colaboradores calcularon que el 52% de los abortos espontáneos después de las 7 semanas se deberían a cromosopatías, mientras Hook estima que la prevalencia de cromosopatías en abortos antes de las 28 semanas sería de 39,3% y de 5,75% en muertes fetales después de las 28 semanas. La tasa calculada en conjunto de muertes fetales es de 35,89%. Con el perfeccionamiento de las técnicas de cariotipo,

la prevalencia de cromosopatías encontradas es aún mayor, variando entre 29,2% y 69,8% (promedio de 46,6%) en abortos de 1º trimestre de embarazo.

En los recién nacidos vivos de madres menores de 35 años de edad, independientemente de la edad gestacional, el 30-73% de cromosopatías encontradas son aneuploidías (promedio de 53%), mientras en los recién nacidos de madres mayores de 35 años de edad la proporción de aneuploidías es de 81%. Las aneuploidías, 39-71% (promedio=56%) implica duplicaciones de los cromosomas X o Y (por ejemplo, XXY, XYY), excepto en los niños de madres mayores de 35 años de edad, en que es mayor la incidencia de trisomías con disminución de la incidencia de polisomías sexuales en 17%. Aproximadamente el 2-18% de aneuploidías son monosomías X (45, X0), mientras la incidencia en niños de madres jóvenes es de 2%. Las trisomías autosómicas representan 13-28% (promedio 22%) de todas las cromosopatías, excepto en niños de madres jóvenes, cuando alcanzan el 34%. Los restantes 27-51% (promedio=36%) constituyen anomalías de estructuras euploides (translocaciones, deleciones).

En los abortos espontáneos e inducidos antes de las 20 semanas, las aneuploidías representan el 81-100% (promedio=95%) de todas las anomalías cromosómicas.

La translucencia nucal (TN) se ha impuesto, cada vez con mayor relevancia científica, como un marcador útil y sensible en la detección de cromosopatías en el 1º trimestre. La riqueza de este marcador, más allá de la detección de aneuploidías fetales, es que con el valor de la TN aumentada, existe un mayor riesgo de aborto y muerte perinatal. Una de las hipótesis que ha ganado mayor credibilidad es la participación de la insuficiencia cardíaca, en el acúmu-

lo de líquido en la parte posterior del cuello (translucencia nucal aumentada), en una fase del embarazo en que los riñones fetales son todavía insuficientes para contrarrestar la retención de fluidos. La asociación entre la translucencia nucal aumentada y el corazón disfuncional está implícita en la alta proporción de fetos con cariotipo normal o anormal, que presentan translucencia nucal aumentada y malformaciones cardíacas y/o en los grandes vasos. La presencia de insuficiencia cardíaca ha sido por nosotros evidenciada *in vivo* en casos clínicos que mostraron alteraciones del retorno venoso, sobretudo la existencia de flujo anormal del ductus venoso durante la contracción auricular en fetos con translucencia nucal aumentada y cariotipo anormal, entre las 11-14 semanas. Estudios más recientes verían corroborar la importancia de la evaluación del ductus venoso como marcador del 1º trimestre para la detección de Trisomía 21, evidenciando una sensibilidad de 85% para una tasa de falsos positivos de 5% (Fig. 6 y Tabla 1)

En conclusión, la evaluación Doppler de la onda de flujo sanguíneo del ductus venoso se está utilizando como un método de selección de

Referencias	n	TN>P95 (%)	DV Anormal TD % (FP%)	DV Anormal TN>P95 +
Matias,1998	486	40.7	90.5 (3.1)	85.7 (2.4)
Antolin,2001	137	6.9	65 (4.3)	55.0 (0.74)
Bilardo, 2001	186	60.2	65.2 (20.0)	63.0 (16.4)
Zoppi, 2002	330	46.8	69.7 (13.0)	69.7 (12.3)
Murta, 2002	372	10.5	93.1 (2.0)	79.3 (0.3)
Mavrides,2002	260	36	59.0 (5.9)	45.7 (2.5)
Borrell, 2003	338	71	75 (5.0)	65 (2.2)
Toyama, 2004	109	14.6	68.2 (6.4)	68.2 (2.4)
Especificidad		86.9%	96.9%	

Tabla 1.

aquellas gestantes consideradas de riesgo intermedio para cromosomopatías (1:101-1:1000) (después del cribado combinado del 1º trimestre), a quienes se les debería ofrecer una prueba invasiva. Esta medida puede identificar alrededor del 80% de los fetos afectados con Trisomía 21 u otro tipo de cromosomopatía, después de una prueba invasiva efectuada en menos del 0.5% de la población gestante, con la consiguiente reducción de la pérdida innecesaria de fetos normales y los costos elevados de diagnóstico prenatal.

### 2.3 Patrón flujométrico anormal del ductus venoso y cardiopatías

Los defectos cardíacos constituyen la malformación congénita más frecuente; la prevalencia oscila entre el 3 al 8 por cada 1000 embarazos. Sigue siendo responsable del 20% de mortalidad perinatal y el 50% de la mortalidad infantil causada por anomalías congénitas.

Las cromosomopatías son responsables del 5% de las cardiopatías congénitas en los nacidos vivos. Es muy probable que la incidencia de cardiopatías congénitas sea más elevada en abortos espontáneos precoces, debido a la significativa asociación con cromosomopatías.

La hipótesis de que la TN aumentada puede ser una traducción de insuficiencia cardíaca de instalación precoz ha ganado relevancia cuando encontramos flujo anormal del ductus venoso en fetos con cariotipo normal y defecto cardíaco mayor.

Como consecuencia de estudios epidemiológicos cada vez más extensos que justificaron la asociación de la translucencia nucal aumentada (por encima de percentil 95 para la edad gestacional) y el riesgo aumentado de Trisomía 21 u otras anomalías cro-

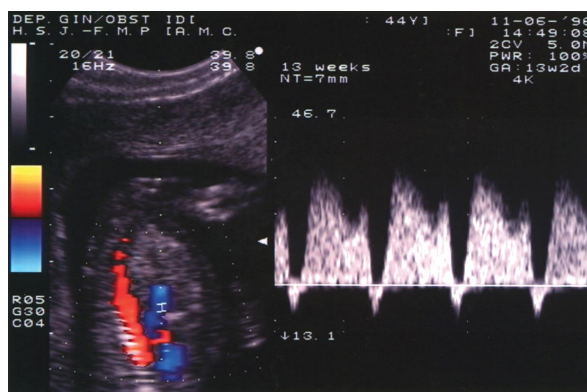


Figura 6. Onda de flujo obtenida por Doppler pulsado del ductus venoso de un feto de 13 semanas, evidenciando un patrón anormal, traducido por la presencia de onda A invertida (flujo retrógrado) durante la contracción auricular.

mosómicas, otra asociación significativa fue encontrada con una mayor prevalencia de defectos cardíacos. Estos estudios anatomopatológicos del aparato cardiovascular de fetos con translucencia nucal aumentada, con cariotipo normal u anormal, evidenciaron una elevada prevalencia de anomalías cardíacas y de grandes arterias (defectos septo ventriculares y estenosis del istmo aórtico) (Tabla 2). Más recientemente, la observación de un cohorte poblacional de 29.154 fetos cromosómicamente normales, permitió confirmar la elevada prevalencia de malformaciones cardíacas en subpoblaciones con TN por encima del percentil 95: los 50 casos con cardiopatías mayores (prevalencia de 1,7 por cada 1000 embarazos), 28 (56%) incluidos en un subgrupo de 1822 fetos con TN aumentada.

La demostración de ausencia de inversión de flujo del ductus venoso durante la contracción auricular es alrededor del 80% de los fetos con translucencia nucal aumentada y cromosopatías entre las 11-14 semanas; parece ser una traducción indirecta de falla cardíaca en presencia o ausencia de defecto cardíaco (Fig.- 7). Este hecho está implícito en los resultados bioquímicos de Hyett et al, (1996) que demuestran un aumento del factor natriurético auricular en tejido cardíaco de fetos con trisomía.

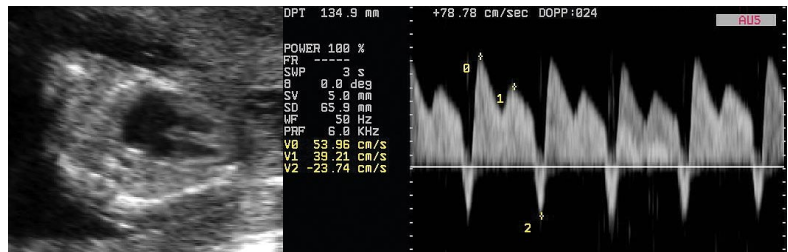


Figura 7. Defecto auriculoventricular completo en un feto de 13 semanas. Presenta flujo invertido del ductus venoso durante la contracción auricular (cortesía de Dr. Luis Gómez).

La existencia de flujo anormal del ductus venoso sería descrita en el 2º y 3º trimestre en algunas situaciones de disfunción cardíaca, resultante de defectos cardíacos estructurales, cardiopatías post-taquicárdicas y de hipoxia fetal terminal u en situación de post-carga ventricular directa aumentada. Este patrón de flujo ausente o invertido durante la contracción auricular es fácilmente explicable: cuando las aurículas se contraen contra un ventrículo poco distensible, sujeto a aumentos de pre o post-carga, o con una disminución de la contractibilidad debido a la inmadurez, la proporción de sangre que se expulsa retrógradamente para el compartimiento venoso es mayor que cuando el llenado ventricular no está afectado.

También en el 1º trimestre de embarazo, el flujo ausente o invertido

durante la contracción auricular del ductus venoso ocurre en fetos con diversos tipos de defectos cardíacos, que generalmente no están asociados con insuficiencia cardíaca manifiesta. Estas manifestaciones hemodinámicas no es de sorprender, ya que en el 1º trimestre los ventrículos son menos distensibles, tienen menor diámetro y son más inmaduros (el miocardio fetal tiene miocitos menos organizados y de menor número de sarcomeros por unidad de masa). Por lo tanto el miocardio desarrolla una mayor tensión activa comparada con un miocardio de un adulto, es decir, se desarrolla una mayor presión para cualquier volumen. Esta menor distendibilidad está todavía ampliamente demostrada por la menor predominancia de llenado ventricular dependiente de la contracción auricular ("onda A") en relación a la fase de llenado ventricular pasiva, habitualmente representada por la onda E, en el flujo transtricuspidal o transmitral.

Se sabe incluso que en el 1º trimestre la post-carga es particularmente alta debido a la elevada resistencia placentaria y el hecho de que el feto aún no tiene un sistema renal suficientemente desarrollado para contrarrestar eficazmente la retención hídrica. Por otro lado, a diferencia de los ventrículos maduros, no existe en este momento una reserva cardíaca

Tabla 2.

PREVALENCIA DE DEFECTOS CARDÍACOS MAYORES EN FETOS CROMOSÓMICAMENTE NORMALES CON TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA (HYETT ET AL, 1997 B).		
Translucencia nucal (mm)	Número de fetos (n)	Prevalencia de defectos cardíacos
2,5-3,4	1102	5,4/1000
3,5-4,4	188	26,6/1000
4,5-5,4	56	33,8/1000
5,5	43	232,6/1000
Total	1389	17,3/1000

que permita soportar un aumento de la post-carga sin alterar significativamente la función diastólica. Por lo tanto cualquier aumento de post-carga se refleja drásticamente una extensión de la relajación y por tanto, contribuye a la disminución del llenado ventricular.

La aparición del flujo anormal del DV (flujo ausente o invertido durante la contracción auricular) en fetos con cariotipo normal y translucencia nuchal aumentada, tiende a identificar el grupo con mayor riesgo de presentar cardiopatía. Este flujo anormal del ductus venoso sería observado independientemente de la malformación cardíaca que afecta al corazón derecho o izquierdo. Cuando la contracción auricular ocurre contra el ventrículo con una presión telediastólica elevada, hay flujo reverso en el sistema venoso.

Así, en los fetos con cariotipo normal y TN aumentada, el hallazgo de una onda A ausente o invertida en el DV, está asociada con una posibilidad tres veces mayor de presentar una cardiopatía congénita, mientras que en una onda normal de DV reduce a la mitad la posibilidad de ese feto de estar afectado por este tipo de anomalías.

Por lo tanto, la evaluación complementaria del patrón de flujo del ductus venoso, particularmente en fetos con translucencia nuchal aumentada, podría simbolizar una prueba de detección de cardiopatías de segundo nivel, comprensiblemente menos sensible y más específica, que permita eficazmente preseleccionar las gestantes que se beneficiarán con una ecocardiografía detallada al inicio del 2º trimestre. Esta medida podría contribuir así para mejorar la programación terapéutica, mejorar la salud neonatal y minimizar el trauma emocional de los padres, al tener la posibilidad de realizar un asesoramiento más precoz.

## 2.4 Patrón flujométrico anormal del ductus venoso y anticipación del síndrome de transfusión feto-fetal en el embarazo gemelar monocoriónico

El síndrome es una complicación grave de los embarazos gemelares monocoriónicos, afectando cerca del 15%. Dado que las anastomosis vasculares están habitualmente presentes en casi todas las placentas monocoriónicas, debe asumirse que la transfusión interfetal es un acontecimiento normal en el embarazo con placenta monocoriónica. El hecho de existir secuelas, por lesión hipertensiva y desequilibrio circulatorio, después de la muerte de uno de los gemelos en este tipo de placentas, evidencia la existencia de comunicación entre las circulaciones de ambos fetos.

La primera referencia de un desequilibrio hemodinámico basado en la existencia de anastomosis profundas apareció a principios del siglo como propuesta para el mecanismo fisiopatológico subyacente para STFF. Sin embargo, solo en la década de los 90 fueron descritos los primeros estudios angioarquitectónicos de las placentas monocoriónicas en busca de la razón vascular para que solo una minoría de casos desarrollara STFF.

El desequilibrio del flujo de sangre a través de las comunicaciones vasculares placentarias desde el donante hasta el receptor puede ser resultado de una insuficiencia placentaria del lado de los donantes. Clínicamente este síndrome va a manifestarse por un feto receptor pletórico con hipervolemia (insuficiencia cardíaca congestiva), que orina en exceso (hidramnios), y un feto anémico, con hipovolemia (insuficiencia cardíaca de alto gasto), que orina poco (oligoamnios). Un aumento subsiguiente de resistencia periférica del donante favorece más el desvío de sangre para el receptor. Según estos autores, se

establece entonces un ciclo vicioso de hipervolemia-poliuria-hiperosmolaridad en el receptor que produce hidramnios e insuficiencia cardíaca congestiva en el mismo feto. La sobrecarga cardíaca en este gemelo puede además provocar la liberación de atriopeptina por las aurículas dilatadas y potenciar estas alteraciones vasculares, estableciéndose un fenómeno autónomo que se puede continuar incluso después de la interrupción de la transfusión interfetal.

Esta desproporción hemodinámica sería puesta en evidencia por estudios de flujometría Doppler en fetos con STFF: la circulación en el receptor mostró alteraciones compatibles con insuficiencia cardíaca por hipervolemia (disminución de las velocidades en el compartimento venoso durante la diástole y aumento de la presión ventricular telediastólica), mientras en el donador, las alteraciones circulatorias fueron consistentes con una disminución del retorno venoso por hipovolemia y aumento de post-carga cardíaca por elevación de la resistencia placentaria. Entre los hallazgos más comunes destacan la existencia de pulsatilidad en la vena umbilical, flujo ausente o invertido del ductus venoso durante la contracción auricular y regurgitación tricuspídea del receptor y el flujo telediastólico ausente o invertido en la arteria umbilical del donador, en los casos de STFF manifiesto.

Este concepto de desequilibrio hemodinámico de establecimiento precoz como explicación causal plausible para el STFF fue descrito por primera vez por Sebire, que demostró la asociación entre la translucencia nuchal (TN) aumentada y la posibilidad de desarrollar STFF. El valor predictivo positivo o negativo de TN por encima del percentil 95 como anticipatorio de STFF fue respectivamente, el 38% y 91%, mientras que la probabilidad de un feto con TN por encima del percentil 95 desarrollaría STFF sería de 4,4%.



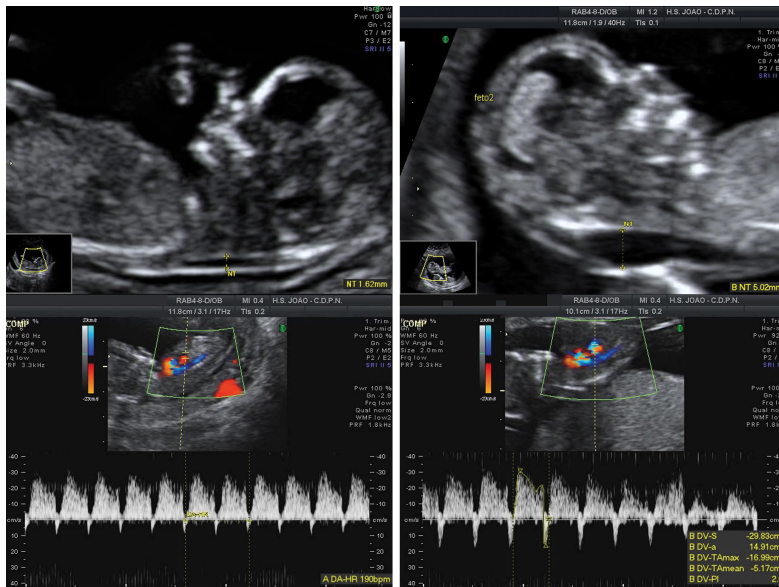


Figura 8. Gemelos monocoriónicos de 13 semanas en se se encuentra una translucencia nucal (TN) normal en el feto 1 (TN=1.63mm) y aumentada en el feto 2 (TN=5.5mm). Flujo normal del ductus venoso del 1º feto (probable donante) y flujo invertido en el ductus venoso del 2º feto (probable receptor)

La propuesta de estos autores sería que la existencia de TN aumentada podría ser la expresión precoz de desequilibrio hemodinámico en ausencia de un defecto cardíaco, lo que está de acuerdo con la hipótesis de que la TN aumentada podría ser una manifestación de disfunción cardíaca. En el 2007, Kagan y colaboradores demostraron que una discrepancia interfetal de TN superior a 20%, tuvo una sensibilidad de 63% para muerte fetal precoz y 52% para STFF grave.

Se sabe que el ductus venoso es una estructura crucial en la distribución y regulación de sangre umbilical bien oxigenada y que posee un componente altamente sensible en las alteraciones de capacidad funcional cardíaca la "onda" A.

El hallazgo de flujo nulo o invertido del ductus venoso durante la contracción auricular (en el feto receptor), en este mismo espacio temporal (11-14 semanas), en gemelos monocoriónicos con diferencia de TN

interfetal por encima de 0.6mm ha demostrado ser premonitor de desarrollar STFF (Fig. 8). En un trabajo reciente que demostraron la discrepancia de la longitud corono-nalga de por sí no es predictiva de STFF. Ya una diferencia de TN  $\geq$  0.6mm evidencia una sensibilidad de 45.5% con una especificidad de 86.9%. La presencia de flujo anormal en por lo menos uno de los DV mostró una sensibilidad de 72.7% (especificidad=91.7%). Estos hallazgos traducían un riesgo relativo de desarrollar STFF de 11.86 veces si el flujo de la onda A estaba ausente o invertido en por lo menos en uno de los DV, que ascendieron a 21 veces (IC 95% 5.47-98.33) cuando esta alteración se combinó con  $\Delta$ NT >20%.

### 2.5 Patrón flujométrico anormal del ductus venoso y resultado perinatal adverso.

La posibilidad de resultados perinatales adversos está aumentada en fetos con TN aumentada y cariotipo

normal: si un resultado adverso está descrito en 2.7% de los fetos con TN < P95, la verdad es que aumenta drásticamente hasta 19.3% en aquellos con TN > P95.

Si este hallazgo fuese combinado con una onda flujométrica anormal de DV, y siendo que la prevalencia de esta alteración es mayor en grupos en donde hay abortos y muerte fetal (10,8%), esta alteración aumenta la probabilidad de pérdida fetal: en el grupo con TN > P95, el pronóstico es desfavorable en un 8,9%, en aquellos con onda A normal en DV; pero, un 70,9% en aquellos con A invertida. Incluso en el grupo de fetos con TN < P95, este pronóstico adverso se observó en un 2,6% de los fetos con onda A normal en el DV, pero un 7% en aquellos con flujo invertido de la onda A.

### 3. RETORNO VENOSO EN EL 2º Y 3º TRIMESTRE: FLUJO ARED E HIPOXIA FETAL CRÓNICA.

En condiciones normales, la placenta se define como una zona de baja resistencia, y que asegura un flujo siempre anterógrado en la arteria umbilical, aorta y vasos útero-placentarios, a lo largo del ciclo cardíaco. A pesar de que la diástole no es un proceso fundamentalmente "pasivo" a medida que la impedancia vascular aumenta, el flujo diastólico disminuye; el mismo se encuentra con un aumento de la impedancia placentaria que va a resultar en una disminución del flujo diastólico placentario. Por lo tanto, una flujometría Doppler anormal en la arteria umbilical parece reflejar una impedancia vascular placentaria (capacitación vascular placentaria) comprometida en poder identificar no solo situaciones de hipoxia fetal sino también los embarazos de riesgo de pronóstico perinatal adverso. Estudios de meta-análisis demostraron que el uso de flujometría Doppler en la arteria ute-

rina en gestantes de riesgo podría contribuir a la reducción de la mortalidad perinatal en aproximadamente 40%, sin aumento de la morbilidad materna.

En tanto, solo a partir del momento en que el efecto Doppler tiene aplicación clínica, es que se hizo posible la investigación hemodinámica no invasiva del feto humano, especialmente en situaciones de “insuficiencia placentaria”. El flujo telediastólico ausente o invertido en arterias umbilicales (flujo ARED) (Fig. 9) refleja un compromiso de por lo menos 50% del árbol vascular vellositario.

La aparición de un patrón flujométrico anormal en la arteria umbilical parece pronto coincidir con un defecto importante en la perfusión fetoplacentaria y que se puede traducir clínicamente como restricción del crecimiento intra-uterino, hipoxia fetal y academia. Este patrón anormal está asociado con una mortalidad perinatal aumentada (aproximadamente de 360/500/oo), en comparación con la mortalidad perinatal en fetos con 1000-1500g (50/oo) y fetos con 500-1000g (200/oo); sumándose además que aproximadamente un tercio de estas gestantes, desarrollará pre-eclampsia. El beneficio de la técnica de eco-Doppler parece, sin embargo, estar limitado a las gestantes consideradas “clínicamente” de alto riesgo antes de las 34 semanas, tal como aquellas afectadas

por pre-eclampsia y/o restricción del crecimiento intrauterino. La ausencia del flujo en la arteria umbilical durante la telediástole ventricular es rara en fetos con un desarrollo normal después de esta edad gestacional, dado que las consecuencias perjudiciales de una perfusión placentaria significativamente afectada (muerte intrauterina, pre-eclampsia grave, restricción de crecimiento intrauterino grave) ya se han producido con anterioridad.

Los intentos de rastrear las alteraciones de perfusión placentaria en gestantes consideradas “clínicamente” de bajo riesgo, utilizando la onda de flujo en la arteria umbilical, han demostrado ser ineficaz. Es bien sabido que la flujometría Doppler en arteria umbilical es una prueba débilmente predictiva de bienestar en fetos pequeños para la edad gestacional después de las 36 semanas y es clínicamente poco relevante la monitorización de fetos post-término.

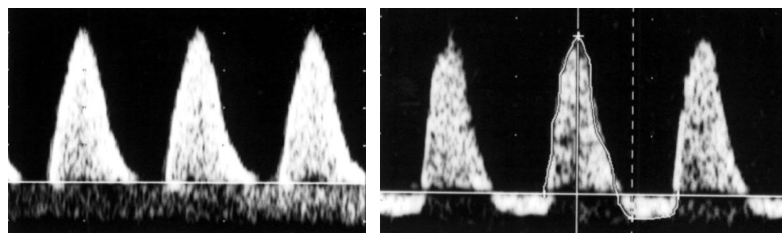
Si todas estas consideraciones de índole clínica obtienen problemas de difícil respuesta, también la controversia sobre los mecanismos fisiopatológicos de flujo ARED se mantienen insolubles. El concepto original de obliteración de los vasos placentarios propuesto por Giles, Trudinger y Baird (1985) continúa aceptado como base fisiopatológica del flujo ARED. Sin embargo, esta teoría no

explica satisfactoriamente el por qué de fetos con flujo ARED pueden sobrevivir más de un mes sin aquellas secuelas importantes, mientras otros se deterioran rápidamente, especialmente si coexiste una situación de pre-eclampsia. Estudios estereológicos de vellosidades terminales, el principal centro de intercambio de gases respiratorios, demostraron la reducción en el área transversal de la placenta ocupada por estas vellosidades en fetos con restricción de crecimiento intrauterino y flujo ARED. Estudios complementarios de las vellosidades terminales en fetos afectados con el flujo ARED, efectuados por microscopía electrónica de barrido, mostraron que estas estructuras son alargadas, no tortuosas y no ramificadas, y que favorecen un aumento de impedancia vascular mediada por los capilares y dificulta el intercambio transplacentario de gases. El examen histológico de las vellosidades terminales, conducido en paralelo, evidenció fibrosis del estroma y detención de la proliferación trofoblástica, más compatible con una situación de aumento de tensión local del oxígeno que da con “hipoxia placentaria”.

Considerando la poca fiabilidad de la flujometría Doppler para estimar el volumen sanguíneo de los vasos fetales, el análisis del perfil de la onda de flujo mostró ser un método de elección para la evaluación hemodinámica fetal y útero-placentaria. Por otro lado, como la hipoxia fetal es muchas veces causada por lesiones placentarias, la monitorización de las alteraciones de la resistencia vascular placentaria a través del estudio de flujometría Doppler umbilical puede servir como método de cribado de compromiso fetal.

A pesar de todas las evidencias, la existencia de una flujometría Doppler umbilical “anormal” refleja la presencia de lesión placentaria más no la verdadera extensión del com-

Figura 9. Flujo ARED: a. flujo telediastólico ausente en arteria umbilical; b. flujo telediastólico invertido en arteria umbilical (AU).



a. Flujo telediastólico ausente en AU.

b. Flujo telediastólico invertido en AU.



promiso fetal. Por lo tanto, la flujometría Doppler de la arteria umbilical es más una prueba placentaria que una prueba fetal. El sufrimiento fetal está asociado con las alteraciones de los dos lados de la circulación, es decir, cuando la redistribución de sangre oxigenada llega a su límite máximo en el sector arterial, alteraciones peculiares surgirán en el compartimiento venoso, particularmente en el ductus venoso, que es el principal distribuidor de sangre oxigenada en el feto.

### 3.1 El embarazo único

El enfoque de la vigilancia del bienestar fetal, ha sido separado de la evaluación del compartimiento arte-

rial e intra-cardíaco. De hecho, algunas investigaciones previas demostraron la importancia de los cambios en la velocidad a nivel del retorno venoso, como una manera de reflejar la disminución del gasto o la contractilidad del ventrículo derecho en situaciones de aumento de la post-carga (Fig. 10). Un índice del DV elevado u onda A invertida tiene tasas semejantes de muerte fetal, neonatal y perinatal, siendo estas superiores a las observadas en los fetos con flujo del DV normal.

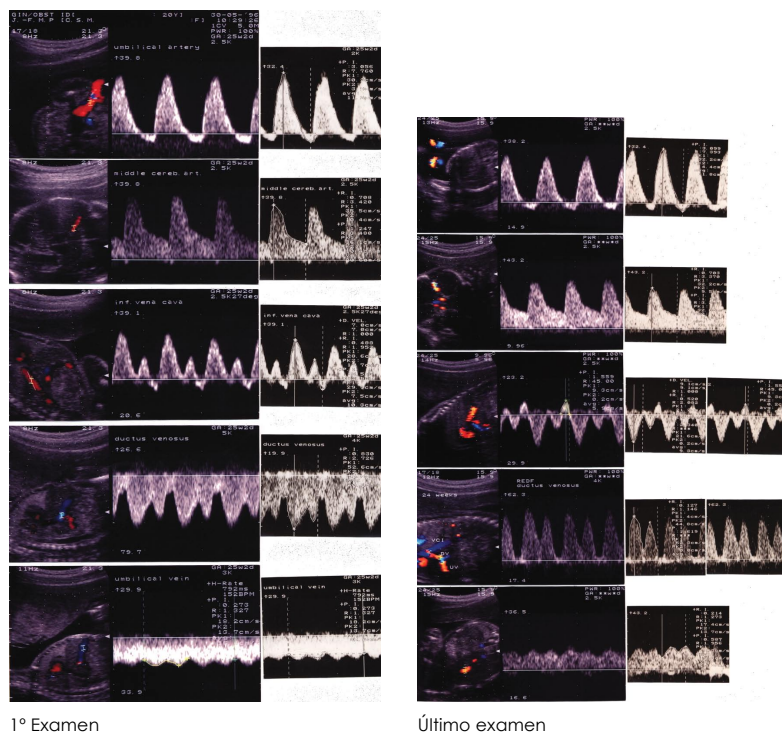
Teniendo en cuenta que las alteraciones en el sector venoso parecen ocurrir después del establecimiento de la redistribución del sector arterial, la evaluación del retorno venoso

puede ser un instrumento válido para la monitorización y categorización del agravamiento de las condiciones hemodinámicas en fetos con hipoxia fetal crónica. Un estudio transversal de Hecher y colaboradores, y más recientemente, Baschat y cols evidenciaron alteraciones significativas del retorno venoso en gestaciones de alto riesgo, provocadas por el aumento de la post-carga (la insuficiencia cardíaca diastólica puede ocasionar la aparición de patrones anormales del flujo de la vena umbilical, vena cava inferior y ductus venoso). Por otro lado, la monitorización longitudinal de un feto con flujo ARED de inicio precoz, hasta su muerte *in útero*, efectuada por nuestro grupo, reveló más de una vez que las alteraciones observadas en el sector venoso no solo parecían marcar el inicio de la descompensación hemodinámica sino también se presentaron como una señal de mal pronóstico fetal.

La descompensación es un proceso continuo y no de establecimiento abrupto, que se establece de una forma secuencial a lo largo del tiempo. A medida que se observa el deterioro del llenado ventricular, se verifica un aumento de la velocidad máxima durante la diástole precoz, con una aceleración y desaceleración abruptas, que puede ser un indicador de un patrón restrictivo de llenado ventricular. Este patrón es muy probable que sea resultado de un aumento de las presiones telediastólicas y de una disminución de la distendibilidad ventricular.

En el feto, el ductus arterial permite que el flujo sanguíneo del ventrículo derecho alcance la aorta descendente y se mezcle con la sangre proveniente del arco aórtico. Debido a este aspecto en particular, el gasto ventricular derecho es fuertemente influenciado por las alteraciones de la impedancia vascular, especial-

**Figura 10.** 1º examen: Patrón de las ondas de flujo sanguíneo obtenido por Doppler a las 25 semanas de la arteria umbilical (flujo telediastólico invertido). Arteria cerebral media (patrón de redistribución), vena cava inferior (patrón normal), ductus venoso (patrón normal) y vena umbilical (pulsatilidad dicrota); último examen: realizado antes de la muerte intrauterina a las 26 semanas y 6 días en que se nota la aparición del flujo nulo en el ductus venoso durante la contracción venosa.





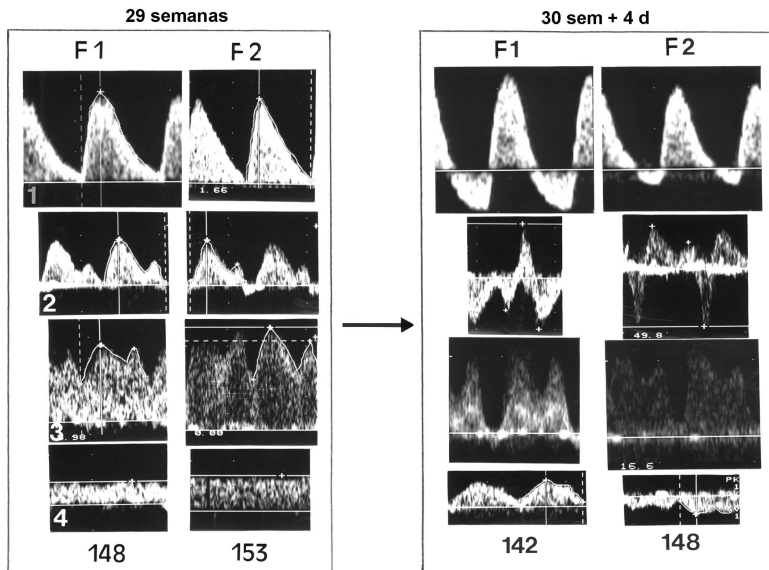


Figura 13. Patrón de onda de flujo de sanguíneo obtenida por Doppler en la arteria umbilical, la vena cava inferior, el ductus venoso y la vena umbilical en el 1er cuadro (F1) y 2do cuadro (F2). Columna izquierda: exploración a las 29 semanas, donde hay ausencia de flujo diastólico umbilical en un feto, con el patrón normal en la vena cava inferior, el ductus venoso y la vena umbilical, la columna de la derecha: el último examen a las 30 de semanas + 4 días donde hay un flujo arterial diastólico invertido tanto en los fetos, así como aumento en el flujo retrógrado de la vena cava inferior y de pulsatilidad ductus venoso y de la vena umbilical.

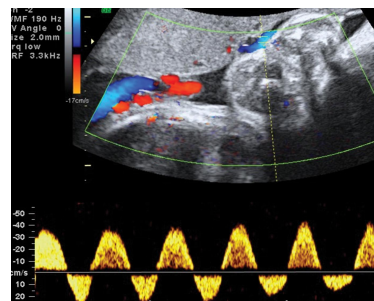
suficiencia placentaria con lesiones isquémicas y depósitos perivillosarios de fibrina. Estas alteraciones condicionan a una disminución irreversible del área de intercambio vellositario y compromiso fetal.

Finalmente, en los casos de flujo ARED intermitente, este parece ser causado por la presencia de ondas transmitidas de gemelo mayor para el cordón del gemelo más pequeño (presencia de anastomosis arterioarteriales voluminosas) (Fig. 14). La evolución es atípica, existiendo un riesgo aumentado de muerte súbita del feto con restricción del crecimiento y un mayor riesgo de lesión cerebral en gemelos con un crecimiento normal.

Así pues, parece que las alteraciones en el compartimento venoso son cruciales para la monitorización del deterioro hemodinámico progresivo en los fetos con flujo ARED y la discri-

minación de señales de compromiso fetal, ya sea en embarazos unifetales o embarazos múltiples. La definición de corionicidad es, sin embargo, fundamental para la comprensión y orientación en los casos de flujo en ARED en embarazo gemelar, desde las primeras etapas del embarazo.

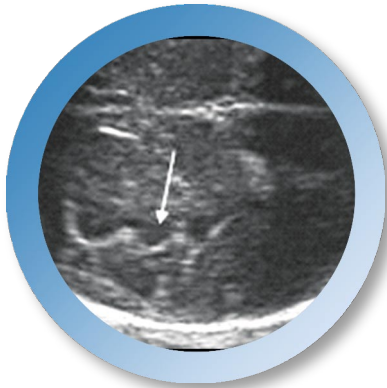
Figura 14. Anastomosis arterioarterial en embarazo monocoriónico con patrón flujométrico bifásico.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Alfrevic Z, Neilson JP. Doppler ultrasonography in high-risk pregnancies: systematic review with meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172: 1379-87.
2. Areias JC, Matias A, Montenegro N. Venous return and right ventricular diastolic function in ARED flow fetuses. *J Perinat Med* 1998; 26: 156-67.
3. Baschat AA, Gembruch U, Weiner CP, Harman CR. Qualitative venous Doppler waveform analysis improves prediction of critical perinatal outcomes in premature growth-restricted fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;22(3):240-5.
4. Baschat AA, Güclü S, Kush ML, Gembruch U, Weiner CP, Harman CR. Venous Doppler in the prediction of acid-base status of growth-restricted fetuses with elevated placental blood flow resistance. *Am J Obstet Gynecol*. 2004;191(1):277-84.
5. Baschat AA, Güclü S, Kush ML, Gembruch U, Weiner CP, Harman CR. Venous Doppler in the prediction of acid-base status of growth-restricted fetuses with elevated placental blood flow resistance. *Am J Obstet Gynecol*. 2004;191(1):277-84.
6. Baschat AA. Arterial and venous Doppler in the diagnosis and management of early onset fetal growth restriction. *Early Hum Dev*. 2005;81(11):877-87.
7. Baschat AA, Harman CR. Venous Doppler in the assessment of fetal cardiovascular status. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2006; 18(2):156-63.
8. Baschat AA. Doppler application in the delivery timing of the preterm growth-restricted fetus: another step in the right direction. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004;23(2):111-8.
9. Doppler French Study Group. A randomised controlled trial of Doppler ultrasound velocimetry of umbilical artery in low risk pregnancies. *Br J Obstet Gynecol* 1997; 104: 419-24.
10. Goffinet F, Paris-Llado J, Nisand I, Bréart G. Umbilical artery Doppler velocimetry in unselected and low risk pregnancies: a review of randomised controlled trials. *Br J Obstet Gynecol* 1997; 104: 425-30.
11. Hecher K, Campbell S, Doyle P, Harrington K, Nicolaides KH. Assessment of fetal compromise by Doppler ultrasound investigation of the fetal circulation. *Circulation* 1995a; 91:129-38.

12. Kagan KO, Gazzoni A, Sepulveda-Gonzalez G, Sotiriadis A, Nicolaides KH. Discordance in nuchal translucency thickness in the prediction of severe twin-to-twin transfusion syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29(5): 527-32.
13. Kingdom CP, Rodeck CH, Kaufmann P. Umbilical artery Doppler - more harm than good? *Br J Obstet Gynecol* 1997; 104: 393-6.
14. Kiserud T. Hemodynamics of the ductus venosus. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1999; 139-147.
15. Kiserud T, Acharya G. The fetal circulation. *Prenatal Diagn* 2004; 24: 1049-59.
16. Kiserud T, Kessler J, Ebbing C, Rasmussen S. Ductus venosus shunting in growth-restricted fetuses and the effect of umbilical circulatory compromise. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006; 28(2):143-9.
17. Laurin J, Marsal, Persson PH, Lingman G. Ultrasound measurement of fetal blood flow in predicting fetal outcome. *Br J Obstet Gynaecol* 1987; 94: 940-8.
18. Maiz N, Plasencia W, Dagklis T, Faros E, Nicolaides KH. Ductus venosus Doppler in fetuses with cardiac defects and increased NT. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31 (3): 256-60.
19. Maiz N, Valencia C, Emmanuel EE, Staboulidou I, Nicolaides KH. Screening for adverse pregnancy outcome by ductus venosus Doppler at 11-13 weeks + 6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 112 (3): 598-605.
20. Maiz N, Valencia C, Kagan KO, Wright D, Nicolaides KH. Ductus venosus Doppler screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks + 6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33 (5): 512-7.
21. Matias A, Montenegro N, Areias JC, Pereira Leite L. Hemodynamic evaluation of the first trimester fetus with special emphasis on venous return. *Human Reproduction Update* 2000; 6 (2): 177-189.
22. Maulik D. Doppler velocimetry for fetal surveillance: randomized clinical trials and implications for practice. In: *Doppler ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. Maulik D (Ed), Springer-Verlag, New York 1997; 375-91.
23. Miller J, Turan S, Baschat AA. Fetal growth restriction. *Semin Perinatol*. 2008; 32(4): 274-80.
24. Montenegro N, Matias A, Areias JC, Barros H. Ductus venosus revisited: a Doppler blood flow evaluation in the first trimester of pregnancy. *Ultrasound Med Biol* 1997a; 23: 171-6.
25. Montenegro N, Laurini R, Brandão O, Nogueira R, Matias A, Santos F, Barros H. Placental findings in fetuses with absent or reversed end-diastolic blood flow (ARED flow) in the umbilical artery: a reappraisal. *J Maternal-Fetal Invest* 1997b; 7: 175-9.
26. Montenegro N, Santos F, Tavares E, Matias A, Barros H, Pereira Leite L. Outcome of 88 pregnancies with absent or reversed end-diastolic blood flow (ARED flow) in the umbilical arteries. *Obstet Gynecol* 1998; 79: 43-6.
27. Neilson JP, Alfirevic Z. Doppler ultrasound in high risk pregnancies. In: *Pregnancy and Childbirth Module*, Cochrane Database of Systematic Reviews. Review N°. 07357, disk issue. Oxford: Cochrane Updates on Disk, Update Software. Enkin MW, Keirse MJNC, Renfrew MJ, Neilson JP (Eds). *The Cochrane Library* ; Oxford 1998.
28. Okamura K, Watanabe T, Ando J, Yajima A. Blood gas profiles of fetuses with abnormal Doppler flow in the umbilical artery. *Am J Perinatol* 1996; 13: 297-300
29. Ozcan T, Sbracia M, d'Ancona JA, Copel JA, Mari G. Arterial and venous Doppler velocimetry in severely growth-restricted fetus and associations with adverse perinatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 39-44.
30. Pennati G, Bellitti M, Ferrazzi E, Rigano S, Garberi A. Hemodynamic changes across the human ductus venosus: a comparison between clinical findings and mathematical calculations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 9: 383-91.
31. Rizzo G, Capponi A, Talone PE, Arduini D, Romanini C. Doppler indices from inferior vena cava and ductus venosus in predicting pH and oxygen tension in umbilical blood at cordocentesis in growth-retarded fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7: 401-10.
32. Schmidt KG, Silverman NH, Rudolph AM. Assessment of flow events at the ductus venosus - inferior vena cava junction and at the foramen ovale in fetal Sheep by use of multimodal ultrasound. *Circulation* 1996; 93: 826-33.
33. Schwarze A, Gembruch U, Krapp M, Katalinic A, Germer U, Axt-Flie-dner R. Qualitative venous Doppler flow waveform analysis in preterm intrauterine growth-restricted fetuses with ARED flow in the umbilical artery--correlation with short-term outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005;25(6):573-9.
34. Turan OM, Turan S, Gungor S, Berg C, Moyano D, Gembruch U, Nicolaides KH, Harman CR, Baschat AA. Progression of Doppler abnormalities in intrauterine growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008; 32 (2):160-7.
35. Van Mieghem T, Deprest J, Klaritsch P, Gucciardo L, Done' E, Verhaeghe J, Lewi L. Ultrasound prediction of intertwin birth weight discordance in monochorionic diamniotic twin pregnancies. *Prenat Diagn* 2009; 29(3): 240-4.
36. van Splunder IP, Stijnen T, Wladimiroff JW. Fetal pressure gradient estimations across the ductus venosus in early pregnancy using Doppler ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 334-9.
37. Wijnberger LD, Bilardo CM, Hecher K, Stigter RH, Visser GH. Effect of antenatal glucocorticoid therapy on arterial and venous blood flow velocity waveforms in severely growth-restricted fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004; 23 (6): 584-9.



## ECOGRAFÍA EN MADUREZ FETAL

Adriana Medina de Bello

Uno de los mayores retos que ha enfrentado la Obstetricia y la Perinatología a lo largo de la historia ha sido el determinar la madurez fetal y establecer el momento óptimo para la resolución electiva del embarazo.

Si bien es cierto que cuando se habla de madurez fetal la atención la acapara el aparato pulmonar, también es cierto que a medida que la medicina perinatal evoluciona, la terapia fetal se consolida y la atención neonatal se optimiza, nos damos cuenta que el nacimiento de fetos pretérmino pulmonarmente maduros no siempre se correlaciona con neonatos sin secuelas.

Valcamonico<sup>(1)</sup> y cols, en un trabajo publicado en la Revista de Medicina Materno Fetal Neonatal en junio del 2007, destacan las complicaciones a mediano y largo plazo de niños con bajo peso al nacer, siendo protagonista el síndrome de distress respiratorio (SDR) con un 76,6% de los casos, la displasia broncopulmonar con un 20%. También figuran la persistencia del ductus arterioso (29,7%), la tan temida enterocolitis necrotizante (5,5%), la subestimada retinopatía del pre término (26,6%) y las del sistema nervioso central: Hemorragia intraventricular (14,8%) y leucomalacia periventricular (14,1%). Eso, sin incluir otras propias de nuestro drama hospitalario, como la sepsis neonatal.

En este mismo trabajo se analizan las complicaciones a largo plazo, donde cerca del 40% de los niños sufren secuelas neurológicas de moderadas a severas tras 2 años de seguimiento.

Para los fetos nacidos antes de las 29 semanas de gestación, en quienes el riesgo de SDR supera el 60% y para aquellos nacidos después de las 37 semanas, cuando la incidencia es menor del 1%, la edad gestacional por sí sola se puede utilizar para predecir el riesgo de SDR y guiar el manejo del paciente. Sin embargo, entre estos dos extremos, el resultado de las pruebas de madurez pulmonar fetal, determinan el manejo perinatal. En algunos casos es posible posponer el parto electivo dando tiempo para que maduren los pulmones. En otros, en los que los factores maternos o fetales exigen un parto prematuro, es imperativo conocer el grado de madurez pulmonar para determinar el momento óptimo de resolución del embarazo y poner en marcha medidas farmacológicas tendientes a prevenir el desarrollo del SDR.

Fuchs y col<sup>(2)</sup> señalan que las complicaciones de la prematuridad alcanzan un 85% de la morbilidad y mortalidad perinatal en EEUU. A pesar que los neonatos severamente pretérmino son más susceptibles a sufrir las consecuencias de la pre-



maturidad, los pretérmino tardíos (aquellos nacidos entre las 34 semanas + 0 días y las 36 semanas + 6 días) constituyen la mayoría de los nacimientos pretérmino y experimentan más morbilidad que los neonatos a término.

Entre las causas que han aumentado la tasa de nacimientos entre las 34 y 37 semanas, se especula que son el cambio en los lineamientos del Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia (ACOG) con respecto al manejo no agresivo de la Amenaza de Parto Pretérmino y de la Ruptura prematura de Membranas mas allá de las 34 semanas y el incremento de la incidencia de cesáreas e inducciones de parto electivas con edades gestacionales poco precisas.

Para evitar la prematuridad iatrogénica, el Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia<sup>(3)</sup> recomienda que las cesáreas electivas no deben realizarse antes de las 39 semanas de gestación. Así en el 2008, actualizó las indicaciones para valoración de madurez fetal, en las que señala que todo parto electivo por debajo de las 39 semanas debe ser sometido a pruebas de madurez fetal a menos que:

- Se disponga de una medición de LCC entre las 6 – 11 semanas que avale una edad gestacional  $\geq$  39 semanas.
- La biometría fetal clásica entre las 12 – 20 semanas avale una edad gestacional  $\geq$  39 semanas.
- Hayan transcurrido 36 semanas desde el resultado de una prueba de GCH sub $\beta$  positiva en sangre u orina en un laboratorio confiable.
- Hayan transcurrido al menos 30 semanas desde el registro de la frecuencia cardíaca (FC) embrio fetal por ecografía.

Este último punto plantea controversia porque si recordamos los célebres trabajos de Trimor Tritsch<sup>(4)</sup> que señalan que la FC puede detectarse por ecografía a partir de las 5,4 semanas de amenorrea, y a ese valor le sumamos 30 semanas como proponen las pautas de la ACOG, estaríamos en riesgo de obtener un RN pretérmino.

Antes del advenimiento de la ecografía, la valoración de la madurez fetal se realizaba a través de parámetros clínicos – radiológicos, basándose fundamentalmente en la fecha de última menstruación, altura uterina y núcleos de osificación de Becklard, intentando predecir la madurez fetal a través del cálculo de la edad gestacional.

Posteriormente, aparecen las pruebas de madurez en líquido amniótico, dando paso a la etapa bioquímica, en la que destacan: índice lecitina/esfingomielina propuesto por Gluck y Kulovich, la prueba de estabilidad de la burbuja o test de Clements, el acortamiento del tiempo de coagulación también conocido como test de Hastwell, la medición de la densidad óptica a 650 nm (Sbarra), la prueba de molibdato de amonio. Más recientemente aparece la determinación de fosfatidilglicerol, el conteo de cuerpos lamelares, todos con excelente capacidad diagnóstica pero con la común limitante que la muestra se obtiene por un método invasivo como lo es la amniocentesis. Las pruebas de madurez pulmonar en líquido amniótico son un clásico, constituyéndose como un paradigma en la medicina perinatal y tradicionalmente han sido estándar de oro para contrastar otras pruebas de madurez fetal.

La amniocentesis bajo guía ultrasonográfica es un procedimiento mínimamente invasivo y benigno pero también tiene la posibilidad de acarrear serias complicaciones como la

RPM, DPP, corioamnionitis, hemorragia feto materna e incluso muerte fetal. (Todas estas complicaciones reportadas en la literatura médica con una incidencia de 0,7%)<sup>(3)</sup>. Muchas pruebas de madurez en líquido amniótico, necesitan que el líquido obtenido sea claro, no contaminado con sangre ni meconio. Por otra parte, no existe consenso con respecto a cuál prueba es la de mayor capacidad diagnóstica, cuál es la conducta ante los embarazos múltiples, cómo se interpretan los resultados en gestantes diabéticas y cuál es el intervalo para repetir la prueba después de un resultado inmaduro o indeterminado.

En general, las pruebas de madurez en líquido amniótico tienen alta sensibilidad pero altas tasas de falsos positivos, es decir, alta proporción de neonatos sin SDR con pruebas inmaduras. Por último, la mayoría de las pruebas de madurez fetal en líquido amniótico resultan positivas alrededor de las 35 semanas de gestación, tiempo en el cual el feto es aún cronológicamente pretérmino y por lo tanto no está exento de las complicaciones (morbilidad y mortalidad) propias del parto prematuro tardío. De hecho el SDR, la hemorragia intraventricular, la enterocolitis necrotizante han sido descritas en neonatos con pruebas de L/E maduras o fosfatidilglicerol positivas.<sup>(3)</sup>

Frente a la amniocentesis, la valoración ecográfica del feto puede permitirnos un acercamiento no invasivo para estimar el grado de madurez fetal alcanzado. A través de parámetros biométricos, funcionales y hemodinámicos, podemos inferir con alta capacidad diagnóstica el grado de madurez fetal, evitando así los potenciales riesgos inherentes a procedimientos invasivos.

Está ampliamente difundido y establecido que la mejor herramienta ultrasonográfica para estimar edad



gestacional es la medición de la LCC entre las 6 – 11 semanas, cuyos resultados arrojan una variabilidad de +/- 3 días. Pasado este tiempo, nos valemos de la biometría fetal clásica entre las 12 – 20 semanas con una variabilidad de 1 semana. Después del 3er trimestre, la biometría pierde su valor para el cálculo de edad gestacional ya que sus resultados pueden variar hasta 3 semanas con relación a la edad gestacional real. Sin embargo, el primer marcador ultrasonográfico propuesto para determinar madurez pulmonar fetal por ultrasonido fue un marcador biométrico; así Campbell<sup>(5)</sup>, en 1969, aceptó como válido para el diagnóstico de madurez fetal un DBP de 9,0 cms o más, pero tardó muy poco en aparecer la evidencia, muchas veces trágica, de que aquel criterio no era cierto del todo, ya que por ejemplo, fetos macrosómicos hijos de madres diabéticas, podían contribuir a dar falsos positivos.

Luego aparece el trabajo de Bree<sup>(6)</sup> en 1978, quien postula que la identificación ecográfica de material reflectivo en el líquido amniótico puede ser un marcador de madurez fetal. Sin embargo, en 1983, Parulekar demostró que las partículas en suspensión (flotación) libre en el líquido amniótico ya se pueden observar a mediados del segundo trimestre sin significación patológica.

Posteriormente, Grannum<sup>(7)</sup> en 1979, correlacionó el grado de madurez placentaria, con la edad gestacional y madurez fetal. El propuso que la presencia de placenta grado III se asociaba con madurez fetal en 100% de los casos.

Hoy sabemos que el proceso de maduración sónica de la placenta es paulatino, transicional y normalmente incompleto, lo que quiere decir que la placenta grado III, sólo se presenta en un 36 – 48% de los embarazos mayores de 37 semanas y hasta en

un 15% en gestaciones menores de 37 semanas.

La correlación entre madurez fetal y placentaria es real y estadísticamente significativa, pero la sensibilidad (capacidad para el diagnóstico de inmadurez) alcanza el 88%, con valores predictivos que oscilan entre 50 – 90%. Es oportuno destacar también que el proceso de maduración placentaria se puede ver acelerado en ciertas entidades clínicas como HTA y CIUR y retardado en Diabetes Mellitus e isoimmunización RH.

En 1983, Chinn y col.<sup>(8)</sup> y Mahony y col.<sup>(9)</sup> demostraron que los centros de osificación epifisarios de la extremidad inferior visibles mediante ecografía en el fémur distal y la tibia proximal pueden ser útiles en la evaluación ecográfica de la edad fetal y la madurez pulmonar. Estos autores demostraron que el núcleo de osificación distal del fémur (NODF) indica una edad menstrual de por lo menos 33 semanas con una precisión del 95% y que la presencia del núcleo de osificación proximal de la tibia (NOPT) indica una edad menstrual de por lo menos 35 semanas.

Poco después otros investigadores<sup>(10,11)</sup> observaron una relación L/E madura en todos los casos en los que el NODF era mayor de 6 mms de diámetro. También cuando la suma del NODF y NOPT era de 11 o más milímetros.

Más tarde, Mahony<sup>(12)</sup> demostró que el 100% de los fetos estudiados tenían un perfil pulmonar maduro cuando se podía identificar el núcleo de osificación proximal del húmero (NOPH) que aparece alrededor de las 38 semanas de amenorrea pero advirtió que existen estructuras altamente reflectivas (sinovía, cápsula) en esta región que se pudieran confundir con el NOPH.

Ante la presencia del NOPH podemos inferir que el feto es de térmi-

no, pero existe literatura médica que avala que la presencia de los núcleos de osificación de las epífisis de los huesos largos se relaciona más con el tamaño del hueso que con la edad gestacional y explica el por qué en fetos macrosómicos, los núcleos de osificación pueden aparecer precozmente.

En ese mismo año, Ziliani y cols<sup>(13)</sup> demostraron una estrecha relación entre los cambios observados en la imagen ecográfica del intestino fetal y la edad gestacional. Posteriormente, Giugni y cols, demostraron que 62,8% de los fetos portadores de intestino tipo IV tenían pruebas en líquido amniótico indicativas de madurez. También demostraron que en los embarazos de alto riesgo, el intestino tipo IV apareció precozmente (antes de las 37 semanas), postulándose que la hipoxia fetal crónica pudiera contribuir con la aceleración de la madurez intestinal tal como lo hace en cerebro y pulmón.

En 1984, Morris<sup>(14)</sup> utilizó un enfoque subjetivo para la evaluación ecográfica de la madurez pulmonar fetal, describiendo un cociente hígado/pulmón basado en el patrón de reflectividad observado en estos dos órganos y consideró que el pulmón fetal estaba maduro cuando su reflectividad era mayor que la del hígado fetal. En un pequeño grupo de pacientes, hubo una correlación excelente entre un cociente hígado/pulmón maduro y un perfil pulmonar bioquímico maduro. Morris recomendó que era necesario confirmar estos resultados en un estudio gran prospectivo. Hasta la fecha, no se ha publicado ningún estudio como éste.

## SISTEMA DE PUNTAJE DE MÚLTIPLES PARÁMETROS

En 1985, Salman y Quetel<sup>(15)</sup> describieron los resultados preliminares

de un estudio en curso en el que se utilizaban múltiples observaciones y mediciones para evaluar la madurez pulmonar fetal. Este enfoque tiene un considerable atractivo teórico porque tiene en cuenta muchos parámetros ecográficos que agrupados, tienen mayor capacidad diagnóstica que sus componentes por separado. También, Sosa<sup>(16)</sup>, en 1990, propone un sistema multiparamétrico de variables ecográficas bidimensionales al que denomina ecopuntaje de madurez e integra 4 parámetros ecográficos: el factor biparietofemoral (FBPF) que resulta de la suma del diámetro biparietal y el fémur como variables biométricas, el grado de madurez intestinal, la gradación placentaria y por último la presencia del NODF que obtiene su puntuación según sea su tamaño y morfología. El punto de corte para madurez fetal se establece como igual o mayor a 11 puntos. (Tabla 1)

Se han seguido incorporando variables en la Ecografía bidimensional en tiempo real para estimar edad gestacional y madurez fetal, así en el año 2007, Sosa y col<sup>(17)</sup> introducen la morfometría del lóbulo de la ínsula como variable neurológica, evidenciándose que la ínsula de Reil aumenta de longitud conforme avanza la edad gestacional y en gestaciones a término, la longitud de la ínsula tiende a ser mayor o igual a 2,8 cms y en su superficie aparecen lóbulos o indentaciones hacia el final del embarazo, alcanzando 3 o más lobulaciones cuando la edad gestacional supera las 37 semanas.

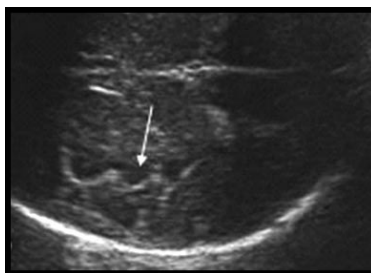


Figura 1. Ínsula de Reil de embarazo a término.

### VALORACIÓN DE LA MADUREZ PULMONAR FETAL POR ECOGRAFÍA DOPPLER

La introducción de la flujometría Doppler nos ha permitido una mayor comprensión de los cambios hemodinámicos que ocurren en el sector pulmonar fetal.

Recordemos que el lecho pulmonar recibe sólo una pequeña parte del flujo sanguíneo que es eyectado por el ventrículo derecho. Sutton<sup>(18)</sup> propone que ambos pulmones reciben apenas 1/5 del volumen sanguíneo eyectado por el ventrículo derecho, mientras que otros autores señalan que sólo el 3,7% del gasto cardiaco combinado perfunde al pulmón en el embarazo temprano y que el flujo pulmonar asciende hasta un 7% en el embarazo a término. Entonces, la mayor proporción del volumen/minuto del VD va hacia la circulación sistémica por la vía preferencial del Ductus arterioso de Botal y que la fracción destinada a perfundir el árbol pulmonar se va incrementando conforme avanza el proceso de

crecimiento y desarrollo del pulmón, el cual pasa por una serie de etapas que tiene por finalidad incrementar la arborización de bronquios preterminales y terminales, la multiplicación de los alvéolos y en consecuencia el incremento de la red perialveolar responsable final de la hematosis, es decir, cuando la edad gestacional se acerca al término, se produce una redistribución de flujo entre las ramas de la Arteria Pulmonar y el Ductus Arterioso, que en el embarazo temprano, dicha redistribución sigue la vía del ductus arterioso, situación que tiende a revertirse parcialmente al final de la gestación.

En cuanto a la fisiología del circuito pulmonar debemos recordar que es de alta resistencia, elevada presión y bajo flujo y que las presiones disminuyen y el flujo aumenta a medida que avanza la edad gestacional, pero el flujo pulmonar sigue siendo bajo, sobretodo si se toma en cuenta que sobre el VD recae 2/3 del gasto cardiaco combinado.

La onda de velocidad de flujo de la arteria pulmonar es monofásica con un pico máximo de velocidad que tiene un tiempo de aceleración muy rápido (rama ascendente vertical) y el de desaceleración menos rápido.

Ronald Ortega<sup>(19)</sup>, cardiólogo pediatra, fue el pionero en Venezuela en estudiar las ondas de velocidad de flujo de la arteria pulmonar, tipificándolas según su morfología.

- Tipo 1: Rama ascendente perpendicular a la línea de base y rama descendente con ligera

Tabla 1.

ECOPUNTAJE. SOSA, 1990					
Parámetro	0	1	2	3	4
FBPF	10	14,1	15,1	15,8	16,3
Placenta	0	1	2	3	
Intestino		1	2	3	4
NODF	Ausente	Lineal (1-3 mm)	Oval (3-5 mm)	Grande (>6 mm)	

inclinación. Su morfología recuerda el bisel de una aguja hipodérmica.

- Tipo 2: Rama ascendente con ligera inclinación pero no mayor que la rama descendente. Su morfología se asemeja a la punta de una lanza.
- Tipo 3: Rama ascendente de marcada inclinación, muy similar a la rama descendente. Su forma es de punta de flecha.

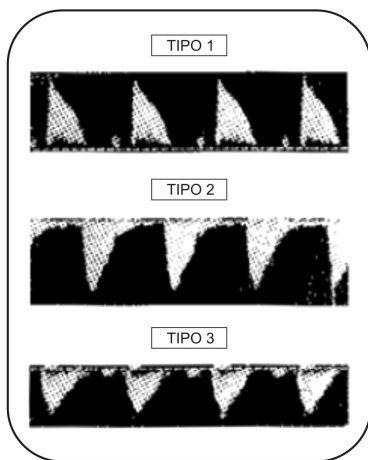


Figura 2. Morfología de la Arteria Pulmonar.

Giugni y col<sup>(20)</sup> demostraron que en los embarazos pretérmino, la onda predominante fue la tipo 1, mientras que la tipo 3 predominó en las gestaciones con 37 semanas o más.

La relación entre el tiempo de aceleración / tiempo de eyección es una de las formas de evaluar la impedancia de los grandes vasos, que no es más que el impedimento ofrecido por el vaso al flujo sanguíneo.

Partiendo del concepto que las velocidades de flujo dependen del diámetro de los vasos y de la resistencia vascular y que el tiempo de aceleración se acorta a medida que el diámetro se reduce o la resistencia vascular aumenta, resulta lógico pensar que en el tronco principal de la arteria pulmonar a medida que

avanza la edad de embarazo, el tiempo de aceleración va aumentando, ocupando una porción cada vez mayor del tiempo de eyección. Esto se explica porque la suma de las resistencias periféricas de las arteriolas bronquio alveolares, conduce a una disminución de la resistencia en el tronco principal de la arteria pulmonar, pese a que la resistencia individual de cada vaso periférico sea elevada.

Empleando el cociente tiempo de aceleración (TA) entre tiempo de eyección (TE) en ondas de velocidad de flujo de la arteria pulmonar, que traduce la impedancia del vaso, se evidenció que el tiempo de aceleración va aumentando progresivamente a medida que avanza la edad gestacional, al igual que lo hace el TA/TE, cuyo valor se ubica por encima de 0,31 para gestaciones de 37 semanas o más.

Posteriormente surgió la idea de evaluar los índices de impedancia en el ductus arterioso, encontrándose que la impedancia del ductus mostró una tendencia ascendente, (como resultado de su evolución anatomo – funcional), al contrario de lo que ocurrió en la arteria pulmonar, lo que llevó a los autores a correlacionar éstos dos índices entre sí, poniendo de manifiesto la redistribución de flujo que ocurre en el circuito AP- DA cercano al término.

En el año 2000, Sosa y Díaz<sup>(21)</sup> publican el trabajo titulado Índice relativo de impedancia Doppler entre el ductus arterioso y la arteria pulmonar (IRIDAPTATE) en el embarazo normal, pretérmino y postérmino, en el que señalan que valores de IRIDAPTATE menores a 1,1 se relacionan con embarazos mayores de 37 semanas, madurez hemodinámica del circuito pulmonar y ausencia de distress respiratorio en el neonato, estableciendo el diagnóstico de madurez fetal con una altísima capacidad diagnóstica (sensibilidad de 76%;

94% de especificidad; VPP de 95% y falsos positivos de 6%).

La ventaja del IRIDAPTATE sobre los otros marcadores ecográficos de madurez fetal es que se relaciona directamente con madurez pulmonar fetal y aunque fisiológicamente los cambios hemodinámicos en el circuito ductus arterioso - arteria pulmonar ocurren cercano al término, ante la presencia de noxas crónicas hipoperfusoras que, como ya sabemos, aceleran la madurez pulmonar fetal o en aquellos casos en los que el feto se beneficia con inductores de madurez fetal podemos evaluar la respuesta farmacológica a través del IRIDAPTATE, dictando el momento de interrupción en aquellos pacientes de alto riesgo donde la permanencia en el vientre materno es sentencia de muerte.

Para realizar el IRIDAPTATE, el plano de elección es el corte sagital de los arcos (aórtico y ductal) o alternatively el plano transversal medias-tinal alto del tórax fetal, a nivel de los grandes vasos, conocido como CAPTV. Una vez optimizada la imagen bidimensional, colocamos nuestro volumen de muestra en el tronco principal de la arteria pulmonar por encima de la valva de la pulmonar. Medidos el tiempo de aceleración y el tiempo de eyección y calculamos el TA/TE, al dividir el tiempo de aceleración entre el tiempo de eyección. Posteriormente localizamos el arco aórtico y inmediatamente después del nacimiento de la subclavia y el itsmo aórtico, colocamos nuestro volumen de muestra y realizamos el mismo procedimiento. Una vez obtenido los dos TA/TE, dividimos el del ductus arterioso (como numerador) entre el de la arteria pulmonar (como denominador). Este es un índice ángulo de insonación independiente, pero para una mejor representación de la onda es necesario mantener una orientación lo mas paralela posible al flujo sanguíneo (por debajo de 60°).

$$\text{IRIDAPTATE: } \frac{\text{Tiempo de aceleración Ductus A} / \text{Tiempo de eyección Ductus A}}{\text{Tiempo de aceleración A pulmonar} / \text{Tiempo de eyección A pulmonar}}$$

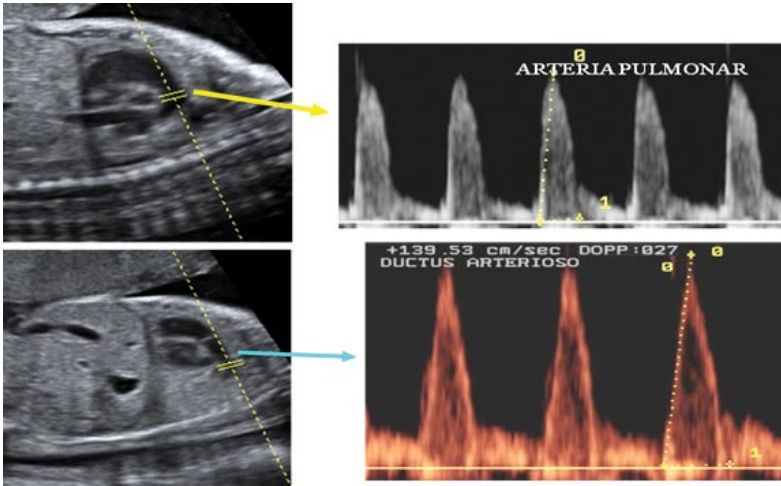


Figura 3. Metodología ecográfica.

Esta prueba de excelente capacidad diagnóstica, cambió radicalmente la conducta en cuanto a determinación de madurez fetal se refiere, ya que desde entonces, en nuestro centro de trabajo, no se realizan procedimientos invasivos (amniocentesis) para tal fin. Dada su elevada capacidad diagnóstica fue entonces incorporado al ecopuntaje modificado por el cual nos regimos hoy.

Si la puntuación obtenida es de 15 puntos o más, la probabilidad de madurez fetal es de 97,6%, con 4,3%

de falsos positivos y una especificidad del 98,7%.

En el año 2004, surgió la interrogante de evaluar la capacidad diagnóstica del IRIDAPTATE en hijos de madres diabéticas, partiendo de la base que el hijo de madre diabética retarda la madurez pulmonar por lo que el síndrome de distress respiratorio es más frecuente en este grupo de pacientes y se presenta aún en gestaciones mayores de 37 semanas.

Medina, Díaz y Tunaitis<sup>(22)</sup>, estudiaron a 36 gestantes diabéticas con-

troladas en las que se determinó el IRIDAPTATE en un lapso no mayor de 24 horas previas a la resolución del embarazo y en las que se evaluó la presencia o no de SDR en el neonato. Los resultados obtenidos fueron prácticamente idénticos a los del trabajo original realizado por Sosa y Díaz en el año 2000, por lo que concluimos que los fetos de las gestantes diabéticas controladas se comportan igual a la población general en cuanto a madurez pulmonar se refiere, recomendándose entonces el estricto control metabólico e instando a los colegas avocados a la atención perinatal a adoptar esta prueba inocua, no invasiva, reproducible, cuantitativa y rápida de realizar.

Existen otros parámetros Doppler que pudieran asociarse a madurez fetal ya que se modifican fisiológicamente al término del embarazo, tal como lo son las ondas transvalvulares, las cuales en el embarazo pretérmino tiene como característica que la onda E es de menor tamaño que la onda A, y cerca del término ambas ondas (E y A) se igualan para invertirse en el periodo postnatal. También, podemos observar vasodilatación cerebral fisiológica al término del embarazo, con IS/D <3, en presencia de una arteria umbilical normal. La inclusión de estos parámetros Doppler dentro del ecopuntaje debe ser objeto de estudio, ya que sólo se justificaría si aumentasen la capacidad diagnóstica de la prueba.

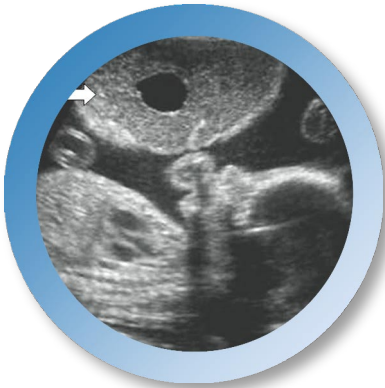
Tabla 2.

Parámetro	0	1	2	3	4
FBPF	10,0	14,1	14,8	15,8	16,3
Placenta	0	1	2	3	
Intestino		1	2	3	4
Núcleos Osificación	NODF -	NODF +	NODF +	NODF +	NOPH +
		lineal	oval	> 6mms	
				NOPT +	
IRIDAPTATE	> 1,1				< 1,1

1. Valcamonico A, Accorsi P, Sanzeni C, Martelli P, La Boria P, Cavazza A, Frusca T. Mid- and long-term outcome of extremely low birth weight infants: an analysis of prognostic factors. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2007 Jun; 20(6):465-71.
2. Fuchs K, Wapner R. Elective cesarean section and induction and their impact on late preterm birth. *Clinics in Perinatology.* 2006 Dic; 33(4).
3. American College of Obstetrics and Gynecologists (ACOG). Assessment of Fetal Lung Maturity (ACOG Educational Bulletin no. 97). Washington, DC, ACOG, 2008.
4. Timor-Tritsch, IE, Farine D, Rosen MG. A close look at early embryonic development with the high frequency transvaginal transducer. *Am J Obstet Gynecol* 159(3):676-81,1988.
5. Campbell S. The prediction of fetal maturity by ultrasonic measurement of the biparietal diameter. *J Obstet Gynaecol Br Commonw* 1969 Jul; 76(7):603-9.
6. Bree RL. Sonographic identification of fetal vernix in amniotic fluid. *J Clin Ultrasound* 1978; 4:270.
7. Grannum PA, Berkowitz RL, Hobbins JC: The ultrasonic changes in the maturing placenta and their relation to fetal pulmonic maturity. *Am J Obstet Gynecol* 133(8):915, 1979.
8. Chinn DH, Bolding DB, Callen PW, Gross BH, Filly RA. Ultrasonographic identification of fetal lower extremity epiphyseal ossification centers. *Radiology* 1983 Jun;147(3):815-8.
9. Mahony BS, Callen PW, Filly RA. The distal femoral epiphyseal ossification center in the assessment of third trimester menstrual age: Sonographic identification and measurement. *Radiology* 155(1):201, 1985.
10. Gentili P, Trasimeni A, Giorlandino C. Fetal ossification centers as predictors of gestational age in normal and abnormal pregnancies. *J Ultrasound Med* 3(5):193, 1984.
11. Tabsh KM. Correlation of ultrasonomic epiphyseal center and the lecithin/sphingomyelin ratio. *Obstet Gynecol* 64(1):92, 1984.
12. Mahony BS, Bowie JD, Killam AP, et al. Epiphyseal ossification centers in the assessment of fetal maturity: Sonographic correlation with the amniocentesis lung profile. *Radiology* 159(2):521, 1986.
13. Zillianti M, Fernández S. Correlation of ultrasonic images of fetal intestine with gestational age and fetal maturity. *Obstet Gynecol* 62:569-73, 1983.
14. Morris SE. Ultrasound: A predictor of fetal lung maturity. *Med Ultrasound* 8:1, 1984.
15. Salman F, Quetel T. Sonographic scoring of fetal pulmonic maturity. *J Ultrasound Med* 5 (Suppl):145, 1985.
16. Sosa A, Giugni G, Díaz L, Medina A, Martínez Y, Venero H, Bermúdez A, Perez-Canto G, González D. Apariencia ultrasonográfica de la insula de Reil durante la vida intrauterina y su relación con la edad gestacional. *Ultrasonografía Embrio-Fetal*1:3-7, 2006.
17. Sosa Olavarria A. Ecopuntaje: Evaluación de la madurez fetal. En: *Ultrasonografía y Clínica Embrio-fetal.* Primera Edición. Edit. Tatum. Valencia-Venezuela 1993; 6:75-80.
18. Sutton MS, Groves A, MacNeill A, Sharland G, Allan L. assessment of changes in blood flow through the lungs and foramen ovale in the normal human fetus with gestational age: a prospective Doppler echocardiographic. *Br Heart J.* 1994 Mar;71(3):232-7.
19. Ortega R, Charenbaux J, Pernetz MA, Rangosh A. Evaluación funcional del corazón fetal. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1992;52(4):203.212.
20. Sosa A, García M, Giugni G. Evaluación de las ondas de velocidad de flujo Doppler en la arteria pulmonar fetal durante la gestación. *Ultrasonido en Medicina* 1988; 14:1-5.
21. Sosa A, Díaz L. Índice relativo de impedancia doppler entre el ductus arterioso y la arteria pulmonar en el embarazo normal, pretérmino, y postérmino. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2000; 60(2):97-101
22. Medina A. Índice relativo de impedancia Doppler entre el ductus arterioso y la arteria pulmonar como prueba de madurez pulmonar fetal en hijos de madres diabéticas. *Ultrasonografía Embrio-Fetal* 1:8-14, 2006.







# UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA EN EL EMBARAZO GEMELAR

Mauro Parra Cordero

## I. INTRODUCCIÓN

En este capítulo evaluaremos la utilidad de la ecografía en el diagnóstico y manejo del embarazo gemelar. En general en un embarazo gemelar a igual que en cualquier otro embarazo, deberá realizarse al menos tres ecografías: 11<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> semanas, 20<sup>+0</sup>-24<sup>+6</sup> semanas y otra de crecimiento alrededor de las 32 semanas. El mínimo anterior nos permitirá determinar riesgos y diagnosticar eventuales complicaciones en la gran mayoría de los embarazos. Además, en un embarazo gemelar, dependiendo del tipo de corionicidad y sus riesgos específicos, deberán realizarse otras ecografías durante el embarazo.

Durante este capítulo, por lo tanto, evaluaremos brevemente la utilidad de la ecografía de 11-14 semanas en cuanto a determinar el diagnóstico del número de fetos y el tipo de corionicidad, lo cual será determinante para el pronóstico de esa gestación. Conjuntamente con lo anterior, en esa ecografía de primer trimestre, determinaremos el riesgo de aneuploidía, lo cual será evaluado en general, y en cuanto a los aspectos específicos del embarazo gemelar. También evaluaremos la utilidad de la ecografía de 20<sup>+0</sup>-24<sup>+6</sup> semanas de gestación en cuanto a su utilidad en evaluar el riesgo de parto prematuro, por indicación y/o

espontáneos. Específicamente nos referiremos también a la utilidad de la ecografía en el manejo de las patologías propias del embarazo gemelar monocorial, y menos profundamente, pues será tratado en otros capítulos de este texto, a la utilidad del Doppler en la determinación del momento de interrupción de la restricción de crecimiento fetal.

## II. EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de embarazo múltiple espontáneo es aproximadamente del 1-2%. Clásicamente, la incidencia de los embarazos múltiples de mayor orden se ha calculado empleando la regla de Hellín (1/80<sup>n</sup>, correspondiendo "n" al número de fetos). La incidencia de los embarazos gemelares dicigóticos, a diferencia de los monocigóticos, es altamente influenciada por el tipo de etnia poblacional (población asiática: 2-7/1000 vs. población negra: 20/1000), y en menor medida por la edad, multiparidad, uso de anticonceptivos y antecedentes familiares.<sup>(1)</sup>

## III. EMBRIOLOGÍA

Los embarazos gemelares se pueden clasificar de acuerdo a su cigocidad y corionicidad. Sin embargo, desde un punto de vista clínico y pronóstico, la segunda de ellas es la que debemos conocer e implementar.

Aproximadamente dos tercios de los embarazos gemelares espontáneos se originan de la fecundación de dos ovocitos, siendo todos ellos bicoriónicos. El tercio restante son los monocigóticos o gemelos idénticos, los cuales se originan de la división post fecundación del cigoto. Los gemelos monocigóticos se sub-clasifican de acuerdo al momento de la división celular en los siguientes subgrupos:

- 0-3 días (cigoto en etapa de mórula pre-implantacional): separación total del cigoto, y por lo tanto, formación de un gemelar bicorial biamniótico.
- 4-9 días (etapa de blastocisto): existe diferenciación del trofoblasto pero no del disco embrionario, y por lo tanto se genera un gemelar monocorial biamniótico.
- 9-12 días: existe diferenciación de la cavidad amniótica y disco embrionario, por lo tanto, la división celular genera un gemelar monocorial monoamniótico.
- Desde los 13 días, la división del disco embrionario es parcial y se genera un embarazo gemelar siamés.

En general, un tercio de los embarazos gemelares monocigótico son bicoriónicos, y los otros dos tercios son monocoriónicos. De los monocoriónicos, el 99% son biamnióticos, y del 1% restante, la mayoría son monoamnióticos, y muy ocasionalmente son embarazos siameses.

### III. IMPLICANCIAS CLÍNICAS

El embarazo gemelar, especialmente el monocoriónico, tiene una mayor morbi-mortalidad perinatal que los embarazos únicos (Tabla 1).

La mayor morbi-mortalidad del embarazo gemelar monocorial, mostrada en la tabla, está ocasionada esencialmente por la aparición de complicaciones tales como el síndrome de transfusión feto-fetal (STFF), restricción de crecimiento (RCF) selectiva y una mayor probabilidad de defectos congénitos.<sup>(2)</sup>

### IV. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA

#### 1. Ecografía 11<sup>+0</sup> - 13<sup>+6</sup> semanas

**Diagnóstico de corionicidad:** El diagnóstico de la corionicidad es clínicamente relevante y es posible efectuarlo a través de una evaluación ecográfica en el primer trimestre de la gestación. Antes de las 11 semanas de gestación, la imagen ecográfica de un par de sacos amnióticos y vesículas vitelinas, asociado a un espacio extracelómico único, hace el diagnóstico de un embarazo gemelar monocorial. El embarazo gemelar bicorial a esta edad gestacional se visualiza como un par de sacos gestacionales, y sus respectivos embriones y vesículas vitelinas, con un corión envolvente.

El diagnóstico entre 11<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> semanas de gestación se realiza a través de la visualización de dos signos:

- signo "lambda" ( $\Lambda$ ) en la separación de los sacos a nivel de la cara corial de la placenta, el cual es considerado un signo patognomónico de un embarazo bicorial
- el signo de "T" invertida, que es característico de los embarazos monocoriales.

La evaluación de la corionicidad tiene un valor predictivo positivo de 100% en este periodo, luego de las 14 semanas la habilidad de la ecografía de diagnosticar la corionicidad efectivamente se pierde. Sin embargo, dado que el problema diagnóstico es básicamente la pérdida del signo "lambda", y por lo tanto, un subdiagnóstico de los gemelos bicoriónicos, y el interés del diagnóstico de corionicidad es la pesquisa de los gemelos monocoriónicos, la implicancia clínica de este problema es un mayor número de casos que pueden ser diagnosticados erróneamente como monocoriales, y por lo tanto, esos embarazos tendrán un mayor número de controles ecográficos y médicos.<sup>(3)</sup>

#### Cribado de aneuploidia

**Aspectos generales:** La base del diagnóstico prenatal de aneuploidia en el primer trimestre de la gestación, independiente del número de fetos, es la combinación de marcadores ecográficos, bioquímicos y clínicos.<sup>(4)</sup> La edad materna, junto con la edad gestacional y el antecedente de aneuploidia previa, son los principales factores clínicos determinantes del riesgo "a priori" o "basal" de cualquier embarazo. En las últimas décadas ha habido un aumento significativo de la edad materna en las mujeres embarazadas, y por lo tanto, la capacidad de detección de la prueba de cribado variará dependiendo de los puntos de cortes que empleemos para su cálculo. Es así que, manteniendo un punto de corte de 35 años para el cálculo de riesgo, la sensibilidad de la prueba es alre-

Tabla 1.

MORBILIDAD SEGÚN CORIONICIDAD EN EL EMBARAZO GEMELAR			
	Únicos	Bicoriónicos	Monocoriónicos
Aborto (11-23 sem)	1%	2%	10%
Mortalidad perinatal (>23 sem)	0,5%	1,5%	3%
RCF (>0=1)	5%	20%	30%
Preeclampsia	2%	8%	8%
Parto prematuro (<32 sem)	1%	5%	10%
Defectos mayores	1%	1%	3%

dedor de 50%, pero con una tasa de falsos positivos, o sea mujeres mayores de 35 años sin aneuploidía, de alrededor de 25%. Por otro lado, si deseamos mantener una tasa de falsos positivos de 5%, la sensibilidad no es mayor de 30%.

Al adicionar al cálculo de riesgo la translucidez nucal, medida entre 11<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> semanas de gestación, la sensibilidad sube a alrededor de 80%, manteniendo falsos positivos de 5%. Además, si es posible agregar a esta prueba en forma contemporánea un par de marcadores bioquímicos, tales como la subunidad  $\beta$  de la gonadotropina coriónica ( $\beta$ -hCG) y la proteína asociada a la placenta-A (PAPP-A), la capacidad de detección mejora a 90%, manteniendo similares tasas de falsos positivos. Recientemente, el grupo de la Fetal Medicine Foundation ha incorporado un nuevo concepto de cribado secuencial empleando la combinación de marcadores bioquímicos, lo cual permitiría mejorar levemente la sensibilidad a través de determinar las concentraciones de los marcadores bioquímicos entre 8-10 semanas de gestación, y posteriormente, entre 11<sup>+0</sup>- 13<sup>+6</sup> semanas, evaluar la translucidez nucal. Esta aproximación permitiría detectar alrededor del 93% de los fetos con aneuploidía con un 3 a 4% de falsos positivos.<sup>(5)</sup>

Finalmente, y como un elemento primordial de reducción de los falsos positivos, o sea de los procedimientos invasivos y por ende de las pérdidas gestacionales asociadas a ellos, se ha introducido el concepto de incorporar otros marcadores ecográficos en un determinado grupo de riesgo de aneuploidía, denominado "riesgo intermedio". Este grupo con riesgo intermedio se define como aquel que presenta, luego de utilizar los tres componentes anteriormente señalados de cálculo de riesgo, un riesgo entre 1:50 y 1:999. Ellos representan al 15% de la población y con-



Figura 1.

tendrán a aproximadamente al 15% de los fetos con aneuploidía. Dependiendo del número de estos "otros marcadores ecográficos" que estén presentes, la sensibilidad mejorará (92 a 96%), pero más importante aún, los falsos positivos se reducirán solo a un 2%. Los marcadores ecográficos que tienen la capacidad de ser utilizados con ese objetivo, dado que todos ellos tienen una razón de verosimilitud superior a 10, son el hueso nasal, ángulo fascial, ductus venoso y regurgitación tricuspídea (Fig. 1).<sup>(6-8)</sup>

**Cribado de aneuploidía en el embarazo gemelar:** El cribado de aneuploidía en el embarazo gemelar ha utilizado los mismos elementos expresados anteriormente. Sin embargo, se deben tener ciertas consideraciones para su correcta interpretación, tales como el tipo de corionicidad y el aumento esperado de las concentraciones de los marcadores bioquímicos derivados de una placenta de mayor tamaño. La sensibilidad, combinando edad materna y translucidez nucal, es alrededor de 75-80% con una tasa de falsos positivos, dependiendo del tipo de corionicidad, del 10% para los bicoriónicos y 13% para los monocoriónicos.<sup>(9)</sup> Por otro lado, al combinar lo anterior con marcadores bioquímicos de primer trimestre, la sensibilidad puede subir a 85-90% con una tasa de falsos positivos de 10%.<sup>(10)</sup>

El cálculo del riesgo de aneuploidía en el embarazo gemelar bicorial, utilizando la translucidez nucal, edad materna y marcadores bioquímicos es específico e individual para cada uno de los fetos. Sin embargo, para los embarazos monocoriales, asumiendo que poseen un mismo material genético, el cálculo debe ser único para el embarazo. Por lo tanto, en casos de gemelares monocoriales con mediciones de translucidez nucal divergentes entre sí se deben tener las siguientes consideraciones:

- 1) ambos pueden ser cromosómicamente normales o anormales, pero con diferentes translucideces nucleales, lo cual obliga a entregar el riesgo de aneuploidía en base al promedio de ambas translucideces nucleales.
- 2) la diferencia observada en translucidez nucal puede ser un signo de una transfusión feto-fetal precoz, y por lo tanto, ese embarazo requerirá futuras evaluaciones.<sup>(11)</sup>

En las condiciones de discrepancia de translucidez nucal en embarazos gemelares monocoriales, los otros marcadores ecográficos nos podrían ayudar a discriminar entre una alteración cromosómica o eventos precoces de transfusión feto-fetal. Una ausencia de hueso nasal y/o un mayor ángulo facial serían útiles para apoyar una posibilidad de aneuploi-

día, mientras que la normalidad de los anteriores en ambos fetos, y la alteración adicional del ductus venoso y/o regurgitación en la válvula tricuspídea, podrían apoyar la posibilidad de estar frente a un cuadro de transfusión feto-fetal precoz.<sup>(12)</sup>

## 2. Ecografía 20<sup>+0</sup> - 24<sup>+6</sup> semanas

La ecografía realizada entre 20<sup>+0</sup> y 24<sup>+6</sup> semanas tiene una gran utilidad en el embarazo único para evaluar adecuadamente la anatomía fetal y realizar cribado de parto prematuro idiopático y por indicación médica, a través de la medición de la longitud cervical y el Doppler de arterias uterinas.<sup>(13)</sup> En el embarazo gemelar, en particular, su utilidad es en general similar a la observada en los embarazos únicos, y por lo tanto, debiese estar indicada en forma sistemática en todos los embarazos gemelares con los objetivos anteriormente señalados.

**Evaluación longitud cervical:** La tasa de parto prematuro espontáneo menor de 34 semanas en el embarazo gemelar es alrededor de 13%. En un estudio realizado a las 23 semanas de gestación, con más de 1.000 embarazos gemelares controlados rutinariamente, se encontró que el riesgo de parto prematuro aumentaba a medida que disminuía la longitud cervical. Por ejemplo, en el 1% u 8% de embarazos gemelares que presentan un cérvix menor o igual a 15 o 25 mm, el riesgo de prematurez fue de 70% y 38%, respectivamente. Sin embargo, la tasa de parto prematuro se mantuvo aumentada incluso en aquellos embarazos gemelares con longitudes cervicales similares al de los embarazos únicos. Por otro lado, este mismo estudio concluyó que la tasa de prematurez menor de 34 semanas no difiere entre los dos tipos de embarazos gemelares una vez que se ha excluido las transfusiones feto-fetales.<sup>(14)</sup>

Desafortunadamente, hasta la fecha no existen métodos efectivos de prevención para los embarazos gemelares en su conjunto, o para los grupos de mayor riesgo con cérvix cortos. Estudios aleatorios han informado que el cerclaje, en mujeres con cérvix corto, aumenta al doble el riesgo de parto prematuro,<sup>(15)</sup> y que la administración profiláctica de progesterona no reduce el riesgo de prematurez.<sup>(16)</sup>

**Evaluación del Doppler de arterias uterinas:** Fisiopatológicamente, la preeclampsia (PE), a diferencia de la restricción de crecimiento fetal (RCF), es una enfermedad de dos fases, la primera - compartida con la RCF y un grupo de los partos prematuros espontáneos - se caracteriza por una alteración del proceso conocido como "placentación". La segunda fase, se caracteriza por una disfunción generalizada del endotelio vascular, secundario a la síntesis de un factor, aún desconocido, por una placenta hipóxica. Sin embargo, menos de la mitad de las mujeres con PE establecida se asocian a una alteración de la "placentación". Debido a ello, se ha planteado una hipótesis en que la PE sería producto de una respuesta inflamatoria sistémica exacerbada, producida por una mayor deportación de micropartículas trofoblásticas, y que se caracteriza por una activación leucocitaria y disfunción endotelial. La exacerbación inflamatoria podría estar mediada por dos factores:

1. placenta de mayor volumen, asociada a una mayor susceptibilidad vascular (PE de origen "materno") y,
2. alteración primaria de la "placentación", asociada a un estado de estrés oxidativo (PE de origen "placentario").

Generalmente, por lo tanto, se ha asociado la mayor incidencia de PE de los embarazos gemelares al he-

cho de tener una placenta de mayor volumen.<sup>(17)</sup>

En la literatura internacional no existe mucha información en torno a la utilidad del Doppler de arterias uterinas en el primer o segundo trimestre de la gestación. Una publicación con 360 embarazos gemelares demostró que el Doppler de arterias uterinas, realizado entre 22-24 semanas de gestación, es capaz de predecir aproximadamente al 33% de las preeclampsias, 10% de las restricciones de crecimiento fetal y 70% de los desprendimientos de placenta. Este trabajo confirmaría que la PE de origen placentario tendría una incidencia similar a la observada en los embarazos únicos, aproximadamente 30-40%, y que los fetos pequeños para la edad gestacional, que son más frecuentes en el embarazo gemelar, se asociarían pobremente con alteraciones de la placentación.<sup>(18)</sup>

## 3. Ecografía en complicaciones propias del gemelar monocorial

El embarazo gemelar monocorial presenta cuatro condiciones patológicas que requieren el uso de la ecografía y el Doppler vascular para determinar específicamente sus riesgos y evolución. Estas condiciones son: el síndrome de transfusión feto-fetal (STFF), la restricción de crecimiento fetal selectiva (RCFs), la secuencia perfusión arterial reversa y la muerte de uno de los gemelos.

**Síndrome de transfusión feto-fetal:** El STFF ocurre solamente en los embarazos gemelares monocoriales, y tiene una incidencia de 15%. Se caracteriza por un desbalance en el flujo neto a través de la placenta debido a las anastomosis vasculares que existe en esta condición. Las comunicaciones pueden ser tanto venosas y arterio-arteriales, pero son las arterio-venosas las que llevan a las manifestaciones de la STFF.

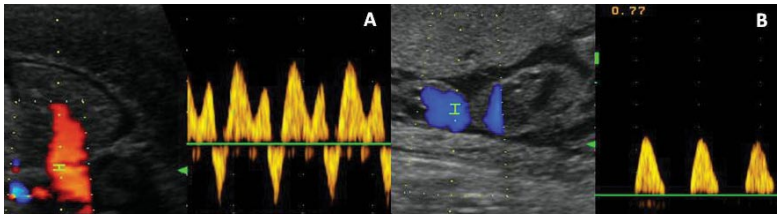


Figura 2.

El STFF se puede manifestar como una condición leve o severa, dependiendo del grado de comunicación que se establece entre las anastomosis placentarias arterio-venosas o también denominadas profundas. El mecanismo etiopatogénico preciso del desarrollo de esta condición es aún desconocido. Se piensa que un desarrollo defectuoso de la placenta del feto donante podría ser la causa, lo cual produciría un aumento de la resistencia periférica de esta placenta y traspaso de sangre al feto receptor. Por lo tanto el feto donante sufre tanto de hipovolemia como de hipoxia por insuficiencia placentaria.<sup>(19)</sup> En tanto que el feto receptor presenta un círculo vicioso de hipervolemia, poliuria e hiperosmolaridad que lleva a polihidramnios e insuficiencia cardíaca.

La utilidad de la ecografía es tanto en el diagnóstico del STFF como en la determinación del mejor momento de intervenir terapéuticamente. El diagnóstico se realiza durante el segundo trimestre en base a la presencia de la secuencia de polihidramnios / anhidramnios y la presencia de una vejiga distendida en el receptor y ausente en el donante. Además, durante la etapa diagnóstica, o posteriormente en el seguimiento, pueden observarse alteraciones en la flujometría Doppler, las cuales se caracterizan por un flujo ausente en la arteria umbilical del donante (B) y ausencia de la onda "A" del ductus venoso en el receptor (A) (Fig. 2).<sup>(20)</sup>

Ecográficamente también se pueden evaluar la presencia de signos precoces del STFF como la discrepancia en la longitud céfalo nalgas y translucidez nucal entre 11-14 semanas, y el plegamiento de la membrana amniótica a las 16 semanas.<sup>(21,22)</sup>

La terapia propuesta de elección en estos cuadros es la coagulación láser de los vasos comunicantes. Lo anterior lo confirmó, Senat y cols.<sup>(23)</sup>, quienes realizaron un informe con 140 fetos escogidos al azar y sometidos a tratamiento Láser de los vasos comunicantes o amniodrenaje, que la primera es superior a la segunda, tanto en el número de fetos sobrevivientes (76 vs. 56%,  $p < 0,009$ ), como en la prevalencia de leucomalacia periventricular quística neonatal (6 vs. 14%,  $p < 0,02$ ) y porcentaje de daño neurológico global (48 vs. 69%,  $p < 0,003$ ).

**Perfusión arterial reversa:** Esta condición, propia del embarazo gemelar monocorial, se denomina en inglés como "TRAP" (twin reversed arterial perfusion). Tiene una incidencia no mayor a 1 caso cada 35.000 embarazos, presentándose en un 1% de los embarazos gemelares monocoriales.

Morfológicamente se caracteriza por la presencia de un gemelo anormal, acárdico y anencefálico, y el otro normal (bomba). Los mecanismos involucrados en esta discordancia inter-gemelar pueden ser básicamente tres:

- Amplias anastomosis arterio-arteriales (AAA) entre las circulaciones fetales.
- Discordancia de crecimiento y fallecimiento muy precoz de uno de los gemelos con rescate a través de perfusión reversa por medio de las AAA.
- Atrofia cardíaca en el gemelo profundido.

El diagnóstico de esta condición se realiza a través de la sospecha ecográfica que genera el crecimiento, e, incluso en algunas ocasiones, los movimientos corporales que presenta uno de los fetos con diagnóstico de aborto retenido en el contexto de un embarazo gemelar monocorial. Realizada esa sospecha diagnóstica, se debe utilizar Doppler color a nivel de la pelvis del gemelo acárdico y visualización de la perfusión reversa a través de la arteria umbilical (Fig. 3).

El mal pronóstico perinatal se debe al parto prematuro (50%) generado esencialmente por la presencia de polihidramnios y la insuficiencia cardíaca (30%) y muerte (25%) del gemelo "bomba", lo cual se ve exacerbado cuando la relación del peso entre los gemelos acárdico/bomba es superior a 70%. Actualmente se preconiza utilizar intervenciones profilácticas en caso de aumento de la relación acárdico/bomba supere el 50% o 70%.

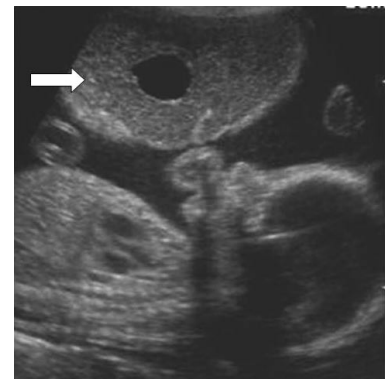


Figura 3.



La terapia intrauterina, que no debiese realizarse más allá de las 25 semanas de gestación, consiste en la oclusión de la arteria umbilical o la obliteración de la circulación intraplacental del gemelo acárdico. Para ello se ha recurrido a diversos medios, como la radiofrecuencia, láser y agentes esclerosantes. La supervivencia descrita con estos métodos es alrededor de 80 a 90%.<sup>(24,25)</sup>

**Restricción de crecimiento fetal selectiva:** El diagnóstico de la restricción de crecimiento fetal selectiva (RCFs) se realiza cuando uno de los gemelos está por debajo del percentil 10 y/o cuando existe una diferencia de peso intergemelar igual o superior a 25%. La incidencia de esta condición en los embarazos gemelares monocoriales es de aproximadamente 15%.

La RCFs se produce por una distribución placentaria desigual. Sin embargo, producto de las comunicaciones vasculares presentes en los gemelares monocoriales - especialmente las arterio-arteriales (AA) de gran tamaño - se pueden generar tres distintas condiciones y con distintos pronósticos:

1. Tipo I o RCFs con Doppler umbilical normal y comunicaciones vasculares arterio-venosas (AV) compensadas. Se asocia a un buen pronóstico perinatal.
2. Tipo II o RCFs con flujo ausente/reverso persistente en la arteria umbilical y presencia de comunicaciones vasculares de todo tipo (AV y AA), pero pequeñas y de escaso diámetro. La evolución de este tipo de RCFs es similar al esperado en cualquier RCF hipóxico, y por lo tanto, a través del seguimiento con el Doppler convencional podremos determinar el mejor momento de la interrupción. El pronóstico es

dependiente del momento de la interrupción y de la severidad de la hipoxia, pero en general es un pronóstico intrauterino manejable y predecible.

3. Tipo III o RCFs con flujo intermitente en la arteria umbilical generado por comunicaciones AA de gran diámetro (> 2 mm) (Fig. 4). Este tipo de RCFs se asocia a un pronóstico reservado e impredecible por los métodos tradicionales de evaluación de hipoxia fetal a través del Doppler.<sup>(26)</sup>

Aproximadamente un 40% de los fetos con RCFs pertenecen al tipo III. El restante 60% se distribuye igualmente entre las otras dos condiciones.

Los fetos con RCFs y flujo intermitente de la arteria umbilical, como hemos mencionado antes, tienen una evolución impredecible y atípica pues no presentan las alteraciones características de la hipoxia crónica (redistribución del flujo arterial y alteración del ductus venoso). Eso lleva a una mayor incidencia de mortalidad (15-20%) y morbilidad neurológica, especialmente en el gemelo de mayor tamaño (37%), en presencia de este signo al Doppler.

Finalmente, el intento de terapias intrauterinas de coagulación láser de la comunicación AA, evitando así el controvertido fetocidio selectivo del feto con RCF, no ha resultado en pronósticos perinatales que la justifiquen. Por lo tanto, en estos momentos, la única herramienta efectiva para reducir la morbi-mortalidad de esta condición patológica sigue siendo la interrupción electiva alrededor de las 32 semanas de gestación.<sup>(27)</sup>

**Muerte de uno de los gemelos:** La mortalidad de uno de los gemelos en el contexto de un embarazo gemelar varía de acuerdo a la corionicidad y edad gestacional. En el primer trimestre la frecuencia de muerte de uno de los gemelos en el embarazo bicorial es 4% y solo se observa en el 1% de los monocoriales. Por el contrario, en el segundo y tercer trimestre, su incidencia es 0,5-2% en el gemelar bicorial y 6% en los monocoriónicos.

Los factores que determinan el pronóstico del sobreviviente son la corionicidad, momento del fallecimiento del co-gemelo y momento de la interrupción de la gestación. La monocorionicidad tiene un mayor riesgo de mortalidad (12% vs 4%) y morbilidad neurológica (18% vs 1%) en el co-gemelo sobreviviente.

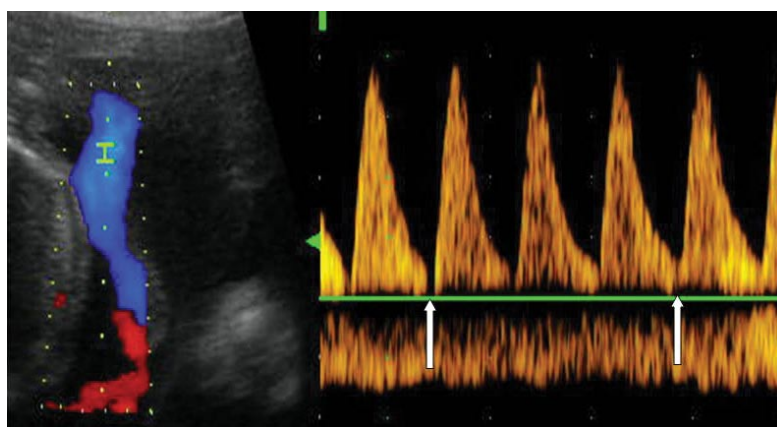


Figura 4.



Lo anteriormente señalado se explica por las comunicaciones vasculares que se observan en la gran mayoría de las placentas monocoriónicas, y por lo tanto, frente a un evento de hipotensión aguda, como producto de la muerte de uno de los gemelos, se producirá una hemorragia aguda, y secundariamente -de sobrevivir- una anemia del co-gemelo.

El embarazo gemelar bicorial con uno de los gemelos fallecidos puede ser manejado estrictamente hasta las 37 semanas de gestación. Sin embargo, el gemelar monocorial puede ser evaluado, al momento del diagnóstico del fallecimiento del co-gemelo, con un Doppler de la arteria cerebral media en búsqueda de signos de anemia dados por el aumento de su velocidad máxima. La sensibilidad y especificidad descritas para anemia moderada y severa son 90% (Fig. 5).<sup>(28)</sup>

Existe el planteamiento de realizar una transfusión intrauterina (TIU) en caso de anemia severa para evitar la muerte del co-gemelo, pero al parecer esta terapia no evitaría el daño neurológico derivado del evento agudo anteriormente señalado.<sup>(29,30)</sup> Debido a que las secuelas neurológicas en este tipo de circunstancias pueden aparecer alrededor de las 3 a 4 semanas posterior al fallecimiento del co-gemelo, se requiere un seguimiento estricto de las imágenes adquiridas del cerebro fetal.

#### 4. Manejo de restricción de crecimiento fetal hipóxica en embarazo gemelar

El embarazo gemelar, al igual que el embarazo único, puede presentar una RCF hipóxica en uno o en ambos gemelos. Por lo tanto, detallaremos a continuación una propuesta del manejo de la restricción de crecimiento fetal en base al uso del Doppler vascular.

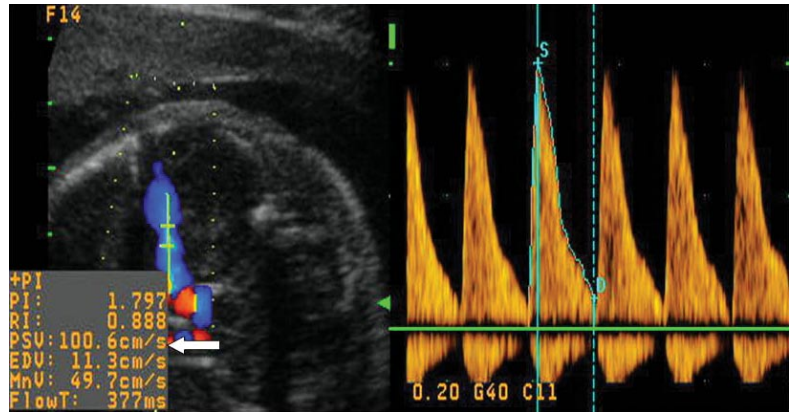


Figura 5.

Al igual que en el embarazo único, e independiente del tipo de corionicidad, el Doppler de los distintos vasos placentarios y fetales nos permitirá determinar el mejor momento de la interrupción. Sin embargo, un problema específico del embarazo gemelar será la presencia de la restricción de crecimiento fetal selectiva, lo cual llevará a complejas decisiones debido a la eventual prematuridad a la que se sometería al gemelo de crecimiento normal.

La secuencia lógica de la alteración de los flujos sanguíneos tanto en la placenta como en el feto son los siguientes: aumento de la impedancia del flujo de la arteria umbilical, evidencias de redistribución arterial fetal, y finalmente alteración del patrón de la frecuencia cardíaca. El tiempo estimado que puede transcurrir entre el aumento de la resistencia del Doppler de la arteria umbilical a la aparición de desaceleraciones tardías es alrededor de 2 semanas. Sin embargo, este tiempo estimado varía según diversas características fetales y maternas, entre ellas edad gestacional (más rápidamente aparece el deterioro en fetos de mayor edad gestacional) e hipertensión materna.<sup>(31)</sup>

En cuanto a la determinación del mejor momento de la interrupción del embarazo en fetos hipóxicos, el trabajo conocido como GRIT (Growth Restriction Interventional Trial)<sup>(32)</sup> determinó que si bien no existen beneficios significativamente estadísticos a corto plazo entre la interrupción inmediata o diferida, basada en la monitorización con arteria umbilical y registro de latidos cardio-fetales, si existe incertidumbre sobre la mejor conducta. Posteriormente, se publicó el seguimiento a 2 años del mismo grupo de fetos hipóxicos interrumpidos inmediatamente o diferidos, mostrando que no existen evidencias suficientes para justificar una interrupción inmediata de la gestación con el objetivo de evitar un daño hipóxico terminal. Esto basado en sus resultados que muestran que la mortalidad y secuelas severas en forma global fue similar en ambos grupos (19% vs 16% entre inmediatos y diferidos, respectivamente). Sin embargo, la mayoría de las diferencias observadas se localizaron en el grupo intervenido inmediatamente antes de las 31 semanas de gestación (13% vs 5% en el grupo de las interrupciones diferidas).<sup>(33)</sup> Por lo tanto, es necesario establecer por medio de una combinación

más sofisticada de parámetros, tales como el IPV/ausencia de onda A del ductus venoso y la disminución de la variabilidad a corto plazo computacional (menor de 3 ms), el mejor momento de la interrupción de este tipo de gestaciones. Otro parámetro que es determinante en la predicción de riesgo en los fetos con RCF es la edad gestacional al momento de la interrupción, es así que en el estudio de Bilardo y col. se observó una disminución de 50% en el resultado perinatal adverso por cada semana de retraso en la interrupción de éste.

La única forma de evaluar adecuadamente el dilema del mejor momento de la interrupción de los fetos con RCF, se determinará a través de un estudio multicéntrico aleatorio de las distintas alternativas de manejo. Este estudio está prácticamente en curso en la actualidad y es liderado por el Profesor Christopher Lees de la Universidad de Cambridge y se denomina TRUFFLE (TRial of Umbilical and Fetal FLOW in Europe).

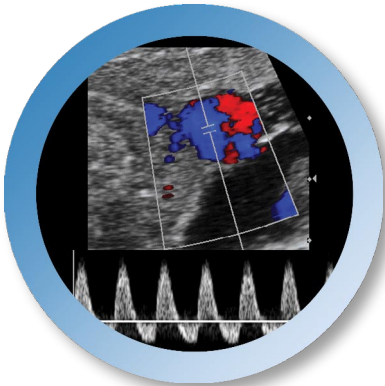
## 5. CONCLUSIONES

La ecografía se ha transformado en una herramienta indispensable en el proceso del control del embarazo en general y en especial, como revisamos en este capítulo, para el embarazo gemelar, ya que presenta gran utilidad en el diagnóstico y determinación de la corionicidad, el cribado de aneuploidía, preeclampsia y parto prematuro, y ayuda sustantivamente en el manejo de patologías obstétricas altamente complejas y propias de esta condición patológica del embarazo.

- Martin, J. A. H. B., Sutton, P. D., Ventura, S. J., Menacker, F., and Kirmeyer, S. Births: final data for 2004. National Vital Statistics Reports 55, 1-2. 2006. Ref Type: Report
- Engineer N, Fisk N. Multiple Pregnancy. In: Rodeck CH, Whittle MJ, editors. Fetal Medicine. London: Churchill Livingstone Elsevier; 2009. p. 649-77.
- Sepulveda W, Sebire NJ, Hughes K, Kalogeropoulos A, Nicolaides KH. Evolution of the lambda or twin-chorionic peak sign in dichorionic twin pregnancies. *Obstet.Gynecol.* 1997;89:439-41.
- Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O. 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;25:221-26.
- Kagan KO, Wright D, Baker A, Sahota D, Nicolaides KH. Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2008;31:618-24.
- Cicero S, Avgidou K, Rembouskos G, Kagan KO, Nicolaides KH. Nasal bone in first-trimester screening for trisomy 21. *Am.J Obstet.Gynecol.* 2006;195:109-14.
- Falcon O, Auer M, Gerovassili A, Spencer K, Nicolaides KH. Screening for trisomy 21 by fetal tricuspid regurgitation, nuchal translucency and maternal serum free beta-hCG and PAPP-A at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2006;27:151-55.
- Borenstein M, Persico N, Kagan KO, Gazzoni A, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in screening for trisomy 21 at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2008;32:5-11.
- Sebire NJ, Snijders RJ, Hughes K, Sepulveda W, Nicolaides KH. Screening for trisomy 21 in twin pregnancies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Br.J.Obstet. Gynaecol.* 1996;103:999-1003.
- Spencer K, Nicolaides KH. 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.* 2003;110:276-80.
- Kagan KO, Gazzoni A, Sepulveda-Gonzalez G, Sotiriadis A, Nicolaides KH. Discordance in nuchal translucency thickness in the prediction of severe twin-to-twin transfusion syndrome. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2007;29:527-32.
- Maiz N, Valencia C, Kagan KO, Wright D, Nicolaides KH. Ductus venosus Doppler in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2009;33:512-17.
- Nicolaides KH. Some thoughts on the true value of ultrasound. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2007;30:671-74.
- To MS, Fonseca EB, Molina FS, Cacho A, Nicolaides KH. Maternal characteristics and cervical length in the prediction of spontaneous early preterm delivery in twins. *Am.J Obstet. Gynecol.* 2006;194:1360-65.
- Berghella V, Odibo AO, To MS, Rust OA, Althuisius SM. Cerclage for short cervix on ultrasonography: meta-analysis of trials using individual patient-level data. *Obstet.Gynecol.* 2005;106:181-89.
- Rouse DJ, Caritis SN, Peaceman AM, Sciscione A, Thom EA, Spong CY et al. A trial of 17 alpha-hydroxyprogesterone caproate to prevent prematurity in twins. *N.Engl.J Med* 2007;357:454-61.
- Redman CWG, Sargent IL. Placental stress and pre-eclampsia: a revised view. *Placenta* 2009;doi:10.1016/j.placenta.2008.11.021.
- Yu CK, Papageorgiou AT, Boli A, Cacho AM, Nicolaides KH. Screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction in twin pregnancies at 23 weeks of gestation by transvaginal uterine artery Doppler. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2002;20:535-40.
- Saunders NJ, Snijders RJ, Nicolaides K. Therapeutic amniocentesis in twin-twin transfusion syndrome appearing in the second trimester of pregnancy. *Fetal Diagn.Thor.* 1992;6:36.

20. Hecher K, Ville Y, Nicolaides KH. Color Doppler ultrasonography in the identification of communicating vessels in twin-twin transfusion syndrome and acardiac twins. *J.Ultrasound Med.* 1995;14:37-40.
21. Sebire NJ, D'Ercole C, Hughes K, Carvalho M, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation as a predictor of severe twin-to-twin transfusion syndrome [see comments]. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 1997;10:86-89.
22. Sebire NJ, D'Ercole C, Carvalho M, Sepulveda W, Nicolaides KH. Intertwin membrane folding in monochorionic pregnancies. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 1998;11:324-27.
23. Senat MV, Deprest J, Ville Y. Endoscopic Laser Surgery versus Serial Amnioreduction for Severe Twin-to-Twin Transfusion Syndrome. *N.Engl. J.Med.* 2004;351:136-44.
24. Fisk NM, Ware M, Stanier P, Moore G, Bennett P. Molecular genetic etiology of twin reversed arterial perfusion sequence. *Am.J.Obstet. Gynecol.* 1996;174:891-94.
25. Tan TY, Sepulveda W. Acardiac twin: a systematic review of minimally invasive treatment modalities. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2003;22:409-19.
26. Gratacos E. Gestación gemelar monocorial (III): retraso del crecimiento intrauterino selectivo. In: Gratacos E, Gomez R, Nicolaides KH, Romero R, Cabero L, editors. *Medicina Fetal.* Barcelona: Panamericana; 2007. p. 709-14.
27. Crispi F, Llorba E, Dominguez C, Martin-Gallan P, Cabero L, Gratacos E. Predictive value of angiogenic factors and uterine artery Doppler for early- versus late-onset pre-eclampsia and intrauterine growth restriction. *Ultrasound Obstet.Gynecol.* 2008;31:303-09.
28. Senat MV, Loizeau S, Couderc S, Bernard JP, Ville Y. The value of middle cerebral artery peak systolic velocity in the diagnosis of fetal anemia after intrauterine death of one monochorionic twin. *Am.J Obstet. Gynecol.* 2003;189:1320-24.
29. Tanawattanacharoen S, Taylor MJ, Letsky EA, Cox PM, Cowan FM, Fisk NM. Intrauterine rescue transfusion in monochorionic multiple pregnancies with recent single intrauterine death. *Prenat.Diagn.* 2001;21:274-78.
30. Ozcan T, Thornburg L, Mingione M, Pressman E. Use of middle cerebral artery peak systolic velocity and intrauterine transfusion for management of twin-twin transfusion and single fetal intrauterine demise. *J Matern.Fetal Neonatal Med* 2006;19:807-09.
31. Divon MY, Girz BA, Langer O. Clinical management of the fetus with markedly diminished umbilical artery end-diastolic flow. *Am.J.Obstet.Gynecol.* 1989;161:1523-27.
32. Thornton JH. A randomised trial of timed delivery for the compromised preterm fetus:short term outcomes and Bayesian interpretation. *Br.J.Obstet.Gynaecol.* 2003;110:27-32.
33. Thornton JH. Infant wellbeing at 2 years of age in the Growth Restriction Intervention Trial (GRIT): multi-centred randomised controlled trial. *Lancet* 2004;364:513-20.





# ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO FETAL

Francesc Figueras, Alois Osorio Manyari

## 1. DEFINICIONES Y ETIOLOGÍA

Un 5-10% de los fetos son pequeños para su edad gestacional (PEG). No obstante, este grupo de fetos incluye esencialmente 3 tipos de patrones que corresponden a diferentes grupos etiológicos.

1. Los fetos pequeños por una insuficiencia placentaria, que son en sentido estricto los fetos con un crecimiento intrauterino restringido (CIR). Representan un 20-30% del total fetos PEG. Aproximadamente la mitad de estos casos se asocian a pre-eclampsia pues los procesos fisiopatológicos placentarios son comunes para ambas patologías.
2. Los fetos pequeños por una condición patológica extrínseca a la placenta. Representan un 10-20% del total fetos PEG. A este grupo se conoce como fetos pequeños para edad gestacional anormales. Dentro de este grupo se incluyen las infecciones fetales, los síndromes genéticos, las cromosopatías, los defectos de crecimiento asociados a malformaciones congénitas y los secundarios a exposiciones toxicológicas.
3. Finalmente están los fetos constitucionalmente pequeños. Representan el espectro inferior de peso de fetos normales. A este grupo se le denomina fetos pequeños para edad gestacional normales. Representan el 50-70% de los fetos PEG.

Tabla 1.

CAUSAS MÁS FRECUENTES DE ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO FETAL.
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fetos pequeños para edad gestacional normales: causa constitucional</li> <li>• Crecimiento intrauterino restringido               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Primario</li> <li>- Secundario                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Trombofilias</li> <li>Vasculopatías</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>• Fetos pequeños para edad gestacional anormales               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Causa infecciosa                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Citomegalovirus</li> <li>Toxoplasma</li> <li>Rubeola</li> <li>Herpes virus</li> <li>Sífilis</li> </ul> </li> <li>- Síndromes genéticos</li> <li>- Malformaciones congénitas                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Fetales</li> <li>Placentarias                       <ul style="list-style-type: none"> <li>Síndrome de transfusión feto-fetal</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>- Síndromes cromosómicos                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Trisomía 18</li> <li>Triploidía</li> <li>Delección brazo corto cromosoma 4</li> <li>Mosaicismo placentario</li> <li>Disomía monoparental</li> </ul> </li> <li>- Tóxicos                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Tabaco</li> <li>Alcohol</li> <li>Cocaína</li> <li>Fármacos                       <ul style="list-style-type: none"> <li>Hidantoínas</li> <li>Dicumarínicos</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>

La Tabla 1 resume por grupos etiológicos las causas más frecuentes de alteraciones del crecimiento.

## 2. IMPORTANCIA CLÍNICA

El primer grupo, el de fetos con CIR, a pesar de que sólo representa un 20-30% del total de fetos PEG ha recibido una considerable atención en los últimos años pues esta condición es uno de los grandes contribuyentes a los resultados perinatales adversos. Condiciona un aumento del riesgo de pérdida de bienestar fetal intraparto y de acidosis metabólica, dos situaciones asociadas con el posterior desarrollo de encefalopatía hipóxica, parálisis cerebral y desarrollo psicomotor anormal<sup>(1)</sup>. El CIR es además uno de los principales factores asociados a la morbilidad neonatal significativa, como la enterocolitis necrotizante o el síndrome de distrés respiratorio, y se ha descrito como el responsable de la mortalidad en el 50% de los fetos pretérmino y del 20% de los fetos a término<sup>(2)</sup>. Muchos factores de riesgo de CIR son comunes a los de presentar un parto prematuro y existe una asociación epidemiológica entre ambas: el CIR es el principal factor de riesgo independiente para parto prematuro en nulíparas (responsable de un 23% del riesgo en la población) y uno de los principales factores en multiparas<sup>(3)</sup>. La asociación entre parto prematuro y CIR se mantiene en embarazos posteriores. Finalmente es destacable que los cambios en el metabolismo lipídico y en los factores hemostáticos que ocurren en los fetos con crecimiento restringido son factor de riesgo en la vida adulta para hipertensión arterial crónica, diabetes mellitus tipo II, accidente vascular cerebral y muerte por enfermedad coronaria<sup>(4)</sup>.

## 3. FISIOPATOLOGÍA

La fisiopatología del CIR más aceptada en la actualidad es la vasoconstricción crónica de los *stem villi* terciarios debida a la invasión troblástica inadecuada de las arterias espirales maternas<sup>(5)</sup>. En estas

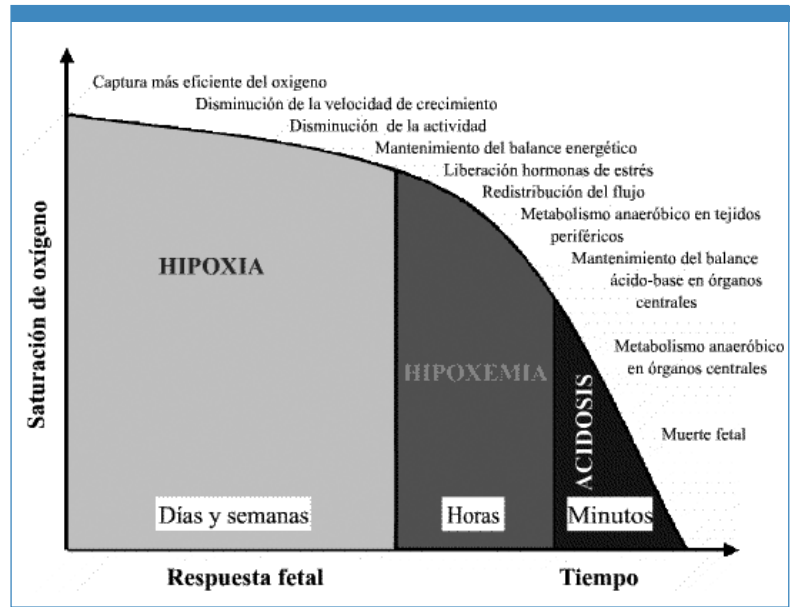


Figura 1 Acontecimientos fisiopatológicos durante el proceso de deterioro fetal.

condiciones las arterias espirales no aportan al espacio intervelloso un flujo suficiente y en un intento de evitar el "mismatch" entre aporte y retirada de oxígeno, los *stem villi* terciarios fetales inician un proceso de vasoconstricción crónica mediada por el efecto de la hipoxia en los canales de Na/K. En las fases iniciales de esta situación patológica el feto se adapta disminuyendo su velocidad de crecimiento, modificando sus patrones de conducta (de manera inapreciable con las pruebas biofísicas utilizadas en clínica) y capturando de manera más eficiente el oxígeno, entre otros mecanismos, mediante una respuesta policitémica. No obstante, de mantenerse la situación, el feto entra en una fase de hipoxemia que se puede prolongar durante semanas. Por debajo de cierto umbral de saturación de oxígeno se activan una serie de quimiorreceptores que ponen en marcha todo un conjunto de cambios hemodinámicos que tienen como principal función preservar el aporte de oxígeno a los órganos nobles, a esto se le deno-

mina centralización. Entre la gran cantidad de cambios que se dan en la centralización, el que ocurre a nivel del SNC es el que ha recibido mayor atención, es la llamada vasodilatación cerebral o "brain sparing". El oligoamnios que se observa en los fetos con insuficiencia placentaria se considera otra de las manifestaciones de la centralización. El corazón fetal se encuentra en una situación que no es fisiológica, el ventrículo izquierdo irriga un territorio de baja resistencia, el cerebro, mientras que el derecho irriga un territorio de progresivamente alta resistencia, la placenta. Este concepto es el llamado redistribución cardíaca. Si la situación persiste, el feto pone en marcha mecanismos de obtención de energía vía anaeróbica a partir de la glucosa que conllevan la producción de hidrogeniones que acidifican el medio, es la fase de acidosis. Hematológicamente esta fase se caracteriza por una anemia, trombocitopenia y neutropenia. Entre los órganos más afectados por esta acidemia está el corazón fetal, pues las fibras miocár-



dicas sufren fenómenos de necrosis y son substituidas por tejido fibroso. Estos cambios histológicos a su vez conllevan una alteración de la función diastólica del corazón debido a una alteración de su distensibilidad. Si esta situación persiste, la muerte fetal acontece en horas. La figura 1 ilustra la secuencia de acontecimientos fisiopatológicos que ocurren durante el proceso de deterioro de los fetos con CIR.

El estudio de las vías fisiopatológicas que causan la disminución del peso en los fetos PEG anormales es muy complejo y tiene poco interés clínico. En general la mayoría de causantes combinan una acción sobre el desarrollo de la placenta (mediante lesión endotelial) así como un efecto citolítico que limita el potencial de crecimiento intrínseco del feto.

#### 4. CRIBADO

Debido a que la base fisiopatológica placentaria de la preeclampsia y del CIR es una deficiente invasión trofoblástica de las arterias espirales, el estudio Doppler de las arterias uterinas en el segundo trimestre se ha constituido en el método de cribado más utilizado. En conjunto, la sensibilidad para CIR es baja, alrededor del 15%. No obstante, si consideramos sólo aquellos CIR que requieren un parto prematuro, la sensibilidad es cercana al 90% para CIR asociado a preeclampsia y 60% para el CIR sin preeclampsia<sup>(6)</sup>. Se ha explorado la posibilidad de avanzar al primer trimestre el cribado. No obstante, para la predicción de CIR que requiere parto prematuro, la sensibilidad es del 30% (12% para el CIR normotensivo)<sup>(7)</sup>. En los últimos años ha recibido considerable atención la combinación de factores de riesgo, estudio Doppler de las arterias uterinas y marcadores bioquímicos para la predicción de CIR-preeclampsia. Aunque estudios preliminares su-

gieren una mejora de la sensibilidad faltan series prospectivas para establecer su validez.

#### 5. DIAGNÓSTICO

La detección de los fetos con un déficit de crecimiento es de gran importancia desde un punto de vista de salud pública. Recientemente se ha descrito que el riesgo de resultados perinatales adversos es hasta 4 veces mayor en aquellas gestaciones con fetos pequeños no identificados prenatalmente<sup>(8)</sup>. Además, el manejo antenatal subóptimo de estos fetos se ha demostrado como el factor más frecuentemente identificado en los casos de muerte perinatal considerada evitable<sup>(9)</sup>.

##### 5.1 Anamnesis

Los factores de riesgo antenatal se pueden resumir en:

1. Historia previa de PEG o muerte perinatal.
2. Factores ambientales (tabaco, alcohol y otras drogas) e infecciones.
3. Enfermedades maternas (sobre todo renales y vasculares).
4. Factores de riesgo comunes con la preeclampsia: trombofilias, obesidad, diabetes, hipertensión arterial.

Aunque los factores de riesgo epidemiológico son múltiples y no siempre bien definidos, una adecuada anamnesis sigue siendo indispensable en el control antenatal para poder seleccionar una población sobre la que llevar a cabo un seguimiento más estrecho del crecimiento y bienestar fetal.

##### 5.2 Altura uterina

Tanto la palpación abdominal como la altura uterina presentan sensibilidades muy bajas, alrededor del

30%<sup>(10)</sup>. No obstante en los últimos años se ha demostrado que el uso de estándares individuales, es decir ajustados a las características maternas y fetales, presentan una sensibilidad cercana al 50%<sup>(11)</sup>, parecida a la descrita para la ecografía del tercer trimestre. Además, el uso de estándares individuales ha demostrado disminuir la tasa de falsos positivos<sup>(11)</sup>. Su medición requiere de una sistemática cuidadosa que incluye la observación enmascarada (se aconseja utilizar una cinta métrica marcada por sólo una cara que quedaría en la parte inferior), empezando por el punto variable (el fundus uterino) hasta la sínfisis y en posición de decúbito supino<sup>(10)</sup>. En caso en que la altura uterina sea inferior al percentil 10 (26s-23cm; 28s-25cm; 30s-27cm; 32s-28cm; 34s-30s; 36s-31cm; 38s-33cm; 40s-34cm) para la edad gestacional se requiere una estimación ecográfica del peso fetal. La altura uterina tiene especial importancia en los medios en los que basados en la evidencia disponible no se realiza de manera rutinaria exploración ecográfica en el tercer trimestre.

##### 5.3 Estimación ecográfica del crecimiento fetal

La ecografía es el estándar de oro para la estimación biométrica fetal. Requiere la concurrencia de tres pasos sucesivos: 1. La asignación del feto a una edad gestacional. 2. La estimación antenatal del crecimiento. 3. La valoración del crecimiento fetal con estándares apropiados.

###### a. Asignación a una edad gestacional

Un paso previo a la valoración del crecimiento fetal es la correcta asignación a una edad gestacional. La edad menstrual sistemáticamente sobreestima la duración de la gestación, pues hasta un 20% de las mujeres con reglas regulares presentan

ovulaciones tardías<sup>(12)</sup>. En nuestro medio, debido a la realización casi universal de una exploración ecográfica en primer trimestre parece poco justificado no corregir la edad gestacional por la primera ecografía en todos los casos, pues aporta una estimación más verosímil de la edad gestacional, incluso cuando la primera ecografía se realiza en el segundo trimestre. Diferentes fórmulas permiten datar la gestación a partir de datos biométricos del primer y segundo trimestre, con errores sistemáticos y aleatorios comparables al estándar de oro que son las gestaciones con transferencia embrionaria<sup>(13)</sup>. Se datará la gestación según la primera ecografía realizada a la paciente:

- a. Si la CRL < 84 mm datación por CRL.
- b. Si la CRL ≥ 84 mm y DBP < 70 mm, datación por DBP.
- c. Si DBP > 70 mm y FUR incierta, datación por PC.
- d. Si DBP > 70 mm y FUR cierta, datación por FUR.

#### b. Estimación antenatal del crecimiento

Peso fetal estimado versus medidas biométricas

En algunos centros se utiliza como estándar de crecimiento las biometrías fetales medidas por ecografía que se comparan con referencias de normalidad, normalmente no propias. No obstante, esta estrategia ha demostrado ser poco rentable. Por un lado, las biometrías cefálicas y de fémur publicadas tienen, en tercer trimestre, un rango de normalidad notablemente estrecho, lo cual genera muchos falsos positivos. Tradicionalmente se usaba la relación entre las biometrías cefálicas y abdominales para definir la simetría o asimetría del defecto de crecimiento, pues los defectos asimétricos eran considerados secundarios

a insuficiencia placentaria mientras que los simétricos a alteraciones intrínsecas del crecimiento fetal, como infecciones y anomalías genéticas. Sin embargo, estudios comparando defectos simétricos con asimétricos no han demostrado diferencias en etiología, en estado ácido-base mediante cordocentesis, en antropometría neonatal ni en ningún indicador de resultado perinatal<sup>(14)</sup>.

En población de alto riesgo se ha demostrado que tanto el peso fetal estimado como la circunferencia abdominal tienen rendimientos clínicos parecidos<sup>(9)</sup>, sin embargo, en población de bajo riesgo parece más adecuado, conceptualmente, usar el peso fetal estimado<sup>(14)</sup>. Al utilizar uno u otro criterio como diagnóstico de feto pequeño mejoramos la sensibilidad, pero la alta tasa de falsos positivos (alrededor del 30%) hace esta estrategia poco recomendable<sup>(9)</sup>. Las fórmulas de cálculo del peso fetal a partir de los datos biométricos tienen una alta validez, con bajos errores aleatorios y sistemáticos, especialmente aquellas que incorporan medidas cefálicas, abdominales y de extremidades, que en un 95% de los casos consiguen predicciones con ±15% de error<sup>(9)</sup>.

#### c. Valoración del crecimiento fetal

Estándares poblacionales

Una manera sencilla de valorar si el crecimiento fetal es adecuado sería comparando el peso con la normalidad poblacional descrita para una determinada edad gestacional. Existe evidencia disponible para elegir el percentil 10 como límite de normalidad en nuestro medio<sup>(15)</sup>. No obstante, la elección de un estándar apropiado es indispensable para poder seleccionar de manera válida los casos en que el tamaño fetal está fuera de la normalidad descrita, por lo que son necesarias referencias en población propia. Idealmente se tendrían que usar curvas de peso fetal

más que neonatal, pues de lo contrario se infradetecta a los fetos PEG. Esto ocurre porque el peso neonatal de las gestaciones pretérmino tiene una asimetría negativa, es decir, entre los nacidos prematuros la prevalencia de bajo peso para la edad gestacional es alrededor del 30-40% (el CIR es el principal responsable etiológico de parto prematuro en nulíparas y uno de los tres primeros en múltiparas)<sup>(3)</sup>. Finalmente, otra limitación de las referencias neonatales radica en criterios de exclusión incompletos por lo que no representan el peso óptimo, por ejemplo, incluyen gestantes fumadoras y diabéticas.

#### Velocidad de crecimiento

Existe una evidencia aceptable en considerar como criterio diagnóstico el hecho que entre dos exploraciones el peso estimado o el perímetro abdominal no hayan aumentado mejora la sensibilidad para predecir el CIR, definido tanto como un índice ponderal bajo con un pliegue subcutáneo disminuido, así como los resultados perinatales adversos<sup>(10)</sup>. No obstante, genera un elevado número de falsos positivos, por lo que revaloraciones en menos de dos semanas deben ser evitadas<sup>(16)</sup>. Además, la mayoría de referencias biométricas publicadas son transversales, es decir cada feto ha contribuido con una medida, por lo que usarlas para cuantificar longitudinalmente el crecimiento de un feto sería metodológicamente inadecuado.

#### 5.4 Discriminación entre PEG y CIR

La discriminación entre estos patrones es esencial desde una óptica clínica, pues es el grupo de CIR el que graba los resultados perinatales y por lo tanto en ellos debería optimizarse el diagnóstico y manejo antenatal. Es en este escenario en el que el estudio hemodinámico fetal mediante Doppler se ha cons-

tituido como el discriminante de los fetos con riesgo y algunos autores lo consideran un criterio necesario para definir el CIR. Las afectaciones severas del crecimiento, inferiores al percentil 3 de peso fetal estimado, presentan un riesgo per se de ser aumentado<sup>(15)</sup> por lo que en muchos protocolos se clasifican como CIR independientemente del resto de criterios.

#### Doppler de la arteria umbilical

El Doppler de la arteria umbilical es el parámetro esencial para diferenciar entre CIR y PEG, es decir, entre riesgo y no riesgo<sup>(10)</sup>. La mayoría de recomendaciones consideran como un estándar de calidad la realización de un Doppler de la arteria umbilical en todos los fetos en los que se sospecha CIR<sup>(10)</sup>.

Los procesos crónicos de vasoconstricción a nivel del *stem villi* terciario son los responsables del aumento de la resistencia al flujo río arriba, en las arterias umbilicales<sup>(6)</sup>. Modelos animales de embolización crónica han demostrado como se ha de afectar más de un 30% de la placenta para que se altere la onda de velocidad de flujo de la arteria umbilical<sup>(17)</sup>.

Los motivos por los que la mayoría de protocolos utilizan este parámetro para diferenciar entre CIR y PEG se pueden resumir en<sup>(10)</sup>:

- a. Todos los ensayos aleatorios que han demostrado el beneficio del estudio Doppler en los fetos con sospecha de CIR se han realizado a nivel de la arteria umbilical.
- b. En presencia de un flujo umbilical normal, la ocurrencia de mortalidad perinatal es un evento excepcional.
- c. El flujo anormal en la arteria umbilical es un buen estratificador de riesgo de resultado perinatal adverso y desarrollo psicomotor.

- d. Existe evidencia sólida que los fetos pequeños con Doppler normal no requieren un ingreso hospitalario y no se benefician de un control intensivo.

#### Ratio cerebroplacentario (RCP)

A pesar de que el papel del Doppler de la arteria umbilical es hegemónico como discriminante entre CIR y PEG, en los últimos años se ha demostrado que otros parámetros Doppler pueden presentar mejor rendimiento. Entre estos parámetros el que ha recibido más atención es RCP, pues se acepta como un marcador más sensible de la redistribución. Por un lado se ha demostrado que el RCP es mejor predictor de resultado adverso que sus componentes por separado, con sensibilidades cercanas al 70%<sup>(18)</sup>. Además, modelos animales han demostrado que se correlaciona mejor con la hipoxia que sus componentes por separado<sup>(19)</sup>. Estas evidencias han hecho que en algunos medios se utilice el RCP para diferenciar entre CIR y PEG.

#### Estándares individuales de crecimiento fetal

Existen varios factores que determinan el potencial de crecimiento de un feto y una manera de estimar este potencial, y por tanto de detectar las desviaciones significativas del mismo, es ajustar los estándares para estas características. Entre estas variables están la raza, la edad, la paridad, el peso y altura materna, el sexo del feto y el número de fetos. Existe una amplia y creciente evidencia de los beneficios de ajustar estándares a las características individuales<sup>(14)</sup>. Se ha demostrado que mediante este ajuste se reproducen las diferencias debidas a los factores fisiológicos y constitucionales tanto en gestaciones de bajo como de alto riesgo. Además, las referencias ajustadas reducen el número de falsos CIR. La correlación con el Apgar patológico,

con la antropometría neonatal, con el resultado perinatal adverso, con la mortalidad perinatal, con la parálisis cerebral y con la necesidad de ingreso en la unidad de cuidados intensivos es significativamente mejor que la descrita para estándares poblacionales. Tanto es así, que algunos autores de referencia consideran CIR y bajo peso según estándares individuales como términos equivalentes<sup>(14)</sup>. Se ha demostrado que los fetos pequeños según estándares poblacionales, pero normales según estándares individuales no tienen un riesgo perinatal aumentado, es decir los estándares individuales tienen capacidad discriminante adecuada para diferenciar a los fetos pequeños constitucionales de los que realmente tienen una restricción en su potencial de crecimiento. Aunque no se dispone en nuestro medio de estándares individuales, se ha demostrado que incluso el uso de estándares externos, es decir elaborados con población no autóctona, mejora la capacidad discriminante para mal resultado perinatal respecto a referencias poblacionales locales<sup>(14)</sup>.

## 6. PROFILAXIS Y TRATAMIENTO

Aunque la mayoría de metaanálisis concluyen que el tratamiento con ácido acetilsalicílico en gestantes de riesgo disminuye el riesgo de presentar preeclampsia, no se ha demostrado que disminuya la incidencia de bajo peso al nacer ni de CIR<sup>(20)</sup>.

Se han ensayado múltiples tratamientos para el CIR. Entre ellos reposo absoluto, hiperoxigenación materna,  $\beta$ -miméticos, heparina y anticoagulantes, ácido acetilsalicílico, donantes de óxido nítrico, suplementos nutricionales y expansores del plasma, ninguno de ellos ha demostrado un efecto beneficioso por lo no que están recomendados<sup>(10)</sup>.

## 7. CONTROL DEL BIENESTAR FETAL

El control del bienestar fetal para finalizar la gestación en el momento que los riesgos de dejar al feto en un ambiente que le es hostil superan a los riesgos de la prematuridad es el único tratamiento que se ha demostrado eficaz. La integración de las diferentes pruebas de bienestar fetal parece ser la estrategia más adecuada pues nos informa de manera complementaria de diferentes aspectos del bienestar fetal. De manera sencilla, las pruebas de bienestar se pueden agrupar en crónicas y agudas. Las primeras se alteran en las fases de hipoxemia e hipoxia fetales y son marcadores crónicos que pueden persistir alterados durante semanas. Por el contrario, los marcadores agudos se alteran en las fases de acidosis y suelen preceder a la muerte fetal en horas o días. La secuencia de alteración entre las diferentes pruebas de bienestar fetal no es fija, por lo que se requiere de una valoración conjunta e integración de sus resultados para optimizar el manejo. La figura 2 ilustra la secuencia de alteraciones de las pruebas de bienestar fetal en relación al deterioro fetal.

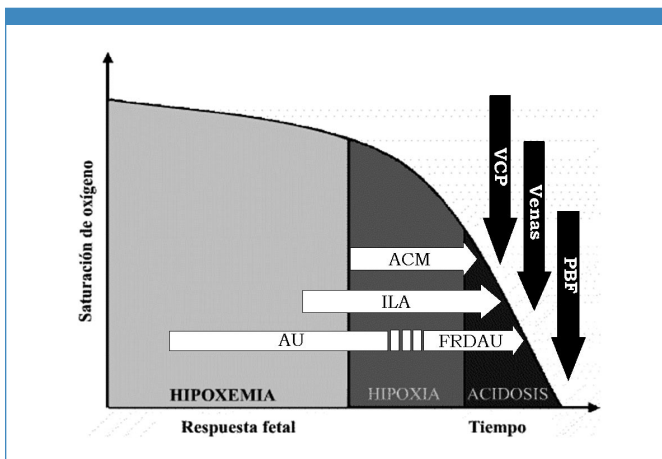


Figura 2. Alteración de las pruebas de bienestar fetal dentro del proceso de deterioro fetal. AU: Arteria umbilical; FRDAU: Flujo reverso en diástole en arteria umbilical; ILA: Índice de líquido amniótico; ACM: Arteria Cerebral Media; VCP: Variabilidad a corto plazo; PBF: Perfil Biofísico.

### 7.1 Marcadores crónicos

#### Arteria umbilical

- Las alteraciones a nivel de la arteria umbilical son secundarias a los procesos de vasoconstricción crónica que ocurren en los *stem villi* terciarios<sup>(5)</sup>. En estadios avanzados de insuficiencia placentaria se observa una ausencia e incluso reversión del flujo durante la diástole. Anatomopatológicamente no se observan diferencias cualitativas entre las placentas con flujo reverso y las placentas con flujo anormal pero anterógrado por lo que se consideran diferentes estadios dentro del espectro de la misma patología<sup>(5)</sup>.
- El flujo a nivel de la arteria umbilical presenta una resistencia creciente a lo largo del proceso de deterioro fetal. En estudios de seguimiento se ha observado que hasta un 80% de los fetos presentan flujo ausente dos semanas antes de la alteración de las pruebas agudas, por lo que este signo Doppler debe entenderse como un estadio avanzado dentro de la secuencia de deterioro del flujo umbilical<sup>(21)</sup>. Men-

ción a parte merece la presencia de flujo reverso en la arteria umbilical. Un 40% de los fetos con signos de acidosis presentan flujo reverso<sup>(21)</sup>. El flujo reverso (Fig. 3) aparece de media una semana antes de la alteración de los marcadores agudos<sup>(21)</sup>, por lo que podría considerarse como un marcador subagudo. Aunque la asociación entre flujo reverso con acidosis y mal resultado perinatal está ampliamente descrita (con sensibilidades y especificidades cercanas al 60%) gran parte de esta asociación se explica por la alteración concomitante de los marcadores agudos y por la prematuridad extrema<sup>(22)</sup>. No obstante, la conducta expectante en casos de flujo reverso y ausencia de marcadores agudos de deterioro fetal es controvertida. El único estudio randomizado que ha valorado el papel de las alteraciones severas a nivel de la arteria umbilical en el manejo de las gestaciones con CIR no demuestra diferencias en cuanto a la conducta expectante versus a la finalización de la gestación en cuanto a la mortalidad perinatal ni en cuanto al desarrollo neurológico<sup>(23)</sup>.

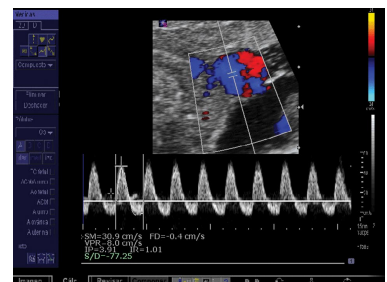


Figura 3. Flujo reverso durante la diástole en arteria umbilical.

### Doppler de la arteria cerebral media (ACM)

- Cuando la situación de hipoxemia secundaria a la insuficiencia placentaria persiste, el feto pone en marcha mecanismos de centralización hemodinámica para mantener el aporte a los órganos más nobles: cerebro, corazón, bazo y suprarrenales. A nivel cerebral, el efecto se manifiesta como una vasodilatación mediada por el efecto de la disminución de la saturación de oxígeno sobre la potente capa muscular de las arteriolas cerebrales, es el llamado "brain sparing". El aumento del diámetro vascular reduce la impedancia y condiciona un aumento de las velocidades diastólicas, con la reducción de los índices de pulsatilidad de las arterias cerebrales.
- Como predictor de resultado adverso, el estudio Doppler de la arteria cerebral media presenta sensibilidades bajas, alrededor del 30%. Por el contrario, la sensibilidad de este parámetro cuando se combina con la arteria cerebral en el ratio cerebroplacentario es alrededor del 70%<sup>(18)</sup>. Aunque se ha sugerido que en el tercer trimestre la alteración del flujo a nivel de la ACM podría asociarse a resultados adversos incluso con Doppler de la arteria umbilical normal, los resultados de estudios posteriores son controvertidos<sup>(24)</sup>. Es objeto de debate e investigación si la vasodilatación cerebral es únicamente un mecanismo adaptativo del feto sin repercusiones posteriores en su desarrollo psicomotor. Existen resultados controvertidos pero parece observarse que los fetos que han presentado este signo presentan un resultado psicomotor subóptimo<sup>(25)</sup>.
- El seguimiento del Doppler de la ACM durante el proceso de deterioro fetal demuestra que este parámetro se altera de manera

progresiva sin observarse ningún punto de inflexión<sup>(26)</sup>. Dos semanas antes de la alteración de los marcadores agudos un 80% de los fetos presentan vasodilatación cerebral<sup>(21)</sup>. Observaciones preliminares que describían una pérdida de vasodilatación en etapas finales del deterioro fetal no se han observado en las series más recientes<sup>(26)</sup>. De estas observaciones se deriva que una vez alterado este parámetro, su evaluación longitudinal no parece aportar ningún valor añadido en el seguimiento antenatal.

### Cantidad de líquido amniótico

- El mecanismo fisiopatológico de la existencia de oligoamnios en los casos de CIR no está claramente definido. Sólo en parte se explica por la disminución de la perfusión renal en el estadio de centralización hemodinámica, en el cual el feto prioriza territorios que son nobles dentro de su economía.
- La revisión sistemática de los 18 estudios aleatorios demuestra que un índice de líquido amniótico inferior a 5 cm se asocia con Apgar patológico a los 5 minutos; pero no se demuestra la asociación con acidosis<sup>(10)</sup>, lo cual apoya el concepto actual del líquido amniótico como marcador crónico.
- El estudio secuencial de los fetos CIR en deterioro demuestra como la cantidad de líquido amniótico va disminuyendo progresivamente<sup>(26)</sup>. A la semana de la alteración de los marcadores agudos un 20% de los fetos presentan oligoamnios<sup>(27)</sup>. Dentro de los parámetros que configuran el perfil biofísico, la cantidad de líquido amniótico es el único que es crónico. El uso de la cantidad de líquido amniótico de manera independiente al perfil biofísico no parece justificado.

## 7.2 Marcadores agudos

Venas precordiales (vena cava inferior, ductus venoso y vena umbilical)

- Ante la persistencia de la hipoxia, la disminución del aporte de oxígeno a los órganos de baja prioridad genera metabolismo anaerobio, que de manera crónica causa acidosis metabólica. Secundariamente a la acidosis ocurre una destrucción de fibras miocárdicas que son sustituidas por tejido fibroso. Esta situación condiciona una disminución de la distensibilidad del miocardio con aumento de las presiones telediastólicas, por tanto una mayor dificultad de llenado del corazón derecho. Esta situación se manifiesta en las ondas de velocidad de flujo venosas como una disminución de las velocidades durante la contracción atrial y en un aumento general de los índices de pulsatilidad.
- La asociación entre las alteraciones a nivel de los flujos venosos y los resultados perinatales adversos es clara e independiente de la edad gestacional<sup>(22)</sup>. Se correlaciona bien con la acidosis mediante cordocentesis<sup>(28)</sup>. La sensibilidad y especificidad para mortalidad se sitúan alrededor del 70 y 50%, respectivamente<sup>(22)</sup>. Del vaso del que se dispone más evidencia es el ductus venoso (DV). Se desconoce si es mejor usar el percentil 95 o bien la ausencia-reversión del flujo durante la contracción atrial como criterios de anomalía del DV pero este último criterio parece más conservador en edades gestacionales extremas<sup>(29)</sup>. El flujo reverso (Fig. 4) durante la contracción atrial es el patrón más extremo. En la actualidad existe la creciente opinión que una combinación de parámetros Doppler precordiales<sup>(30)</sup> (y cardíacos) resulta en una mejor de-



tección del momento en que los mecanismos adaptativos fetales claudican.

- En los estudios longitudinales que se han llevado a cabo se observa que su alteración ocurre en las últimas fases del deterioro fetal, por lo que se considera un marcador agudo<sup>(21,26,27)</sup>. Su relación con los otros marcadores agudos es variable: en un 50% de los casos primero se alteran los flujos venosos mientras que en el resto primero lo hace el registro cardiotocográfico<sup>(26)</sup>. En un 90% de casos las alteraciones de los flujos venosos preceden a la alteración del perfil biofísico en solamente 48-72 horas<sup>(27)</sup>.

#### Registro cardiotocográfico (RCTG)

- En situaciones severas de hipoxemia, estímulos procedentes de quimio y baroreceptores parasympáticos generan estímulos parasympáticos que dan lugar a la aparición de desaceleraciones. Además, en estadios avanzados de compromiso fetal el efecto de la acidosis sobre el sistema nervioso y el efecto directo sobre la actividad intrínseca cardíaca favorecen la aparición de desaceleraciones y de la pérdida de la variabilidad.
- En general, de los estudios observacionales en fetos con insuficiencia placentaria se deriva que aunque su capacidad para detectar los enfermos es cercana al 90%, la especificidad es muy baja (alrededor del 40%). La revisión sistemática del RCTG en población de alto riesgo no demuestra ningún beneficio, por lo que la interpretación visual del RCTG de manera independiente al perfil biofísico no parece justificada.
- Existen varios estudios transversales en fetos con CIR en los que se ha correlacionado el patrón

Figura 4. Flujo reverso durante la contracción atrial en el ductus venoso.

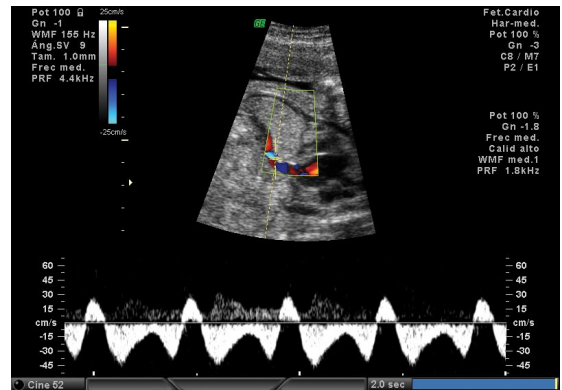
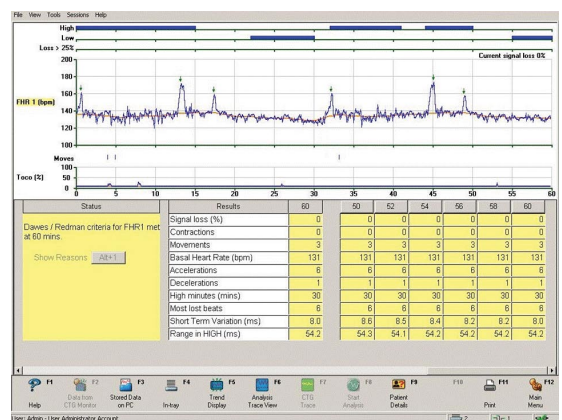


Figura 5. Análisis computarizado del registro cardiotocográfico.



computerizado RCTG (Fig. 5) con el estado gasométrico valorado mediante cordocentesis. Estos estudios demuestran de manera consistente que la presencia de una variabilidad a corto plazo (VCP) disminuida (<3,5 ms) es el parámetro que mejor identifica a los fetos con acidosis e hipoxia severa. En presencia de una VCP disminuida, la presencia de desaceleraciones no mejora la capacidad predictiva del RCTG. Aunque el único estudio aleatorio que ha valorado el impacto del RCTG computerizado no ha demostrado mejorar la mortalidad perinatal, series observacionales posteriores sugieren un papel como marcador agudo de descompensación fetal<sup>(26)</sup>.

- El seguimiento de fetos con CIR ha puesto de manifiesto que

mientras el RCTG deja de ser reactivo ya en fases muy iniciales del proceso de deterioro<sup>(27)</sup>, la pérdida de la VCP ocurre sólo unos días antes de la descompensación fetal, coincidiendo con la alteración de los flujos venosos<sup>(26)</sup>, sugiriendo que refleja los cambios más agudos en el estado fetal que ocurren al final del proceso de deterioro, y que gasométricamente se corresponden con la acidosis.

#### Perfil biofísico (PBF)

- Conforme la hipoxia persiste se produce una disminución progresiva de la cantidad de líquido amniótico, siendo este el único parámetro del PBF que refleja cronicidad. En estadios avanzados de hipoxia se produce la desaparición de los movimientos



respiratorios. Finalmente, cuando aparece la acidosis se afecta el tono, los movimientos groseros y el RCTG muestra patrones manifiestamente patológicos.

- En estudios en los que han realizado cordocentesis se demuestra que la correlación con hipoxia es pobre mientras que la correlación con acidosis es aceptable. Los parámetros mejor correlacionados son el tono fetal y los movimientos groseros. La asociación entre el PBF y la mortalidad perinatal ha sido confirmada únicamente en estudios observacionales, aunque el número de casos confiere validez aceptable. Aunque los estudios observacionales demuestran en general una buena asociación con el resultado perinatal adverso, clínicamente su eficacia se ve limitada por su baja especificidad (capacidad para detectar sanos). Aunque el PBF presenta una sensibilidad muy buena tanto para mortalidad como para morbilidad perinatal, la tasa de falsos positivos descrita se sitúa cerca del 50%, siendo el RCTG y la cantidad de líquido amniótico los parámetros individuales que más gravan la especificidad. La revisión sistemática para evaluar el impacto del PBF en población de riesgo no demuestra ningún beneficio. Series recientes demuestran que como criterio de anormalidad una puntuación inferior a 4 o inferior a 6 cuando existe oligoamnios tiene un buen rendimiento clínico<sup>(31)</sup>.
- También conocemos mediante estudios observacionales cual es la secuencia de afectación de los parámetros del PBF y su relación con las variables Doppler en fetos con CIR<sup>(27)</sup>: la cantidad de líquido amniótico se afecta de manera progresiva durante el proceso de deterioro, reflejando cronicidad. El RCTG deja de ser reactivo de manera muy precoz,

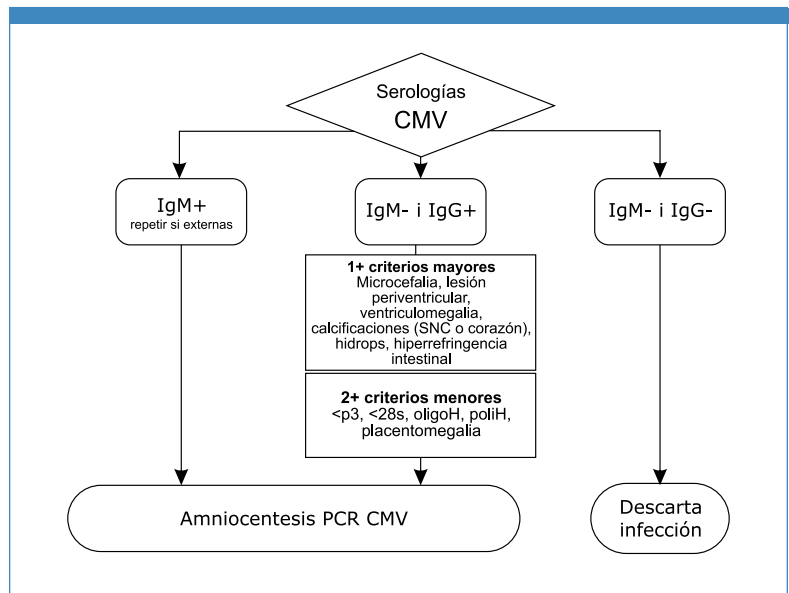


Figura 6. Interpretación de las serologías CMV en el contexto de CIR.

pero no es patológico hasta el final del proceso de deterioro, probablemente reflejando la acidosis, pues corresponde en el tiempo con la aparición de flujos venosos patológicos. En un 90% de casos las alteraciones de los flujos venosos preceden a la alteración del perfil biofísico en solamente 48-72 horas<sup>(27)</sup>.

## 8. MANEJO

### 8.1 Estudio del feto PEG

Las siguientes pruebas deben considerarse ante la presencia de un feto PEG:

- Estudio Doppler:** La realización como mínimo de un Doppler de la arteria umbilical está sólidamente recomendada, la mayoría de estándares de calidad asistencial así lo contemplan<sup>(10)</sup>. El grado de recomendación del Doppler de la ACM no es lo suficientemente sólido como para

considerarlo un estándar, pero su combinación con el Doppler de la umbilical en un ratio cerebroplacentario parece aumentar la sensibilidad para discriminar a los fetos con riesgo aumentado<sup>(18)</sup>. El grado de evidencia no permite recomendar la evaluación del Doppler de las arterias uterinas de manera sistemática en los fetos con CIR. No obstante, en el contexto de los trastornos hipertensivos parece seleccionar una subpoblación de mayor riesgo fetal y materno.

- Estudio ecográfico:** Se aconseja la realización de un estudio anatómico detallado fetal para descartar la presencia de malformaciones (un 25% cursan con un peso inferior a lo esperado) o la presencia de signos sugestivos de infección fetal (ventriculomegalia, microcefalia, calcificaciones cerebrales, hiperrefringencia intestinal, placentomegalia, polihidramnios).

Es remarcable que en más de la mitad de casos la infección por citomegalovirus cursa con oligoamnios, por lo que forma parte del diagnóstico diferencial del CIR. Se solicitará ecocardiografía, sólo si la exploración cardíaca es incompleta o si existen malformaciones asociadas<sup>(19)</sup>.

- c. **Estudio cromosómico:** Hasta un 15% de los fetos PEG presentan una anomalía cromosómica<sup>(18)</sup>, este riesgo es mayor cuando existe asociada una malformación, cuando existe polihidramnios y cuando la afectación del crecimiento es severa y precoz. A la vista de estas observaciones parece razonable realizar una técnica invasiva cuando exista una malformación fetal o cuando el debut sea antes de las 28 semanas y sea un caso severo (inferior al percentil 3) y no se disponga de un screening del 1er trimestre o éste de un riesgo  $>1/1000$ <sup>(18)</sup>. La muestra biológica de elección es el líquido amniótico.
- d. **Estudio infeccioso:** Aunque menos del 5% de los casos se asocian a infección, la infección más prevalente en nuestro medio es el citomegalovirus. En los casos de CIR (y no PEG) estaría justificado el estudio serológico materno de Ig G e Ig M (ver algoritmo en la fig. 6). Además se debe solicitar serología de Rubeola sólo si la serología Ig G de Rubeola en el primer trimestre es negativa.
- e. **Estudio de trombofilias:** El grado de evidencia no permite recomendar de manera sistemática un estudio de trombofilias a los fetos PEG ni CIR. No obstante, es aconsejable solicitar anticuerpos antifosfolípidicos en los casos de CIR mayor o igual al tipo II (excluye CIR tipo I y PEG). Debido a la interacción entre la

gestación y la hemostasia, se recomienda diferir el estudio de las trombofilias a unos meses después del parto.

- f. **Despistaje de preeclampsia:** Hasta un 20% de los casos de preeclampsia debutan con un defecto de crecimiento por lo que parece adecuado considerar a las gestantes con fetos CIR como de riesgo para trastornos hipertensivos del embarazo. Se debe determinar en todas las pacientes la tensión arterial. Si  $TA < 140/90$ , se debe solicitar el ratio proteína/creatinina en orina fresca (valor normal  $<0.2653$  mg/mg ó  $<30$  mg/mmol); y si la  $TA > 140/90$  se debe solicitar proteinuria en orina de 24 horas y una analítica en sangre completa<sup>(20)</sup>.

Las anteriores pruebas permiten diferenciar entre los 3 grupos clínico: si se observa una alteración Doppler se clasifica el caso como CIR, si existe una infección o una malformación como un feto PEG anormal y si todas las pruebas son normales como un feto PEG normal. Cada una de estas categorías requiere de un manejo diferente.

## 8.2 Seguimiento antenatal

### 8.2.1 PEG normales

En aquellos casos en que el Doppler es normal existe una evidencia sólida como para recomendar un control no intensivo. Existe un estudio aleatorio que observa como el control intensivo aumenta las inducciones sin mejorar los resultados<sup>(32)</sup>, por lo que un estudio Doppler y biométrico cada 2 semanas parecen adecuados. Los casos severos tienen *per se* un riesgo aumentado independientemente del Doppler<sup>(15)</sup> por lo que algunos protocolos, entre ellos el de nuestro centro, lo consideran como la forma más leve de CIR.

### 8.2.2 PEG anormales

Los fetos PEG anormales representan un grupo muy heterogéneo en el que el manejo es específico de cada patología.

### 8.2.3 CIR

- Clasificación: existe un buen consenso en considerar que existe un progresivo deterioro fetal que pasa por estadios progresivos. Así, aunque no universalmente aceptada una clasificación en estadios fisiopatológicos parece adecuada:

Tipo I: Peso fetal estimado (PFE)  $<$  percentil 3 y ratio cerebroplacentario normal ( $>$  percentil 5) + IP medio  $AU < p95$ <sup>(33)</sup>.

Tipo II: PFE  $<$  percentil 10 y (ratio cerebroplacentario anormal<sup>(33)</sup>  $<$  percentil 5, o IP medio  $AU > p95$ , en dos ocasiones separadas  $>12h$ ).

Tipo III: PFE  $<$  percentil 10 y AEDV: flujo diastólico ausente en asa libre de la arteria umbilical en  $> 50\%$  de los ciclos, en dos ocasiones separadas  $>12h$ <sup>(33)</sup>.

Tipo IV: PFE  $<$  percentil 10 y vasodilatación cerebral<sup>(34)</sup> (ratio cerebroplacentario  $< p5$  + índice de pulsatilidad ACM  $<$  percentil 5) persistente (en más de dos ocasiones separadas 12 h).

Tipo V: PFE  $<$  percentil 10 y presencia de alguno de los siguientes criterios de severidad:

- a. PBF patológico persistente ( $\leq 4/10$  ó  $\leq 6/10$  con oligoamnios) en 2 ocasiones separadas más de 12 horas.
- b. Presencia de REDV: flujo reverso en asa libre de la arteria umbilical en  $> 50\%$  de los ciclos, en dos ocasiones separadas  $>12h$ .
- c. Patrón RCTG desacelerativo o silente (variabilidad  $< 5$ ) en ausencia de medicación sedante.

d. Presencia de alteraciones severas y persistentes (más de 2 ocasiones separadas más de 12 horas) en los flujos venosos: índice de pulsatilidad del DV > percentil 95<sup>(35)</sup> o presencia de pulsaciones dícrotas en la vena umbilical.

- Control fetal: se realizará mediante Doppler: PEG: cada 2 semanas, CIR tipos I-II: cada 1-2 semanas, CIR tipos III-IV: cada 2-3 días, CIR tipo V: cada 12-72 horas; y perfil biofísico: CIR tipos III y VI: semanal y CIR tipo V: cada 12-72 horas.
- Se recomienda reposo relativo domiciliario y la eliminación de posibles factores externos (Ej. tabaquismo).
- Son criterios de ingreso la indicación de finalización (ver apartado siguiente) y CIR tipos III y IV de más de 32 semanas, y tipo V de más de 26 semanas.
- Está indicada la maduración pulmonar con corticoides entre las 24 y 34 semanas<sup>(10)</sup>, sólo si cumplen los criterios de ingreso.

## 8.3 Finalización de la gestación

### 8.3.1 PEG normales

La conducta expectante parece razonable en los casos no severos (percentil  $\geq 3$ ). La mayoría de protocolos institucionales aconsejan un intento de parto vaginal con monitorización continua<sup>(10)</sup>. Finalización a partir de las 40-41 semanas.

### 8.3.2 PEG anormales

Los fetos PEG anormales representan un grupo muy heterogéneo pero en general no se benefician de una finalización electiva (en general no requieren finalización antes de las 37 semanas). La conducta depende de la causa subyacente (infecciosa, cromosomopatía, tóxicos, etc).

### 8.3.3 CIR

- Aunque tampoco existen recomendaciones sólidas en este sentido, la mejor evidencia disponible hace razonable el siguiente protocolo:

Tipo I y tipo II (por arterias uterinas IPmedio>p95): Se aconseja a finalización electiva a las 39 semanas<sup>(10)</sup>. Es razonable un intento de parto vaginal<sup>(36)</sup>.

Tipo II (por ICP <p5): Se aconseja finalización electiva a las 37 semanas<sup>(10)</sup>. Es también razonable un intento de parto vaginal<sup>(36)</sup>.

Tipo III: Se aconseja finalización electiva a las 34 semanas. La mayoría de protocolos recomiendan el parto mediante cesárea electiva<sup>(10)</sup>.

Tipo IV: Se aconseja finalización electiva a las 34 semanas. Si no existe flujo ausente en la arteria umbilical es razonable un intento de parto vaginal, en caso contrario se recomienda la cesárea electiva.

Tipo V: Si existe un flujo reverso en la AU se aconseja cesárea electiva a las 28 semanas. Entre las 26 y las 28 semanas sólo parece razonable finalizar vía cesárea por la presencia persistente de un flujo reverso durante la diástole en el DV, un RCTG desacelerativo o variabilidad silente en ausencia de medicación sedante. Por debajo de las 26 semanas se considerará al feto periviable con probabilidades de supervivencia sin secuela grave inferior al 50%, por lo tanto se requiere asesoramiento pediátrico prenatal.

- Se recomienda la monitorización continua<sup>(10)</sup>. En todos los casos es recomendable la presencia de alguien con experiencia en reanimación neonatal<sup>(10)</sup>. En los casos

pretérmino es recomendable el parto en un centro con cuidados intensivos neonatales<sup>(10)</sup>.

- Siempre que el feto sea un prematuro extremo (< 28 semanas) el asesoramiento por parte del neonatólogo exponiendo los riesgos de la prematuridad es una práctica clínica aconsejable<sup>(10)</sup>. El estudio EPICURE aporta información sobre el desarrollo neurológico en recién nacidos extremos y aunque no segrega los datos para fetos con CIR permite un asesoramiento razonable<sup>(37)</sup>.
- En el puerperio, si hay CIR severo y precoz o con preeclampsia severa que haya requerido parto antes de las 34 semanas, DPP, o abortos de repetición  $\geq 2$ , se debe realizar estudio de trombofilias pasados 3 meses. No recomendar ACO hasta completar el estudio.
- En gestaciones gemelares biciales con CIR selectivo de uno de los fetos (el otro feto con PFE >p10), las recomendaciones de finalizar la gestación serán:
  - PEG: Finalización a las 40 semanas;
  - CIR tipo I o II: Finalización a partir de las 37 semanas;
  - CIR tipo III o IV: Finalización a partir de las 34 semanas;
  - CIR tipo V: Finalización a partir de las 30 semanas.
  - Por debajo de las 30 semanas se considerará criterio de finalización el CTG patológico o el flujo reverso a nivel del DV, y siempre se requerirá asesoramiento prenatal por parte de los neonatólogos.

En gestaciones gemelares monocoriales con CIR selectivo, no se aplican estos criterios Doppler de clasificación ni de finalización.

1. Jarvis S, Glinianaia SV, Torrioli MG, et al. Cerebral palsy and intrauterine growth in single births: European collaborative study. *Lancet* 2003; 362(9390):1106-11.
2. Ewer AK, Tyler W, Francis A, Drinkall D, Gardosi JO. Excessive volume expansion and neonatal death in preterm infants born at 27-28 weeks gestation. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2003; 17(2):180-6.
3. Gardosi JO. Prematurity and fetal growth restriction. *Early Hum Dev* 2005; 81(1):43-9.
4. Barker DJ, Gluckman PD, Godfrey KM, Harding JE, Owens JA, Robinson JS. Fetal nutrition and cardiovascular disease in adult life. *Lancet* 1993;341(8850):938-41.
5. Sebire NJ. Umbilical artery Doppler revisited: pathophysiology of changes in intrauterine growth restriction revealed. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21(5):419-22.
6. Yu CK, Papageorgiou AT, Boli A, Cacho AM, Nicolaides KH. Screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction in twin pregnancies at 23 weeks of gestation by transvaginal uterine artery Doppler. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20(6):535-40.
7. Martin AM, Bindra R, Curcio P, Cicero S, Nicolaides 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.
8. Lindqvist PG, Molin J. Does antenatal identification of small-for-gestational age fetuses significantly improve their outcome? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25(3):258-64.
9. European comparison of perinatal care—the Euronatal Study, 2001.
10. British College of Obstetricians and Gynaecologist. The Investigation and Management of The Small-for-Gestational Age Fetus. *Green-Top Guidelines* 2002(Guideline No.31).
11. Gardosi J, Francis A. Controlled trial of fundal height measurement plotted on customised antenatal growth charts. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106(4):309-17.
12. Mongelli M, Wilcox M, Gardosi J. Estimating the date of confinement: ultrasonographic biometry versus certain menstrual dates. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 174(1 Pt 1):278-81.
13. Mul T, Mongelli M, Gardosi J. A comparative analysis of second-trimester ultrasound dating formulae in pregnancies conceived with artificial reproductive techniques. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8(6):397-402.
14. Gardosi J. Fetal growth: towards an international standard. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 26(2):112-4.
15. Chang TC, Robson SC, Boys RJ, Spencer JA. Prediction of the small for gestational age infant: which ultrasonic measurement is best? *Obstet Gynecol* 1992; 80(6):1030-8.
16. Mongelli M, Ek S, Tambyrajia R. Screening for fetal growth restriction: a mathematical model of the effect of time interval and ultrasound error. *Obstet Gynecol* 1998; 92(6):908-12.
17. Morrow RJ, Adamson SL, Bull SB, Ritchie JW. Effect of placental embolization on the umbilical arterial velocity waveform in fetal sheep. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 161(4):1055-60.
18. Bahado-Singh RO, Kovanci E, Jeffres A, et al. The Doppler cerebroplacental ratio and perinatal outcome in intrauterine growth restriction. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 180(3 Pt 1):750-6.
19. Arbeille P, Maulik D, Fignon A, et al. Assessment of the fetal PO2 changes by cerebral and umbilical Doppler on lamb fetuses during acute hypoxia. *Ultrasound Med Biol* 1995; 21(7):861-70.
20. Knight M, Duley L, Henderson-Smart DJ, King JF. Antiplatelet agents for preventing and treating pre-eclampsia. *Cochrane Database Syst Rev* 2000(2):CD000492.
21. Ferrazzi E, Bozzo M, Rigano S, et al. Temporal sequence of abnormal Doppler changes in the peripheral and central circulatory systems of the severely growth-restricted fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19(2):140-6.
22. Schwarze A, Gembruch U, Krapp M, Katalinic A, Germer U, Axt-Fliehdner R. Qualitative venous Doppler flow waveform analysis in preterm intrauterine growth-restricted fetuses with ARED flow in the umbilical artery—correlation with short-term outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25(6):573-9.
23. Thornton JG, Hornbuckle J, Vail A, Spiegelhalter DJ, Levene M. Infant wellbeing at 2 years of age in the Growth Restriction Intervention Trial (GRIT): multicentred randomised controlled trial. *Lancet* 2004;364(9433):513-20.
24. Hershkovitz R, Kingdom JC, Geary M, Rodeck CH. Fetal cerebral blood flow redistribution in late gestation: identification of compromise in small fetuses with normal umbilical artery Doppler. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;15(3):209-12.
25. Scherjon S, Briet J, Oosting H, Kok J. The discrepancy between maturation of visual-evoked potentials and cognitive outcome at five years in very preterm infants with and without hemodynamic signs of fetal brain-sparing. *Pediatrics* 2000;105(2):385-91.
26. Hecher K, Bilardo CM, Stigter RH, et al. Monitoring of fetuses with intrauterine growth restriction: a longitudinal study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18(6):564-70.
27. Baschat AA, Gembruch U, Harman CR. The sequence of changes in Doppler and biophysical parameters as severe fetal growth restriction worsens. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18(6):571-7.
28. Hecher K, Snijders R, Campbell S, Nicolaides K. Fetal venous, intracardiac, and arterial blood flow measurements in intrauterine growth retardation: relationship with fetal blood gases. *Am J Obstet Gynecol* 1995;173(1):10-5.
29. Bilardo CM, Wolf H, Stigter RH, et al. Relationship between monitoring parameters and perinatal outcome in severe, early intrauterine growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23(2):119-25.
30. Baschat AA, Guclu S, Kush ML, Gembruch U, Weiner CP, Harman CR. Venous Doppler in the prediction of acid-base status of growth-restricted fetuses with elevated placental blood flow resistance. *Am J Obstet Gynecol* 2004;191(1):277-84.
31. Baschat AA, Galan HL, Bhide A, et al. Doppler and biophysical assessment in growth restricted fetuses: distribution of test results. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005.
32. McCowan LM, Harding JE, Roberts AB, Barker SE, Ford C, Stewart AW. A pilot randomized controlled trial of two regimens of fetal surveillance for small-for-gestational-age fetuses with normal results of umbilical artery doppler velocimetry. *Am J Obstet Gynecol* 2000;182(1 Pt 1):81-6.
33. Baschat AA, Gembruch U. The cerebroplacental Doppler ratio revisited. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21(2):124-7.
34. Arduini D, Rizzo G. Normal values of Pulsatility Index from fetal vessels: a cross-sectional study on 1556 healthy fetuses. *J Perinat Med* 1990;18(3):165-72.
35. Hecher K, Campbell S, Snijders R, Nicolaides K. Reference ranges for fetal venous and atrioventricular blood flow parameters. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1994;4(5):381-90.
36. Grant A. Elective versus selective caesarean delivery of the small baby. *Cochrane Database Syst Rev* 1997.
37. Wood NS, Marlow N, Costeloe K, Gibson AT, Wilkinson AR. Neurologic and developmental disability after extremely preterm birth. EPICure Study Group. *N Engl J Med* 2000;343(6):378-84.



## ECOGRAFÍA DOPPLER EN LA VIGILANCIA DEL FETO CON SEVERO COMPROMISO

Moisés Huamán Guerrero, Lorena Campodónico Olcese

En los países en desarrollo, las tasas de mortalidad perinatal son altas (alrededor de 20 por mil nacidos vivos en el Perú), además del subregistro por no tener sistemas de vigilancia epidemiológica seguros para toda la población; la muerte fetal, sin considerar las anomalías congénitas, es causada básicamente por insuficiencia placentaria relacionada con mayor frecuencia a preeclampsia severa y restricción de crecimiento intrauterino; en éstos fetos, que aún son muy prematuros y/o hay limitaciones en el equipamiento tecnológico de las unidades neonatales, necesitan vigilancia intensiva intrauterino.

El manejo del recién nacido de riesgo implica una serie de procedimientos de acuerdo a la patología concomitante, estos bebés necesitan monitoreo estricto de sus funciones vitales y de los órganos blancos comprometidos: se colocará un catéter central, catéter vesical, monitoreo de la actividad cardíaca, EKG, monitoreo de gases en sangre, determinaciones bioquímicas de acuerdo a cada caso, etc. La cuestión es, de qué manera podemos hacer lo mismo en fetos que aún no pueden nacer y es necesario vigilarlos estrechamente intrauterino por su estado comprometido, que nos pueda informar sobre la situación de salud, semejando al monitoreo extrauterino.

La evidencia científica ha demostrado el valor predictivo limitado del monitoreo electrónico, y la etapa tardía del compromiso fetal en que se altera la prueba.

La Velocimetría Doppler, tiene mejor valor predictivo en fetos de riesgo, siendo indispensable su aplicación; el Perfil Hemodinámico Feto-Placentario es un adecuado instrumento de pronóstico.

¿Qué es posible monitorear en el feto comprometido?

### Compromiso hipóxico crónico

El instrumento es el Perfil Hemodinámico Placentario-Fetal, de acuerdo al grado de compromiso (I al IV), a la edad gestacional y a la opinión del Neonatólogo, se decidirá la culminación o no de la gestación, es importante considerar la opinión informada de los padres. Cada caso debe manejarse individualmente, recordando que además de la madre hay uno ó más pacientes (fetos) involucrados.

- **Tipo I:** Aumento de la impedancia vascular en arteria umbilical (AU) hasta la desaparición de la velocidad telediastólica. Arteria uterina normal o con elevada impedancia y/o muescas.
- **Tipo II:** Desaparición holodias-tólica en arteria umbilical (AU), descenso de la impedancia en

arteria cerebral media (ACM). Centralización inicial.

- **Tipo III:** AU sin velocidades diastólicas, "normalización" de la ACM y aumento de la resistencia en el ductus venoso de Aranzio (DVA). Centralización avanzada.
- **Tipo IV:** Velocidades diastólicas en reversa en AU, DVA, ACM. Pulsatilidad en venas. Descenralización. Insuficiencia cardíaca congestiva.

El compromiso hemodinámico inicialmente sucede en el sistema arterial del feto, que podemos evidenciarlo en la arteria cerebral media, aorta descendente, istmo aórtico, etc.; si continua la hipoxia, en un segundo momento se compromete el sistema venoso fetal evidenciable en la OVF de la porción intrahepática de la vena umbilical, en el ductus venoso y vena cava inferior. Los cambios observados en la OVF de éstos vasos se originan por el aumento de la resistencia periférica, la que lleva a una disminución en el flujo diastólico hasta la desaparición o inversión de éste.

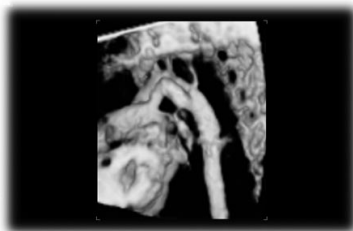


Figura 1. Istmo aórtico.

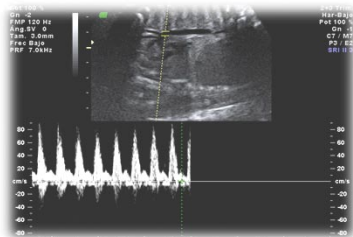


Figura 2. OVF del istmo aórtico.

### Compromiso hipóxico agudo

Frente a la situación de hipoxia aguda, el feto utiliza mecanismos de adaptación que en la mayor parte de casos le permiten continuar viviendo, uno de los más precoces es la vasoconstricción periférica, que consecuentemente aumenta la resistencia al flujo por la aorta descendente y compromete el sentido del flujo del ductus arterioso que se une a la aorta a nivel del istmo; en hipoxia aguda, puede detectarse flujo invertido (hacia el arco aórtico) sea por la mezcla del color, como por la onda de velocidad de flujo (OVF).

La OVF del istmo aórtico siempre es positiva, al aumentar la resistencia disminuye el flujo diastólico que puede desaparecer y hasta invertirse, significando diferentes grados del compromiso hipóxico.

### Monitoreo de la función cardíaca

El corazón fetal es una bomba aspirante-impelente con características especiales, como una alta frecuencia de contracciones por minuto, la red vascular es de baja resistencia periférica y la existencia de circuitos paralelos que desaparecen al nacer, el flujo es mayor en el ventrículo derecho que en el izquierdo, la post carga también es mayor en el ventrículo derecho, y trabaja al límite de presión sistólica (Frank-Starling). Tiene además un alto rendimiento, necesario para satisfacer las crecientes necesidades metabólicas.

La función cardíaca fetal puede evaluarse en las diferentes etapas del ciclo cardíaco, tanto en la sístole como en la diástole, estudiando el flujo en el sistema venoso de ingreso al corazón, el flujo atrio-ventricular, y a la salida de los ventrículos (arterias).

Es posible evaluar la fuerza de contracción del miocardio y la función diastólica con bastante aproximación, como lo hacen los Ecocardiogramas Perinatales; en base a ese

conocimiento, el profesional que realiza la ecografía obstétrica, puede acercarse a esa información, con evaluaciones más sencillas utilizando la velocimetría Doppler:

La onda de velocidad de flujo (OVF) del **ductus venoso de Aranzio** representa la función de cavidades cardíacas izquierdas y derechas: la onda S depende fundamentalmente del estado funcional de la aurícula izquierda, y corresponde a la mínima resistencia al flujo de éste vaso a la aurícula derecha y la izquierda durante la diástole atrial; la onda E representa la disminución de la resistencia atrial tras la apertura de las válvulas atriales por incremento de la presión por su llenado y la onda A se origina por el aumento de la presión atrial durante su sístole. Las anomalías del flujo en éste vaso, se expresarán en su OVF, y serán evidencia de falla cardíaca, cuya expresión máxima sucede en la insuficiencia cardíaca derecha donde hay inversión de la onda A.

La OVF de la **tricuspide** representa la función de ésta válvula, e indirectamente los cambios de presión en las cavidades derechas, siempre la onda E debe ser menor a la onda A hasta cerca del término de la vida fetal. Anomalías de la función cardíaca a ese nivel originarán regurgitación importante y aumento de la onda E que son evidenciables con el Doppler colocando el volumen de muestra sobre la válvula tomando el atrio como en el ventrículo. La falla en la función tricuspidea se relaciona a falla en la función cardíaca.

Adicionalmente se pueden estudiar las OVF de las venas que drenan a las aurículas como ambas venas cavas y las venas pulmonares, el aumento de la resistencia en alguna o ambas cavidades, originada por la falla en la función cardíaca, altera el patrón de flujo y por consiguiente los componentes de la OVF.



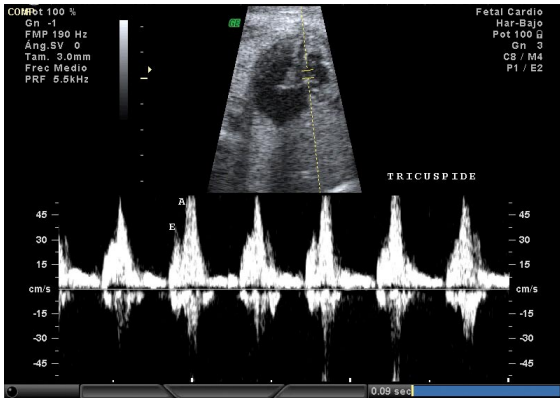


Figura 3. Válvula tricuspide.



Figura 4. Ductus venoso de Aranzio.

### Monitoreo de la anemia fetal

Independiente de la causa de la anemia fetal (Isoinmunización a grupos sanguíneos, infecciones como las causadas por parvovirus, transfusión feto-fetal, etc.) esta puede medirse utilizando el pico sistólico de la arteria cerebral media insonada con un ángulo cercano a cero; obtenido ese valor, se puede utilizar las tablas reportadas por Mari en 1988, o ingresando a la página [www.perinatology.com/calculators/MCA.htm](http://www.perinatology.com/calculators/MCA.htm). Se ingresa la edad gestacional y el valor del pico sistólico con lo que se obtiene el múltiplo de la mediana, y si éste es mayor a 1.5 corresponde a anemia grave que requiere transfusión, éstos resultados han demostrado altos valores predictivos en diferentes publicaciones.

El control de la anemia puede realizarse de ésta manera sin necesidad de procedimientos invasivos.

### Monitoreo de la madurez pulmonar: Doppler en el Tronco de la Arteria Pulmonar en la predicción de madurez pulmonar fetal (propuesta de evaluación)

Desde los estadios iniciales del desarrollo pulmonar fetal la formación del sistema circulatorio pulmonar acompaña al de la vía aérea. Conforme los vasos sanguíneos se in-

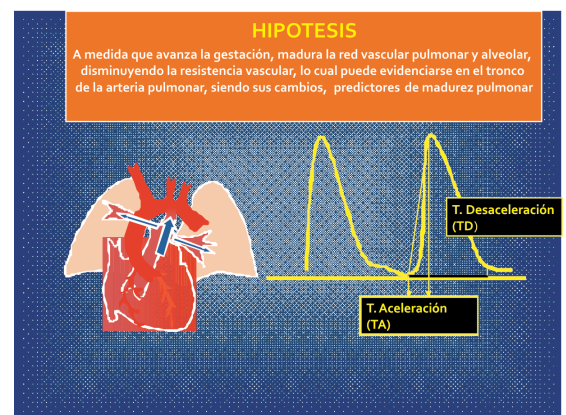
crementan en tamaño desarrollan una capa muscular que es relativamente gruesa durante la vida fetal y que se reduce luego del nacimiento, lo cual determina su resistencia y los cambios de la misma al avanzar la vida intrauterina.<sup>(1)</sup> Al mismo tiempo, se desarrolla una delgada interfase entre el intravascular y el interior del alveolo, el cual se llenará luego de la primera inspiración del recién nacido, completando la maduración y funcionalidad pulmonar con la producción del surfactante por los Neumocitos tipo II.<sup>(2)</sup>

La ecografía Doppler es una herramienta que ha demostrado su utilidad en la evaluación hemodinámi-

ca fetal. La circulación pulmonar y su estudio mediante el Doppler ha sido descrita en diferentes situaciones, como por ejemplo en su uso como predictor de hipoplasia pulmonar<sup>(3,4,5)</sup>. Tomando en cuenta el desarrollo embriológico del sistema vascular pulmonar y considerando que existiría un cambio progresivo en la resistencia del mismo, lo cual implicaría a su vez cambios en el tiempo de aceleración y eyección en las ondas del flujo Doppler de las arterias pulmonares conforme se incrementa la edad gestacional.

Desde 1983 existen publicaciones que describen la evaluación de estas medidas en diferentes patologías.

Figura 5. Tiempo de aceleración y desalercación (TA, TD).



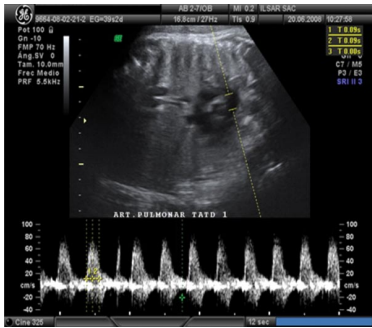


Figura 6: OVf arteria pulmonar (raíz).

Kitabake y col., describieron una reducción en el tiempo de aceleración de la arteria pulmonar en pacientes con hipertensión pulmonar crónica. Sosa y Díaz describen el uso del índice relativo de impedancia Doppler entre el tiempo de aceleración y eyección del Ductus Arterioso y la arteria pulmonar fetal, como parámetro para determinar madurez pulmonar<sup>(5)</sup>. Cabré en su tesis doctoral, en el 2001, demostró la reducción progresiva de la resistencia de la arteria pulmonar acorde con el incremento de la edad gestacional. Mediante la medición del índice de pulsatilidad, él describió las ondas características, a pesar que no utilizó la medición de los tiempos, y las comparó con parámetros bioquímicos de madurez pulmonar encontrando parámetros similares entre ellos<sup>(2)</sup>. Fuke y col. estudiaron la relación entre el tiempo de aceleración y eyección de las ramas de las arterias pulmonares fetales como predictor de hipoplasia pulmonar<sup>(8)</sup>.

En la evaluación ultrasonográfica, el tiempo de aceleración es evaluado en la onda de flujo Doppler del tronco de la arteria pulmonar; comienza con la sístole y termina con su pico máximo. Proponemos que el tiempo de desaceleración que se mida desde el pico sistólico hasta el final de la sístole, medido en milisegundos utilizando la función de Tiempo del equipo.

La evaluación de la OVf en el tronco de la arteria pulmonar y midiendo los tiempos de aceleración (TA) y desaceleración (TD), así como el índice existente entre los mismos (AT/DT) se consideraría una herramienta para el diagnóstico prenatal de madurez fetal, basándonos en la premisa que el índice TA/TD se incrementa proporcionalmente con la edad gestacional, encontrando una diferencia significativa entre el grupo de mayores y menores de 37 semanas, como demuestra nuestro trabajo: Doppler en el Tronco de la Arteria Pulmonar en la Predicción de Madurez Pulmonar fetal, ILSAR 2007-2008

En el artículo, se mostró que el índice  $TA/TD \geq 0.57$  se asocia a la mayoría de casos con edad gestacional mayor a 37 semanas ( $p=0.02$ ) lo que significa que medidas iguales o mayores a este índice indican una reducción en el riesgo de inmadurez pulmonar fetal (OR=0.242 [95% CI = 0.071-0.827]) y, valores menores de 0.57 indican un incremento en el riesgo de inmadurez pulmonar fetal (OR=4.127 [95% CI = 1.209-14.088]): 78.8% (EG < 32-36 semanas) vs. 47.4% (EG  $\geq$  37 semanas).

Luego de este estudio sugerimos el uso del índice TA/TD en la evaluación de la madurez pulmonar fetal. Sin embargo es necesario validar estos hallazgos incluyendo gestaciones con patologías y prematuros, en situaciones de intervención con el uso de corticoesteroides, correlación con resultados en líquido amniótico, etc. Sería una prueba confiable, no invasiva, reproducible y de acceso más amplio, que mejoraría los resultados perinatales.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Alison Hislop. Developmental biology of the pulmonary circulation. *Pediatric Respiratory Reviews* (2005) 6, 35-43.
2. Cabré Gili, Sergio. Doppler de las arterias pulmonares periféricas fetales y su correlación con el índice bioquímico de madurez pulmonar. Tesis Doctoral Universidad de Barcelona, 2001.
3. Jacqueline A. M. Laudy, Dick Tibboel, Simon G. F. Robben, Ronald R. de Krijger, Maria A. J. de Ridder, et al. Prenatal Prediction of Pulmonary Hypoplasia: Clinical, Biometric, and Doppler Velocity Correlates. *Pediatrics* 2002; 109; 250-258.
4. J.A.M. Laudy, M.A.J De Ridder, J.W.Wladimiroff. Human fetal pulmonary artery velocimetry: repeatability and normal values with emphasis on middle and distal pulmonary vessels. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 15:479-86.
5. Nicholas Macklon, Mrcog, J.A.M. Laudy, Paul G.H Mulder, J.W. Wladimiroff. Behavior-State-Dependent Changes in Human Fetal Pulmonary Blood Flow Velocity Waveforms. *Obstet Gynecol* 1999; 93:184-8.
6. Kitabake A, Inoue M, Asano M, Masuyama T, Tanoushi J, et al. Noninvasive evaluation of pulmonary pressure and resistance by pulsed Doppler technique. *Circulation* 1983; 68:302-9.
7. Alberto Sosa Olavarría, Luis Díaz Guerrero. Índice relativo de impedancia Doppler entre el ductus arterioso y la arteria pulmonar en el embarazo normal, pretérmino y postérmino. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2000; 60(2):97-101.
8. Shinji Fuke, Toru Kanzaki, Junwu Mu, Kenshi Wasada, Masahiko Take-mura, et al. Antenatal prediction of pulmonary hypoplasia by acceleration time/ejection time ratio of fetal pulmonary arteries by Doppler blood flow velocimetry. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 188:228-33.



## ECOCARDIOGRAFÍA FETAL

Hernán Muñoz, Gabriela Enríquez, Ignacio Hernández, Marcelo Rodríguez, Víctor Toledo, Maritza Nazaretian

Tabla 1.

INDICACIONES DE ECOCARDIOGRAFÍA FETAL
<ul style="list-style-type: none"> <li>Factores de riesgo fetal               <ul style="list-style-type: none"> <li>Anomalías extra cardíacas</li> <li>Alteraciones del ritmo cardíaco</li> <li>Hidrops fatal no inmune</li> <li>Sospecha de malformación fetal en ecografía nivel I</li> <li>Translucencia nucal aumentada</li> </ul> </li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Factores de riesgo materno               <ul style="list-style-type: none"> <li>Teratógenos cardíacos</li> <li>Carbonato de litio</li> <li>Progestinas</li> <li>Anfetaminas</li> <li>Alcohol</li> <li>Anticonvulsiantes</li> <li>Alteraciones metabólicas maternas</li> <li>Diabetes</li> <li>Fenilketonuria</li> <li>Infecciones maternas:                   <ul style="list-style-type: none"> <li>Rubéola</li> <li>Toxoplasmosis</li> <li>Coxsackie</li> <li>Citomegalovirus</li> <li>Sarampión</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Factores familiares</li> </ul>

Las malformaciones cardíacas congénitas son el tipo de malformación más frecuente, con una incidencia entre 8 y 15 de cada 1000 recién nacidos vivos. Dan cuenta de un 20% de las muertes neonatales y de cerca de un 50% de la mortalidad infantil debido a malformaciones (ISUOG 2006, Young 1987, Ferencz y cols. 1987, Gembruch y cols. 1997, Gillum y cols. 1994, Bull 1999, González y cols. 1999).

En este capítulo revisaremos las indicaciones más frecuentes, el examen de tamizaje del corazón fetal, el examen de ecocardiografía diagnóstica y las alteraciones estructurales y del ritmo más frecuentes.

**Indicaciones.** La población considerada de riesgo representa las indicaciones clásicas de la ecocardiografía fetal y las podemos agrupar en indicaciones maternas y fetales (Tabla 1).

**Indicaciones maternas.** El riesgo de presentar una cardiopatía congénita aumenta a 3-4% con una historia familiar positiva y sube a 14% con la presencia de cardiopatía congénita en la madre (Perolo y cols. 2001, Allan y cols. 1988). La recurrencia de las cardiopatías congénitas es de 2-5% cuando existe un hijo afectado y de un 10 a 15% cuando dos hijos son afectados. En aquellos casos en que la madre está afectada, el riesgo es

de 1-3 % (Copel y cols. 1986, Nora 1987). En este grupo población está indicada la búsqueda de la microdelección del 22q 11.

Las pacientes portadoras de diabetes mellitus tienen un riesgo 3 a 4 veces mayor de tener un hijo con defectos congénitos, y un tercio corresponden a anomalías estructurales cardíacas (Rowland y cols. 1973).

La exposición materna a enfermedades virales, como rubéola, y a fármacos, como el litio, aumenta el riesgo fetal para un defecto cardíaco congénito. Sin embargo no representan más de 1 a 2% del total de las cardiopatías congénitas. (Jespersen y cols. 1977; Allan y cols. 1981)

**Indicaciones fetales.** Fetos con anomalías cromosómicas (aneuploidías), presentan defectos cardíacos de 30 a 40% (Nora 1987).

En presencia de anomalías anatómicas extracardíacas detectada por ultrasonido, el riesgo de tener una anomalía cardíaca asociada es de un 25% a 45% (Copel y cols. 1986, Copel y cols. 1987).

Los fetos con alteraciones del ritmo cardíaco como: taquiarritmias asociadas con hidrops (Kleiman y cols. 1982), bradiarritmias con enfermedad del tejido conectivo (Singsen y cols. 1985), y los fetos con bradiarritmia mantenida, presentan cardiopa-

tías congénitas en un 30% a 40% de los casos (McCue y cols. 1977).

También una indicación es el hallazgo de una malformación cardíaca en la ecografía de primer nivel, donde la incidencia de malformaciones cardíacas llega a 50% (Copel y cols. 1987).

Una de las indicaciones frecuentes en la actualidad para la realización de ecocardiografía fetal es una translucencia nucal alterada. Los resultados comunicados en la literatura muestran sensibilidades diagnósticas desde el 3 al 90%. Un meta análisis reciente mostró una sensibilidad de 37,5% para los 9 trabajos publicados con un total de más de 58000 pacientes estudiados (Makrydimas y cols. 2003).

Sin embargo de los recién nacidos cardiopatas solo el 5 a 20% de ellos presenta alguna de estas indicaciones durante su vida intrauterina. El otro 80 a 95 % de los recién nacidos cardiopatas se encuentra en la población general (Cooper y cols. 1995, Ott 1995, Garne y cols. 2001, Perolo y cols. 2001).

Por este motivo es que los diferentes países y organizaciones han propuesto el examen básico y básico extendido como un examen que se realiza a toda la población, en una edad gestacional de 20 a 24 semanas y se incorpora a la rutina del ultrasonido en el embarazo (ISUOG 2006).

**Examen del corazón fetal.** Distinguiremos un examen básico y básico extendido que se realiza como tamizaje a toda la población (ISUOG 2006, Copel y cols. 1987), y un examen tomográfico detallado de las estructuras cardíacas fetales, que corresponde a los mismos planos de sección utilizados en la ecocardiografía de adultos e infantil, y que corresponde a la ecocardiografía fetal diagnóstica.

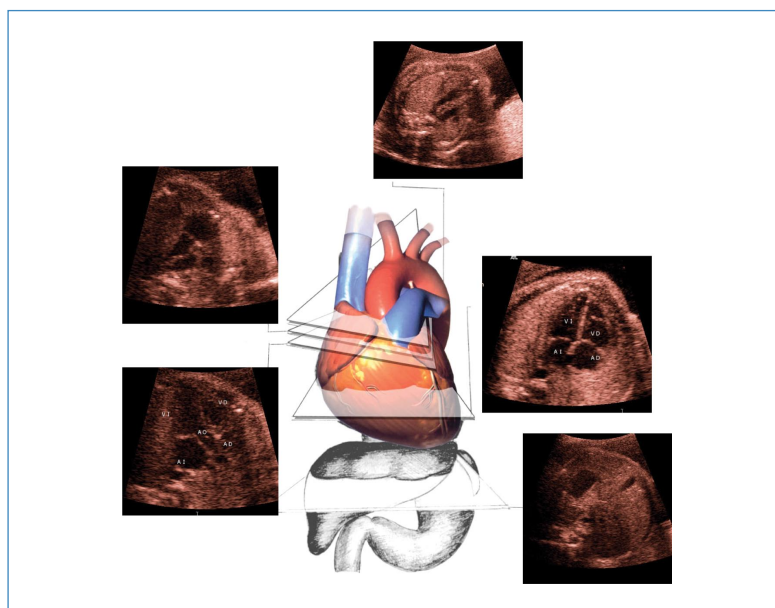


Figura 1. Planos de sección transversales ascendentes. Desde cefálico a cuadral, abdomen, cuatro cámaras, tracto de salida de aorta, tracto de salida de pulmonar, tres vasos traquea.

#### Examen básico y básico extendido:

Este examen se debe realizar en toda la población entre las 20 y 24 semanas de gestación y forma parte de la rutina de esta ultrasonografía.

Los requisitos técnicos incluyen transductor de la mayor frecuencia posible, sólo una zona focal, persistencia y rango dinámico de modo de obtener el máximo número de cuadros por segundo, activar armónicas y filtros de color si están disponibles. El tamaño del corazón en la pantalla debe ocupar al menos el 30 a 50% (ISUOG 2006). La opción de cine es de gran utilidad para la revisión de un evento que ocurre en un órgano que se mueve muchas veces por minuto.

En el examen debemos identificar la presentación y posición del feto in útero. El examen comienza con un plano axial en el abdomen identificando la sombra gástrica a la izquierda y también con la identificación de aorta abdominal y vena cava inferior (Fig. 1). Luego ascendemos el plano de sección hacia cefálico del feto

hasta obtener la visión de las cuatro cámaras y observaremos la punta del corazón hacia izquierda con un área cardíaca cercana al 30 % (Fig. 1). La combinación de estos dos planos de sección permite el diagnóstico de alteraciones del situs, así como las alteraciones del área cardíaca y de aquellas que describiremos en la imagen de cuatro cámaras (ISUOG 2006).

Luego ascendemos con el plano de sección cefálico y observaremos primero el tracto de salida de la arteria aorta y luego -el tracto de salida de la arteria pulmonar (Fig. 1). Al ascender en forma paralela hacia el mediastino superior observaremos el denominado plano de sección de los tres vasos (Fig. 1) (ISUOG 2006). La utilidad diagnóstica de cada uno de estos planos la describiremos luego.

El ascenso de los planos se puede realizar en forma de planos paralelos sucesivos o angulando levemente el transductor hacia cefálico del feto (ISUOG 2006).



**Ecocardiografía fetal.** El examen ecocardiográfico se realiza por expertos en Medicina Materno fetal o pediatras cardiólogos, especialistas en cardiología fetal. El examen puede ser realizado a cualquier edad gestacional después de las 12 semanas, siendo la mejor edad entre las 25 y 30 semanas de gestación. En el examen se realizan los mismos planos de sección del examen del recién nacido y del adulto. La metodología de examen comienza con una identificación adecuada tanto de la posición fetal. Se realiza un plano de sección axial a nivel del abdomen fetal, identificando la sombra gástrica y vena umbilical. Se dirige el transductor hacia cefálico, se obtiene de esta forma la visión de cuatro cavidades, imagen que debe ser obtenida en toda ecografía obstétrica sin importar el nivel de complejidad del centro en que se realice.

*Imagen de cuatro cavidades.* En este plano de sección debemos observar que el corazón ocupa aproximadamente un tercio del tórax. El ápex está hacia la pared anterior del tórax, el ventrículo derecho es más anterior, el ventrículo izquierdo está más cerca de la columna.

En este plano, se observan fácilmente ventrículos, aurículas con sus respectivos septum, foramen oval, válvulas aurículo-ventriculares y venas pulmonares (Fig. 2). Se debe observar ambas aurículas y ventrículos de tamaño similar. Debemos también observar dos válvulas aurículo-ventriculares que abren en diferentes ventrículos. El ventrículo derecho es levemente más grande que el izquierdo, presenta además un engrosamiento en la punta denominado banda moderadora, y la inserción de la válvula tricúspide es levemente más apical que la mitral. También es útil la visualización de la lengüeta del foramen oval que se moviliza en la aurícula izquierda.

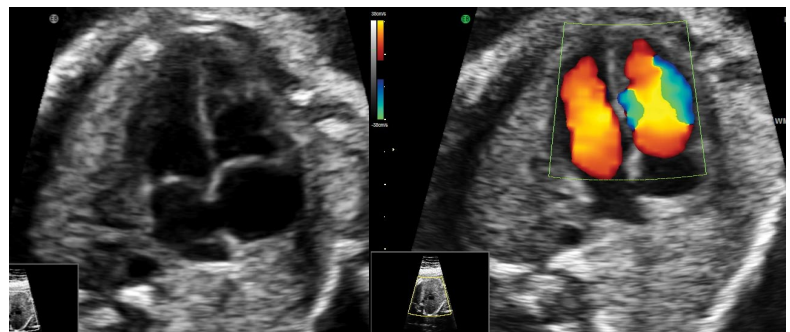
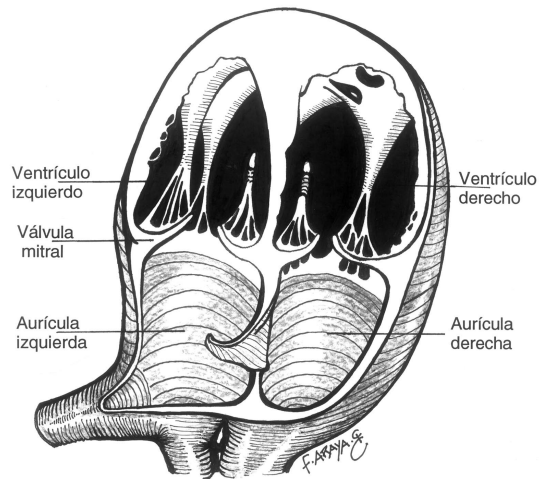


Figura 2. Visión de 4 cámaras del corazón fetal. A Esquema, B imagen modo B, C imagen doppler color. AD= aurícula derecha; VD= ventrículo derecho; AI= aurícula izquierda; VI= ventrículo izquierdo.

Especial atención debemos poner en la denominada cruz del corazón, donde se insertan los velos valvulares y los septum auricular y ventricular, zona que permite identificar o sospechar una importante proporción de malformaciones cardíacas.

Este plano de las cuatro cámaras permite pesquisar alteraciones de las cámaras, de los septum, y de los aparatos valvulares (Copel y cols. 1987, ISUOG 2006). Sin embargo muchas de las alteraciones denominadas ductus dependiente no es posible diagnosticarlas en este plano.

*Imagen de cinco cámaras.* Es una modificación de la imagen de cuatro cámaras y se obtiene inclinando el plano de sección más hacia cefálico. Permite la visualización del tracto

de salida de la arteria aorta entre aurículas y ventrículos y se puede ver la sigmoidea aórtica (ISUOG 2006) (Fig. 3).

*Imagen de eje largo.* La visión del tracto de salida izquierdo se obtiene rotando el transductor, desde el corte anterior, de modo que el plano de sección esté ubicado entre la cadera izquierda y el hombro derecho del feto. Esta imagen muestra a la arteria aorta saliendo desde el ventrículo izquierdo. La pared anterior de la aorta aparece en un continuo con el septum interventricular. La válvula mitral aparece continuándose con la pared posterior de la arteria aorta (ISUOG 2006) (Fig. 4).

En este plano se puede obtener además el tracto de salida de la cavidad

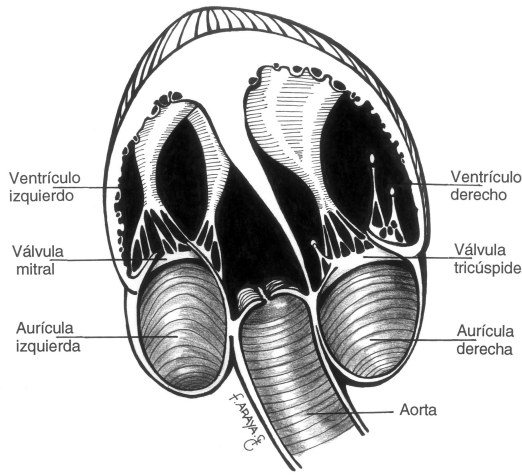


Figura 3. Imagen de 5 cámaras. A Esquema, B imagen modo B, C imagen doppler color.

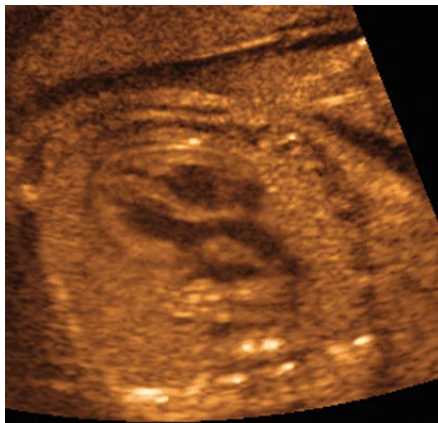
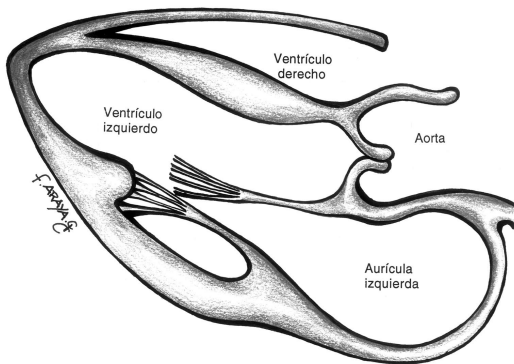
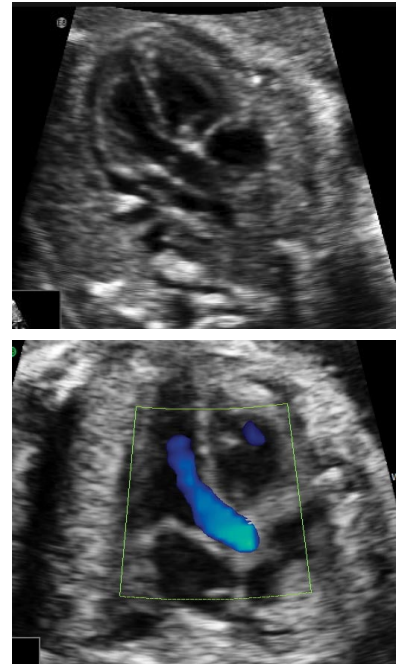


Figura 4. Imagen de eje largo. A Esquema, B imagen modo B, Al = aurícula izquierda; VI = ventrículo izquierdo; Ao = aorta.

ventricular derecha, para lo cual desplazamos levemente el transductor hacia la derecha y hacia cefálico del feto y obtenemos de esa forma la vista de la arteria pulmonar que se observa saliendo desde el ventrículo derecho, para bifurcarse luego en sus ramas y su continuidad con el ductus arterioso (ISUOG 2006) (Fig. 5).

Las imágenes de eje largo nos permiten certificar la concordancia ventrículo-arterial en cavidades izquierda y derecha, de gran utilidad en patologías como tetralogía de Fallot y transposición de los grandes vasos, entre otras.

*Imagen de los tres vasos.* Se obtiene ascendiendo el plano de sección hacia el mediastino superior en forma paralela al plano de las cuatro cámaras pasando por aorta y pulmonar. Observaremos la arteria pulmonar, a izquierda la región ístmica de la arteria aorta y la vena cava superior a derecha (Fig. 6). Este plano fácil de realizar es de gran importancia en el diagnóstico de las lesiones obstructivas de los grandes vasos así como



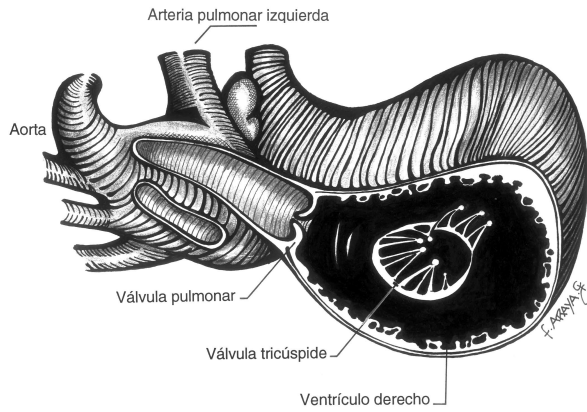


Figura 5. Imagen de tracto de salida de ventrículo derecho.  
 a) Esquema (izq.).  
 b) Imagen modo B (der.).  
 c) Imagen Doppler color.  
 Ao= aorta;  
 Pulmonar=arteria pulmonar y sus dos ramas.

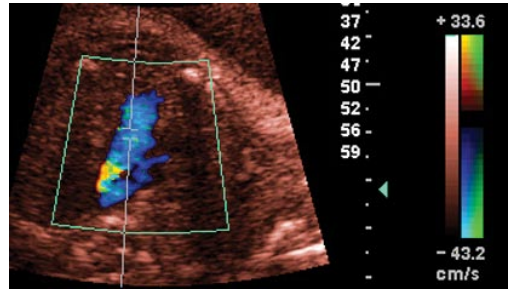
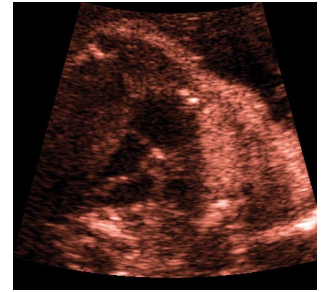


Figura 6. Imagen de tres vasos. a) Imagen modo B. b) Imagen doppler color.

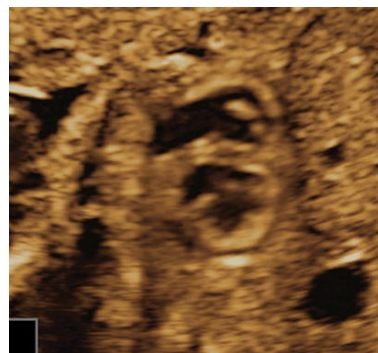
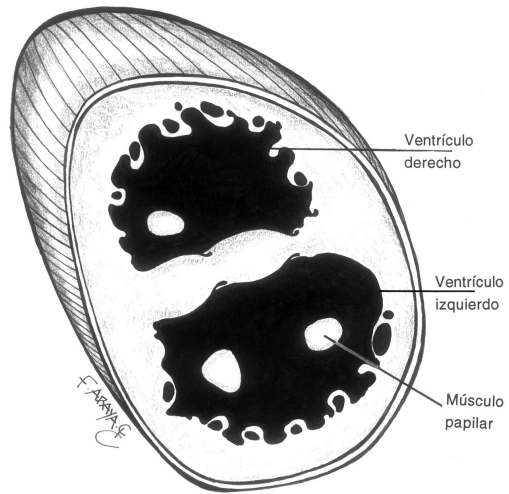


Figura 7. Imagen de eje corto a través de cavidades ventriculares. a) Esquema. b) Imagen modo B.

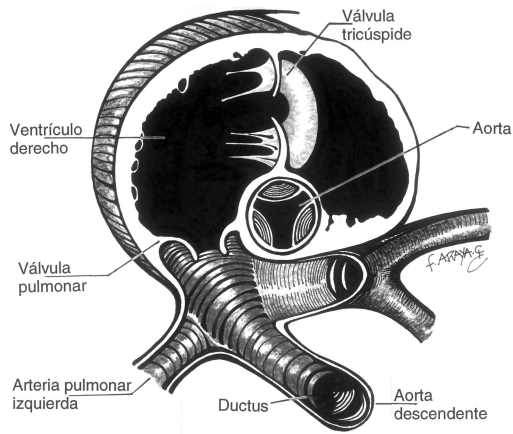


Figura 8. Imagen eje corto de grandes vasos. a) Esquema. b) Imagen modo B.

en defectos de conexión de los grandes vasos (Yoo y cols. 1997, Yoo y cols. 1999, Yagel y cols. 2001, Viñals y cols. 2003, ISUOG 2006).

*Eje corto:* Se obtiene rotando el transductor en 90 grados, a partir de los planos de eje largo, de modo que el plano de sección sea perpendicular a éste. Permite la visualización de un corte de sección transversal de las cavidades ventriculares hacia la punta del corazón. Es posible en este corte identificar los músculos papilares del ventrículo izquierdo y, más hacia cefálico, las válvulas auriculo-ventriculares (Fig. 7).

*Eje corto de grandes vasos.* Es el mismo plano de sección del corte anterior pero más hacia cefálico. Se visualiza la arteria aorta en un plano transversal, y el ventrículo derecho con su tracto de salida que se continúa con la arteria pulmonar, la que se bifurca en sus ramas, incluido el ductus arterioso. (Fig. 8). Este plano de sección es de gran utilidad en el diagnóstico de lesiones obstructivas del tracto de salida derecho.

*Arco aórtico.* No corresponde a un plano tomográfico clásico. Se obtiene realizando un plano de sección

longitudinal del feto hacia la izquierda de la columna vertebral. Se observa parte de la aurícula derecha, aorta ascendente, cayado y aorta torácica. Se visualizan también las arterias subclavia, carótida común izquierda y tronco braquiocefálico (Fig. 9).

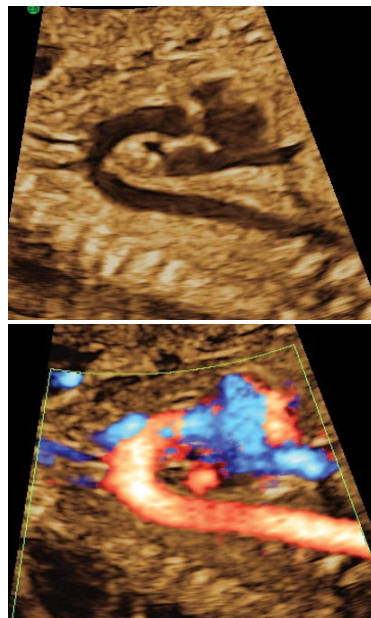


Figura 9. Imagen del arco aórtico. a) Imagen modo B. b) Imagen Doppler color.

Esta imagen es de utilidad en el diagnóstico de transposición de grandes vasos y coartación aórtica.

*Arco ductal.* Desde el plano anterior se desplaza el transductor a derecha obteniendo el tracto de salida del ventrículo derecho con la arteria pulmonar que se continúa con la arteria aorta ístmica a través del ductus arterioso. Este plano tomográfico es de utilidad en las lesiones obstructivas del ventrículo derecho y en los casos de estenosis del ductus arterioso (Fig. 10 a, b)

*Eje largo vena cava.* Esta imagen tampoco corresponde a un corte ecocardiográfico clásico. Se obtiene haciendo un corte longitudinal del feto y desplazando el transductor a derecha de la columna. Se observa la aurícula derecha donde llegan las venas cava inferior y superior. Una modificación de este plano permite ver en sentido longitudinal la vena umbilical intrahepática el ductus venoso y vena cava inferior en un plano (Fig. 11). Este plano de sección es de gran utilidad en el diagnóstico de síndromes de isomerismo cardíaco. También evaluamos la velocimetría Doppler de ductus venoso y vena umbilical.

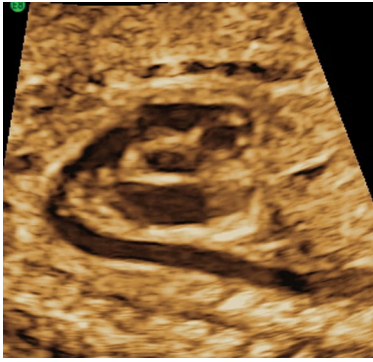


Figura 10. Arco ductal. a) Imagen modo B. b) Imagen Doppler color.

## ALTERACIONES ESTRUCTURALES

Los defectos estructurales como grupo, tienen una frecuencia menor que las alteraciones del ritmo. Los clasificaremos desde el punto de vista topográfico en alteraciones de la visión de cuatro cámaras y de los tractos de salida.

**Alteraciones de la visión de cuatro cámaras.** Corresponde a un grupo heterogéneo de malformaciones, algunas de las cuales pueden ser malformaciones extracardiacas que afectan la posición o eje del corazón fetal, pasando por alteraciones del tamaño hasta cardiopatías específicas como son los defectos septales, corazón hipoplásico y corazón univentricular y algunos defectos de los grandes vasos, los que describiremos en detalle en la sección respectiva.

**Alteraciones de la posición del corazón fetal.** Es importante definir que cuando la punta del corazón está so-

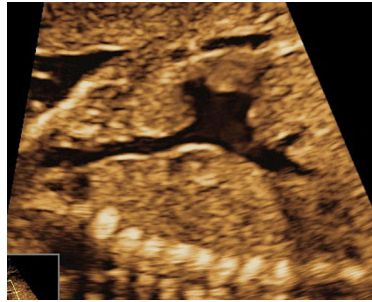


Figura 11. Imagen de eje largo de vena cava.

bre el estómago y ambos a la izquierda se denomina *situs solitus*. Cuando solo la punta del corazón está a la derecha se denomina dextroposición, generalmente secundario a lesiones que ocupan el hemitórax izquierdo. Y cuando el estómago y corazón están a la derecha se denomina *situs inverso* y corresponde al grupo de enfermedades denominadas isomerismo, que describiremos más adelante en este capítulo.

Las dextroposiciones tienen una frecuencia de 3 a 5 en 1.000 recién nacidos. Las causas más frecuentes son hernia diafragmática, malformación adenomatosa quística, y otros tumores mediastínicos o de menor frecuencia. En el caso de la hernia diafragmática, la punta del corazón está a la derecha pero la arquitectura del corazón es normal con cavidades izquierdas, a la izquierda y derechas a la derecha, el hemitórax izquierdo se encuentra ocupado por el estómago y asas intestinales (Fig. 12). En la malformación adenomatosa quística, el corazón está en similar ubicación, y el hemitórax izquierdo está ocupado por una imagen ecorretrifrante que corresponde a la malformación adenomatosa quística o secuestro pulmonar (Fig. 13).

**Alteraciones del tamaño y eje del corazón fetal.** El aumento global del tamaño del corazón fetal se define como un incremento del área cardíaca



Figura 12. Dextroposición en hernia diafragmática.



Figura 13. Dextroposición en secuestro pulmonar.

ca por sobre el 50% del área torácica en el plano de las cuatro cámaras. Dan cuenta de aproximadamente el 8% de las malformaciones cardíacas (Pedra y cols. 2002). Las podemos dividir en causas extrínsecas e intrínsecas.

Las extrínsecas generalmente se deben a infecciones, hipervolemia y menos frecuentemente a daño miocárdico por anticuerpos Ro SSA o SSb como lo describimos en el bloqueo AV completo. En los casos de infección, los virus de la Rubéola, Citomegalovirus, Herpes y Parvovirus B19 son los más frecuentemente identificados (Pedra y cols. 2002). En los casos de hipervolemia, la sobrecarga cardíaca ocurre en enfermedades fetales como anemia severa, síndrome de transfusión feto-fetal, síndrome de perfusión arterial reversa, o tumores vascularizados como



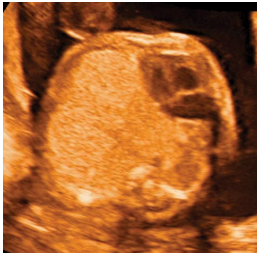


Figura 14. Cardiomegalia en anemia fetal.

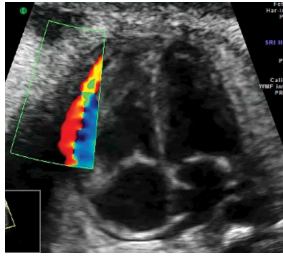


Figura 15. Cardiomegalia en miocardiopatía dilatada.

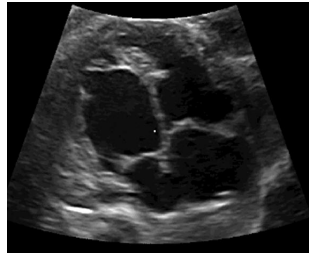


Figura 16. Cardiomegalia en falta de compactación del miocardio.

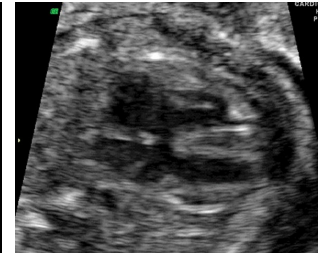


Figura 17. CIA septum primum.

teratoma sacro-coccígeo o coriangioma. En estos casos se observa un corazón con una contractilidad adecuada, buena fracción de acortamiento y alteraciones en los flujos venosos, ya que alcanza a manejar la precarga aumentada (Pedra y cols. 2002) (Fig. 14).

Entre las causas intrínsecas observamos las miocardiopatías. En estos casos también se observa el corazón aumentado de volumen pero con una función contráctil alterada incluso con zonas aquinéticas. Las más frecuentes son la miocardiopatía dilatada y la falta de compactación del miocardio. En la miocardiopatía dilatada generalmente existen otros miembros de la familia afectados y/o característico del examen es una gran dilatación del corazón y con suficiencia cardíaca conservada (Fig. 15). En la falta de compactación la dilatación es menor con zonas que pueden estar hipo o aquinéticas, y lo característico es la visión de los ventrículos aserrados o socavados y que se llenan con sangre durante el ciclo cardíaco (Fig. 16).

El pronóstico de las causas extrínsecas va a depender del manejo de la causa y en general es reservado. En las miocardiopatías en cambio, frecuentemente se usan digitálicos y su mortalidad perinatal es superior al 60% (Pedra y cols. 2002).

Las alteraciones del eje cardíaco son generalmente con un aumento por sobre los 60 grados. Las causas más frecuente son alteraciones de los tractos de salida o eventual-

mente compresiones extrínsecas. Al examen observamos un corazón "re-costado" en el tórax con un ángulo mayor de 90 grados. El pronóstico va a depender de la causa por la cual el eje está alterado.

### DEFECTOS SEPTALES

**Auriculares.** El defecto tipo septum primum es el más frecuentemente diagnosticado en la vida intrauterina y corresponde a grados variables de canal atrio-ventricular (Fig. 17). El defecto tipo septum secundum es menos frecuente y forma parte el Síndrome de Holt-Oram (Brons y cols.1988).

Debido a las características de la circulación fetal, en que la presencia del foramen oval impide la identificación adecuada del septum interauricular, el diagnóstico prenatal de los defectos tipo septum secundum es extremadamente infrecuente.

**Ventriculares.** Los defectos de septum interventricular son muy frecuentemente diagnosticados en el neonato al igual que en el feto, con una incidencia estimada de 0,38/1000 recién nacidos vivos (Fyeler y cols. 1980), Son clasificados de acuerdo a su ubicación en subpulmonar, perimembranoso (Fig. 18a), que son los más frecuentes (80%) y están ubicados bajo la válvula aórtica, en el tracto de entrada del ventrículo derecho y, por tanto, pueden comprometer la inserción de las cuerdas tendíneas de la válvula tricúspide; y trabecular, localizado en la porción

muscular del septum. Estos defectos son generalmente asintomáticos en la vida intrauterina y neonatal.

El diagnóstico prenatal está basado en la identificación de un defecto del septum interventricular, con modo B (Benacerraf y cols.1987) que tiene una sensibilidad limitada (Fig. 18b), la que mejora significativamente utilizando Doppler color o de amplitud (Fig. 18c). La presencia de un flujo bidireccional por el defecto nos indica que existe un gradiente de presiones relativamente similares entre ambos ventrículos (Benacerraf y cols. 1987). La presencia de flujo unidireccional indica la existencia de una malformación en los tractos de salida. Debemos tener en cuenta que para una visualización adecuada con modo B o Doppler color debemos realizar una aproximación lateral y recorrer el septum en toda su extensión, en busca de la zona con defecto. La visualización de los defectos en 3D también es posible y evidencia la condición espacial de los defectos (Fig. 18d)

**Canal Atrio-ventricular.** El canal atrio-ventricular está asociado a un deficiente desarrollo de los cojinetes endocárdicos y corresponde a un defecto del septum atrio-ventricular asociado a defectos del septum interauricular del tipo septum primum y un defecto interventricular alto, sumado a válvulas auriculo-ventriculares desplazadas hacia el ápex a un mismo nivel, y la válvula aórtica es más alta y el tracto de salida izquierdo es más largo. Su incidencia es de

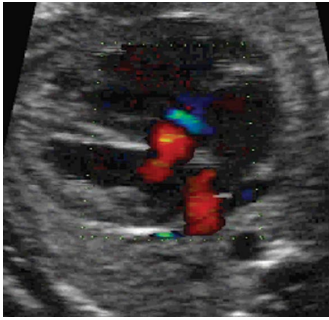


Figura 18a. CIV perimembranosa,

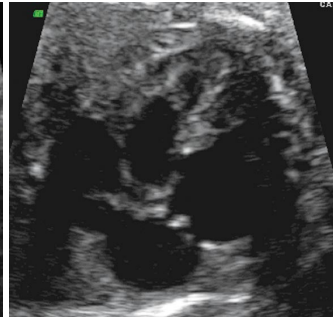


Figura 18b. Muscular modo B.

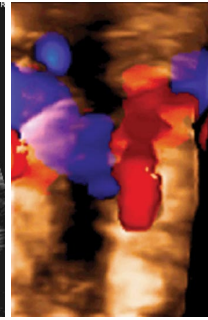


Figura 18c. Muscular Doppler color.

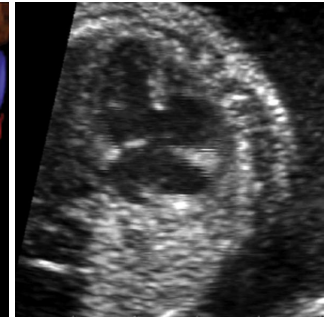


Figura 18d. Muscular 3D color.

0,12 por 1000 recién nacidos vivos (Fyeler y cols.1980). La asociación de esta patología con Trisomía 21 ha sido descrita más del 50% de los casos (Machado y cols. 1988).

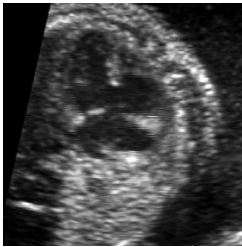


Figura 19 a, b. Canal atrioventricular. a) Imagen modo B. b) Canal AV incompleto.

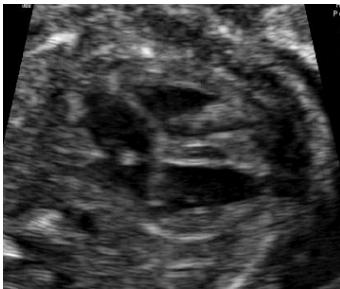


Figura 20 a,b. Canal AV en reconstrucción 3D. a) Cuatro cámaras. b) Plano axial de valvula AV.



Son clasificados en parciales o completos de acuerdo al compromiso de los septum interauricular, ventricular o ambos. Y de acuerdo al tamaño de los ventrículos se clasifican en: Bien compartidos, de preponderancia izquierda o derecha. Los defectos más severos pueden estar asociados a alteraciones del ritmo del tipo bloqueo A-V.

En el examen observamos un defecto auricular y/o defecto ventricular con una válvula AV única o al menos al mismo nivel (Figs. 19 a y b). Con Doppler color de esta válvula, se revela generalmente la existencia de una válvula insuficiente. Las imágenes 3D en superficie nos permiten visualizar la extensión del defecto y además nos permiten examinar la arquitectura de la válvula aurícula ventricular (Figs. 20 a, b).

En nuestra experiencia, de los primeros 25 casos, 10 se asociaron a aneuploidía (Trisomía 21 y 18), y 2 de ellos presentaron alteraciones del ritmo tipo bloqueo A-V completo.

Generalmente no presentan alteraciones hemodinámicas in útero, pero, en los casos severos, la insuficiencia valvular puede producir falla cardíaca.

#### Hipoplasia ventricular y corazón univentricular

**Síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo.** El síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo se caracteriza

por un ventrículo izquierdo pequeño secundario a una atresia de la válvula mitral o aórtica. El flujo hacia el cuello, cabeza y coronarias se realiza vía ductus arterioso en forma retrógrada. La incidencia de esta malformación es de 0,16 por 1000 recién nacidos vivos (Fyeler y cols. 1980). Se asocia a insuficiencia cardíaca in útero en aquellos casos con insuficiencia de las válvulas aurículo-ventriculares.

Al examen ecocardiográfico observamos un ventrículo izquierdo disminuido de tamaño (Sahn y cols. 1982) con flujo de entrada univalvular (Fig. 21 a y b), con una aorta ascendente hipoplásica. El corazón derecho (aurícula y ventrículo) y arteria pulmonar están generalmente aumentados de tamaño. Con la técnica de Doppler color es posible demostrar flujo reverso en la aorta ascendente proveniente del ductus arterioso en el plano de arco ductal o más fácilmente en plano de los tres vasos (Fig. 22).

El pronóstico es siempre muy ominoso y los recién nacidos mueren en los primeros días de vida. El tratamiento quirúrgico paliativo o trasplante cardíaco representan la única opción de sobrevivencia (Jonas y cols. 1994; Bailey y cols. 1993). En nuestra serie tenemos 24 casos nacidos con dos sobrevividas hasta el 2002. Desde el 2003, el trabajo en red y la modificación de la técnica quirúrgica ha permitido que cerca

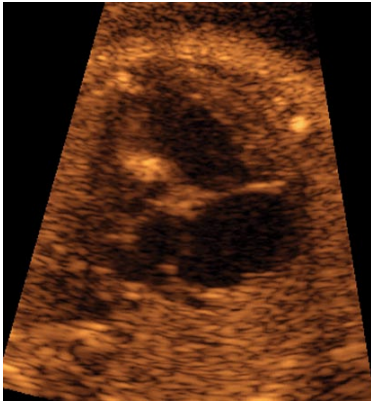


Figura 21a. Síndrome de hipoplasia ventricular izquierda, modo B.

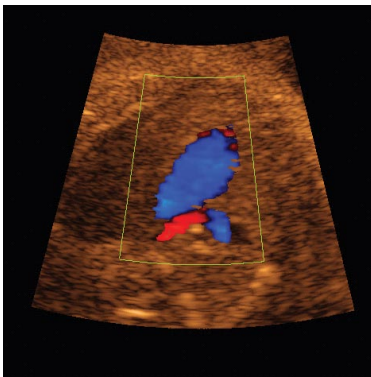


Figura 22. Síndrome de hipoplasia ventricular izquierda, plano de tres vasos.

60% de los niños con hipoplasia VI sobrevivan (Enríquez G. 2008).

**Ventrículo único.** El término de ventrículo único está definido como el grupo de malformaciones en que la unión atrio-ventricular está conectada a sólo un ventrículo (Becker y cols. 1981). De esta forma los casos de ventrículo único incluyen casos en que las dos aurículas están conectadas a un ventrículo único con dos entradas o una entrada, y también casos en que por agenesia de la válvula mitral o tricúspide uno de los ventrículos es rudimentario o ausente. La clasificación más funcional los divide en: con dos salidas, aorta y pulmonar saliendo desde el ventrículo único, y con una salida, es decir con atresia de aorta o pulmonar. En

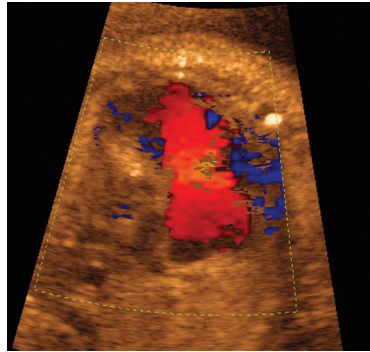


Figura 21b. Síndrome de hipoplasia ventricular izquierda, Doppler color.

este último grupo el pronóstico es más ominoso. El diagnóstico se realiza por la identificación de una cavidad ventricular única, con uno o dos entradas y uno o dos vasos de salida (Fig. 23a). El ultrasonido 3D nos ayuda en la identificación de la cavidad ventricular única (Fig. 23b)

**Enfermedad de Ebstein e insuficiencias valvulares.** Las insuficiencias valvulares congénitas son muy infrecuentes en el neonato y excepcionalmente diagnosticadas in útero. Las insuficiencias de las válvulas auriculo-ventriculares son más frecuentemente identificadas in útero. Estas pueden ser secundarias a una dilatación del anillo valvular, como ocurre en casos de hidrops fetal, o a una estenosis pulmonar o aórtica (Figs. 24a y 24b). También ocurren como consecuencia de un defecto primario del aparato valvular, como en los casos de canal atrio-ventricular o en la Enfermedad de Ebstein.

La Enfermedad de Ebstein corresponde a un desplazamiento de un velo valvular de la tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho (Roberson y cols. 1989). La severidad de la enfermedad depende del grado de desplazamiento de la válvula que puede ser mínimo hasta severo. Este desplazamiento del velo produce grados variables de insuficiencia, la que puede provocar una alteración hemodinámica mínima, hasta

una gran dilatación de la aurícula derecha con insuficiencia cardíaca.

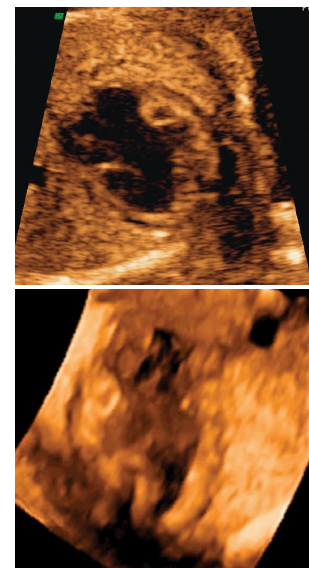
El diagnóstico se realiza, en los casos severos, por una gran asimetría de las cavidades cardíacas producida por una dilatación de la aurícula derecha y el desplazamiento apical del velo valvular tricúspideo que provoca atrialización de un segmento variable del ventrículo derecho (Fig. 25a). La evaluación con Doppler color revela una insuficiencia auriculo-ventricular masiva (Fig. 25b).

El pronóstico de la Enfermedad de Ebstein depende del grado de severidad de la lesión, pudiendo requerir sólo terapia médica en los casos más leves, siendo, en los casos severos, irremediamente letal (Roberson y cols. 1989).

#### DEFECTOS CONOTRUNCALES

Es un grupo heterogéneo de malformaciones que comprometen la región conotruncal y parte de los ventrículos. Corresponden al 20 a 30% de las cardiopatías congénitas (Fyeler y cols. 1980). En general son bien toleradas in útero, pero en la

Figura 23 a,b. Ventrículo unico. a) Imagen modo B. b) Imagen 3D.





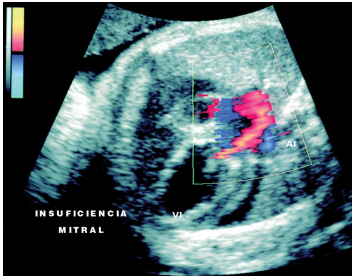


Figura 24a. Insuficiencia valvular, mitral.

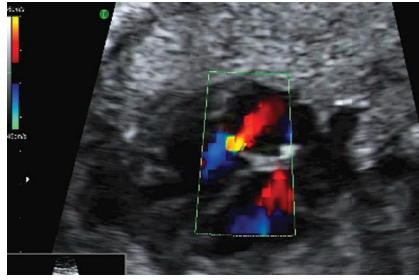


Figura 24b. Insuficiencia valvular. Tricuspídea.

vida extrauterina corresponden a la principal causa de cianosis de origen cardíaco. El diagnóstico prenatal de este grupo de malformaciones generalmente presenta una imagen de cuatro cámaras normal y requiere un examen detallado de los tractos de salida. Tienen también una alta asociación con la microdelección del 22q 11, que va desde 0 a 50% (Fokstuen y cols. 1998).

**Tetralogía de Fallot.** Tiene una prevalencia de 1 de cada 3600 recién nacidos vivos. Los defectos presentes en la Tetralogía de Fallot son: comunicación interventricular, estenosis pulmonar infundibular, aorta que cabalga sobre el septum interventricular e hipertrofia del ventrículo derecho (Shinebourne y cols. 2006). La

Tetralogía de Fallot puede estar asociada a otras malformaciones cardíacas. Las más características son canal atrio-ventricular en el 4% de los casos, atresia de la válvula pulmonar en 20% (Prandstraller y cols. 1996). El seguimiento de los casos con Tetralogía de Fallot diagnosticados in útero ha permitido comprobar que la hipertrofia del ventrículo derecho está siempre ausente en el período fetal y que se desarrolla después del nacimiento (Prandstraller y cols. 1996).

Las alteraciones hemodinámicas asociadas a la Tetralogía de Fallot en el recién nacido dependen del grado de severidad de la hipoplasia del tracto de salida del ventrículo derecho, esto produce una disminución del flujo pulmonar y un aumento de la presión del ventrículo derecho, lo que aumenta el paso de sangre de derecha a izquierda a nivel de la aorta ascendente con disminución de la saturación del oxígeno sistémico. En el feto, sin embargo, no existe esta alteración ya que, independiente del grado de estenosis de la arteria pulmonar, el gasto cardíaco combinado es eyectado por la aorta y luego distribuido a la circulación pulmonar por el ductus arterioso, por lo tanto no hay hipertrofia ventricular. No hay retardo de crecimiento intrauterino en fetos con Tetralogía de Fallot.

El diagnóstico ecocardiográfico de la Tetralogía de Fallot se realiza identificando un defecto interventricular, generalmente perimembrano-

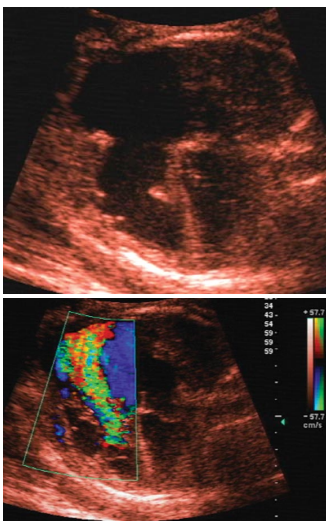
so, y de la arteria aorta que cabalga sobre el septum interventricular (Shinebourne y cols. 2006) (Fig. 26a). La velocimetría Doppler color es de gran utilidad en el diagnóstico del defecto del septum interventricular y en la evaluación del flujo por la arteria pulmonar, de gran importancia en la evaluación de la severidad y pronóstico de la Tetralogía de Fallot (Fig. 26b).

En términos generales tiene buen pronóstico, y requiere una cirugía reparadora con muy buenos resultados con supervivencia superior al 90% a los 20 años (Shinebourne 2006). En los casos complejos asociados a atresia de la válvula pulmonar el pronóstico es reservado.

**Transposición de los grandes vasos (TGV).** La transposición de los grandes vasos tiene una incidencia de 2 por 10.000 recién nacidos vivos (Fyeler y cols. 1980) y en el 50% de los casos presenta otras anomalías cardíacas asociadas siendo las comunicaciones interventriculares las más frecuentes. Se clasifica en transposición completa y corregida. La forma completa se caracteriza por una concordancia atrio-ventricular con una discordancia ventrículo-arterial. De esta forma la arteria aorta sale desde el ventrículo derecho y la arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo. De acuerdo a Becker y Anderson (Becker y cols. 1981) tres son las variantes: TGV con septum interventricular indemne (con o sin estenosis pulmonar); TGV con comunicación interventricular; TGV con comunicación interventricular y estenosis pulmonar.

La transposición corregida de los grandes vasos involucra una discordancia atrio-ventricular y ventrículo-arterial. La aurícula derecha está conectada al ventrículo izquierdo y este conectado a la arteria pulmonar. La aurícula izquierda conectada al ventrículo derecho y este a la arteria aorta.

Figura 25 a,b. Enfermedad de Ebstein.  
a) Modo B. b) Doppler.



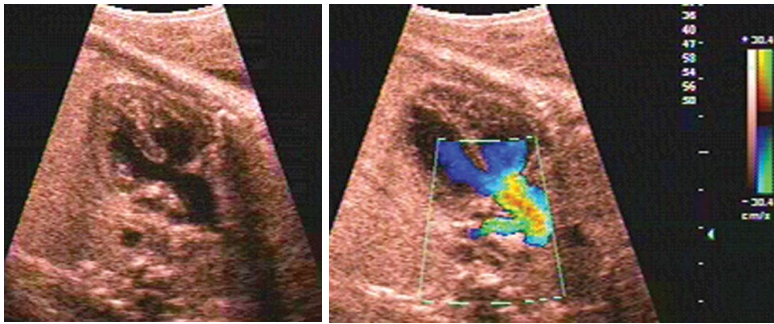


Figura 26 a y b. Tetralogía de Fallot. a) Modo B. b) Doppler color.

El examen ecocardiográfico de ambas formas de TGV demuestra a los dos grandes vasos saliendo en forma paralela de la base del corazón, y aorta desde el ventrículo derecho y arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo (Fig. 27a). En el plano de los tres vasos observamos sólo aorta en una gran extensión y vena cava superior, ya que la arteria pulmonar está más posterior y baja (Fig. 27b) (Viñals y cols. 2006). El ultrasonido 3D nos permite una orientación volumétrica de la alteración de los vasos de salida (Fig. 27c). La identificación de la concordancia atrio-ventricular debe ser realizada por los reparos anatómicos de los ventrículos (banda moderadora, inserción de los vellos valvulares, etc.)

En útero ambos tipos de TGV no presentan alteraciones hemodinámicas a menos que presenten otra anomalía cardíaca mayor asociada. Los recién nacidos con TGV completa dependen de la persistencia de la circulación fetal ya sea por el ductus arterioso o por el foramen oval para su supervivencia. En los casos de TGV corregida las alteraciones hemodinámicas no existen ya que la sangre de la aurícula derecha sale finalmente por la arteria pulmonar y la de la aurícula izquierda por la arteria aorta. Desde el punto de vista hemodinámico no presenta alteraciones en la vida fetal, pero en el recién nacido la dependencia ductal es total. Requiere cirugía correctora con supervivencia superior al 90 %.

**Doble tracto de salida del ventrículo derecho.** La incidencia de esta malformación es de 1 por 10.000 recién nacidos vivos (Fyeler y cols. 1980), y corresponde a un tercio de las anomalías conotruncuales. La estenosis de la arteria pulmonar es la malformación más frecuentemente asociada, sin embargo es posible encontrar también estenosis de la arteria aorta (Stewart y cols. 1985). En el doble tracto de salida del ventrículo derecho las válvulas aórtica y pulmonar salen completa o mayoritariamente del ventrículo derecho y siempre está presente una comunicación interventricular. La relación de los vasos puede variar y por tanto puede estar asociada a Tetralogía de Fallot, Transposición de los grandes vasos o ventrículo único.

En el examen ecocardiográfico destacan cuatro cámaras normales con CIV, y en la visión de tractos de salida ambos vasos salen desde el ventrículo derecho (Fig. 28).

Las alteraciones hemodinámicas del doble tracto de salida del ventrículo derecho dependen de la malformación asociada. Sin embargo en el recién nacido es también dependiente de la persistencia del ductus arterioso y requiere corrección quirúrgica.

**Alteraciones del ritmo.** Si bien es cierto, la sospecha diagnóstica de anomalías del ritmo cardíaco fetal se plantea con la auscultación realizada al feto, es la ecocardiografía el procedimiento de elección para precisar la alteración del ritmo cardíaco fetal (Friedman y cols. 1993, Meijboom y cols. 1994).

Los trastornos del ritmo pueden estar con relativa frecuencia asociados a cardiopatías congénitas complejas, comprometiendo, por lo general severamente, la situación hemodinámica del feto.

La arritmia sinusal, la taquicardia y bradicardia sinusal, aún siendo situaciones de origen fisiológico, suelen ser motivo de derivación para evaluación ecocardiográfica, pero raramente constituyen un problema real. Los trastornos propiamente patológicos, identificables en edad fetal, se pueden agrupar fundamentalmente en tres entidades: Las extrasístoles, las taquicardias supraventricular y ventricular, y los bloqueos aurículo-ventriculares (Muñoz y cols. 2006).

**Extrasístoles.** Las extrasístoles, definidas como contracciones prematuras que se pueden originar en cualquier sitio anatómico del cora-

Figura 27 a, b y c. Transposición de grandes arterias. a) Vasos paralelos modo B. b) Imagen de tres vasos anormal. c) Reconstrucción 3D con vasos paralelos.



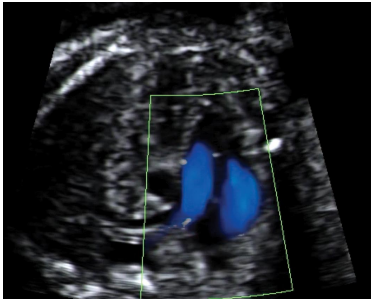


Figura 28. Doble salida de ventrículo.

zón, son el motivo de derivación más frecuente para ecocardiografía fetal (Ferrer y cols. 1991). Desde el punto de vista electrofisiológico y anatómico estas pueden ser de origen supraventricular o ventricular. Se entiende por supraventricular aquellas que se originan por sobre la bifurcación del haz de His, siendo las ventriculares aquellas que se gestan bajo esta ubicación anatómica. Las extrasístoles supraventriculares, son las más frecuentes, pueden ser conducidas o no conducidas hacia el nivel ventricular y tienen una evolución muy satisfactoria, por lo que pueden ser consideradas, en general, como trastornos de tipo benigno. Las extrasístoles ventriculares son poco frecuentes y tienen, generalmente, un comportamiento benigno.

El diagnóstico de las extrasístoles se realiza fundamentalmente mediante el modo M, al apreciar contracciones auriculares o ventriculares prematuras, seguidas de una pausa compensatoria (Fig. 29a). El registro Doppler, a nivel de las válvulas aurículo-ventriculares, muestra ondas de contracción auricular (Figs. 29 b, c).

Las extrasístoles supraventriculares constituyen cerca del 80 a 85% de los trastornos del ritmo, en edad fetal (Ferrer y cols. 1991) (Figs. 29 a, b, c). Lo habitual es que no comprometan la hemodinámica fetal, y tienen una evolución satisfactoria, permitiendo una evolución normal del crecimiento fetal y del embarazo. Prácticamente

todas ellas desaparecen en forma espontánea durante las primeras semanas de vida. Debemos tener en cuenta que las extrasistolías se presentan en forma más frecuente asociadas a malformaciones que dilatan la aurícula derecha, y también son las que gatillan las taquicardias por reentrada en aquellos pacientes

portadores de el síndrome de Wolff - Parkinson -White, que corresponden al 1 a 5 por 1000 recién nacidos vivos (Muñoz y cols. 2006). En nuestra experiencia, de un total de 203 fetos portadores de algún trastorno del ritmo, las extrasistolías corresponden al 83% de ellas; sólo 3 presentaron de tipo ventricular (Fig.

Figura 29a. Extrasístole supraventricular, modo M.

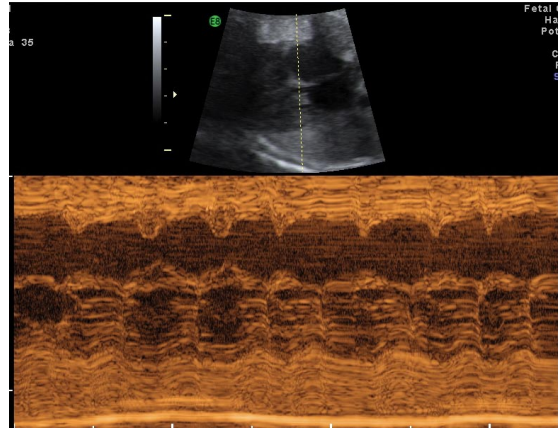


Figura 29b. Extrasístole supraventricular, Doppler vena cava inferior.

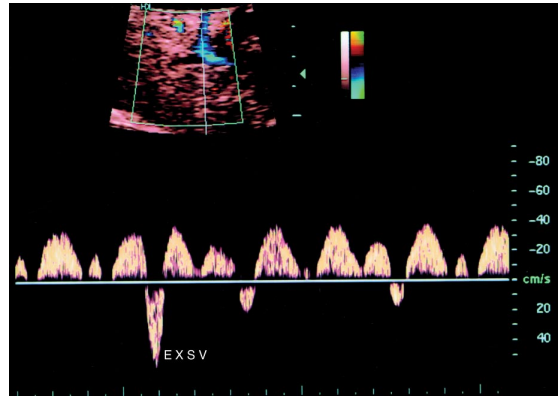
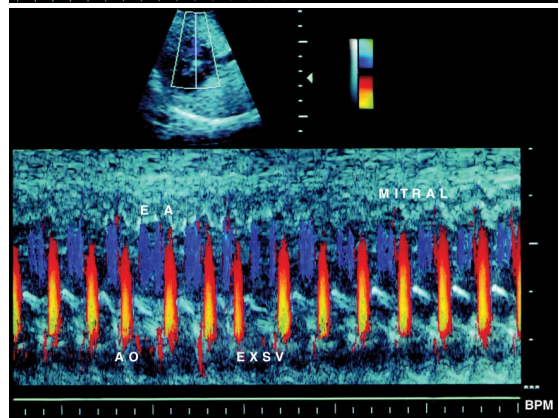


Figura 29c. Extrasístole supraventricular, modo M color.





30). La mayoría de los fetos, incluyendo los portadores de extrasístola ventricular, tuvieron una evolución favorable sin trastorno hemodinámico, llegando a un embarazo de término y desapareciendo la extrasístole dentro del transcurso de los primeros días de vida.

**Taquicardias.** Consideraremos taquicardia a una frecuencia cardíaca que persistentemente se encuentre sobre los 170 a 180 latidos por minuto, por un tiempo o condición limitada.

La taquicardia puede manifestarse intermitente o en forma permanente, pudiendo comprometer en forma significativa la hemodinámica fetal. El incremento en la frecuencia cardíaca compromete el llenado ventricular, primero el componente de la contracción auricular, luego el llenado lento y finalmente el llenado rápido. Cuando se compromete éste último, generalmente con frecuencias mayores de 240 latidos por minuto, se produce insuficiencia cardíaca, que puede llegar a una situación extrema de hidrops fetal y muerte fetal (Meijboom y cols. 1994).

Las taquicardias se pueden dividir electrofisiológica y anatómicamente como supraventriculares y ventriculares. Las taquicardias supraventricular que son aquellas ocasionadas sobre la bifurcación sobre el haz de His, según el nivel de origen se agrupan en:

- a) Auriculares, entre las que destacan la taquicardia y la fibrilación auricular y una manifestación rara, que es la taquicardia auricular caótica
- b) De la conjunción, originada en las cercanías de la unión aurículo-ventricular (Meijboom y cols. 1994, Guntheroth y cols.1996).

Las formas que habitualmente son identificables en edad fetal son la fibrilación auricular y la taquicardia supraventricular (Fig. 31), propiamente tal, la que en edad neonatal,

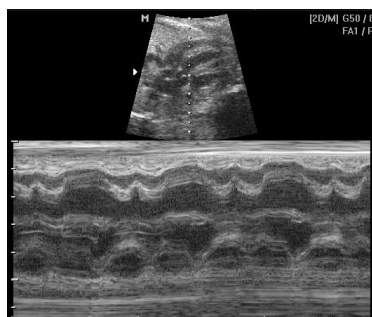


Figura 30. Extrasístole ventricular. Aislada y ritmo bigeminado.

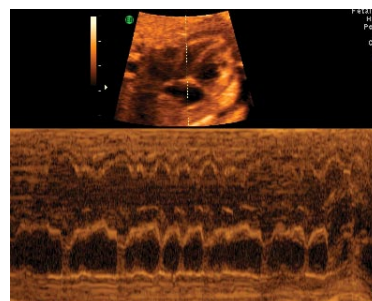


Figura 31. Taquicardia supraventricular. Una contracción ventricular es seguida de una contracción ventricular.

por lo general, se logra evidenciar electrocardiográficamente como de la conjunción, y el flutter auricular (Fig. 32) que generalmente está asociado a bloqueo A-V variables (2 ó 3 por 1).

El mecanismo involucrado en el origen de la taquicardia es el de la re-entrada (Naheed y cols. 1996). Este se refiere a un doble sistema de conducción paralelo, siendo uno el sistema de conducción normal y otro un sistema que une el nivel auricular con el ventricular, de modo que el impulso eléctrico puede conducirse simultáneamente por las dos vías. La expresión máxima de este mecanismo es el Síndrome de Wolff Parkinson White.

La forma de presentación más habitual, en la edad fetal, es la taquicardia supraventricular (60-70%) y la fibrilación auricular (40-30%) (Meijboom y cols. 1994, Van Engelen y cols.1994).

En el grupo de los pacientes con taquicardia supraventricular la frecuencia auricular tiene una conducción de uno a uno, y las frecuencias están entre 210 a 250 latidos por minuto. En los fetos sin hidrops la respuesta a las drogas es mucho mejor, por un lado el control de la taquicardia es mas rápido y por otro la necesidad de asociar drogas es menor. Si existe hidrops la respuesta al

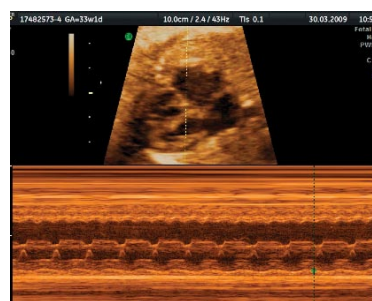


Figura 32. Flutter auricular con bloqueo 2 por 1.

tratamiento es más lenta, requiriendo con mayor frecuencia asociación de drogas (Van Engelen y cols. 1994).

En los casos de flutter auricular el diagnóstico se hace en presencia de contracciones auriculares por sobre los 400 latidos por minuto, frecuencia que no puede ser conducida por el nódulo AV, y lo bloquea en una secuencia de dos o tres a uno. La suficiencia cardíaca va a depender de la frecuencia ventricular (Meijboom y cols. 1994, Van Engelen y cols. 1994).

Se han utilizado innumerables fármacos antiarrítmicos con respuestas variables. En la actualidad la droga de elección es decididamente la digital (Meijboom y cols. 1994, Van Engelen y cols. 1994, Allan y cols. 1991, Perry y cols. 1991). La Flecainide, en los últimos años, ha demostrado ser una muy buena alternativa, sin presentar

los efectos indeseados que se pueden presentar al ser administrada en edad pediátrica (Nora 1987, Copel y cols. 1987). Entre otras destacan: Amiodarona, Verapamil, Quinidina, Procainamida, Propanolol y últimamente el Sotalol (Meijboom y cols. 1994, Van Engelen y cols. 1994, Fish y cols. 1991, Flack y cols. 1993, Gutiérrez-Larraya y cols. 1996, Tipple 1991). La vía de administración más usual es la oral, administrada a la madre, otras susceptibles de usar son la transplacentaria, la intravascul ar, a través de cordocentesis, y la intraperitoneal fetal (Gutiérrez-Larraya y cols. 1996), pero cada vez se usan menos.

La Digoxina, se emplea iniciando una carga de 1.5 mg/día/e.v. en tres dosis durante las primeras 24 horas para pasar a una dosis de mantención 0.5 a 0.75 mg vía oral por día. La idea es lograr un nivel terapéutico que varíe entre 2.5 a 5 mg/ml. La Flecaínida se indica en dosis de 100 a 150 mg oral dos veces al día (Muñoz y cols. 2006).

En nuestra serie tenemos treinta y siete casos de taquicardias (Muñoz y cols. 1999, Hasbun y cols. 1996). Diecinueve de los cuales eran flutter, dieciocho taquicardias supraventriculares y dos de la conjunción. De los 37 casos de taquicardias, 6 fueron a interrupción inmediata ya que su edad gestacional era cercana al término. De los 31 que fueron tratados in útero con Digoxina como primera elección, en cinco falló el tratamiento y el embarazo fue interrumpido de los cuales tres fallecieron y dos sobrevivieron. En 22 de los 26 tratados la terapia fue efectiva, requiriendo en 5 casos asociar Flecaínida a la Digoxina (Muñoz y cols. 1999, Hasbun y cols. 1996).

**Bloqueo aurículo ventricular completo congénito.** El bloqueo aurículo-ventricular congénito completo es otro de los trastornos del ritmo, fácilmente detectable por ecocardiogra-

fía fetal. Su incidencia no se conoce con exactitud, pero clásicamente se ha establecido en 1 de 20.000 recién nacidos (Schmidt y cols. 1991).

Dentro del grupo de las bradicardias, se encuentra la bradicardia sinusal, donde hay una disminución de la frecuencia de descarga del nódulo sinusal. La frecuencia cardíaca generalmente esta sobre los 70 latidos por minuto, y la conducción AV es 1 a 1. Por lo general tienen una buena evolución, sin requerir medidas terapéuticas especiales (Friedman y cols. 1995). Los bloqueos de segundo grado variables y de segundo grado fijo deben ser seguidos ya que ellos pueden evolucionar a bloqueo completo. En el examen se observa una contracción ventricular por cada dos contracciones auriculares en una secuencia constante (Fig. 33).

El bloqueo AV completo desde el punto de vista electrofisiológico es una completa disociación entre la contractilidad auricular y la contractilidad ventricular, no existiendo relación entre éstas. El ritmo ventricular lo toma un nivel inferior del sistema éxito-conductor. Ecocardiográficamente se evidencia al registrar simultáneamente la contractilidad auricular y la contractilidad ventricular, pudiéndose apreciar con facilidad la no relación entre ellas (Schmidt y cols. 1991) (Fig. 34).

Fundamentalmente existen dos formas de presentación: aquella forma en la cual el corazón es estructuralmente normal y aquella en la cual el bloqueo completo está asociado a cardiopatías congénitas. Estas dos formas se distribuyen equitativamente en frecuencia. El bloqueo se relaciona con cardiopatías congénitas complejas como: aurícula única, isomerismos auriculares, ventrículo único, canal aurículo-ventricular y la transposición de las grandes arterias, asociadas, por lo general, a isomerismo atrial izquierdo. Tiene una mortalidad mayor al 90%.

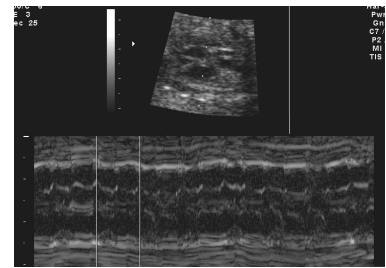


Figura 33. Bloqueo AV de segundo grado.

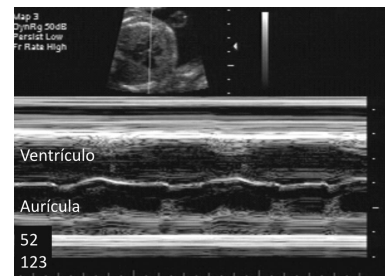


Figura 34. Bloqueo aurículo-ventricular completo, modo M.

La presencia de bloqueo completo en hijos de madres portadora de mesenquimopatías como Lupus Eritematoso, Síndrome de Sjögren y Síndrome Mixto, ha motivado innumerables estudios. Al respecto, cabe destacar la alta incidencia con que en estos niños se logra determinar anticuerpos antinucleares, anti-52 kDa RO (SSA), anti-60 kDa RO (SSA), anti-48 kDa La (SSB) y anti-nDNA, que, provenientes de la madre vía transplacentaria, van a comprometer directamente el nódulo aurículo-ventricular y el sistema éxito-conductor, estableciendo en forma definitiva la desconexión eléctrica entre el nivel superior y el inferior del sistema (Taylor y cols. 1986, Teng y cols. 1996, Buyon y cols. 1995). Este compromiso inmunológico no sólo involucra el tejido de conducción, sino también, placenta, miocardio, pericardio y válvulas (Silver y cols. 1992, Weber y cols. 1994, Horsfall y cols.1991).

El diagnóstico del bloqueo se basa fundamentalmente en la auscultación fetal; la bradicardia es fácil de advertir por cualquier profesional



relacionada con el control prenatal. Las frecuencias cardíacas bajo 50 a 55 latidos por minuto son determinantes de elementos clínicos de insuficiencia cardíaca, siendo la manifestación máxima el hidrops fetal.

La evolución de los casos donde existen bloqueos asociados con cardiopatías congénitas complejas tiene una mortalidad ya sea in útero o después de haber nacido cercana a 100%. Los de origen inmunológico tienen una evolución favorable con una sobrevida general cercana al 90%. Se han establecido como elementos de mal pronóstico el que los fetos presenten frecuencias auriculares igual o menor a 120 latidos por minutos, frecuencias ventriculares menores a 55 latidos por minuto y aquellos fetos que presenten hidrops (Buyon y cols. 1998). También al igual que las taquicardias, el bloqueo completo con compromiso hemodinámico, es decir con insuficiencia cardíaca, es una situación causante de mortalidad fetal y también del inicio de trabajo de parto prematuro (Schmidt y cols. 1991, Groves y cols. 1996).

El manejo médico del bloqueo aurículo-ventricular completo in útero, considera varios recursos terapéuticos. Uno, que es previo a la eventual presentación del bloqueo, que tiene relación con medidas profilácticas. En una madre portadora de una mesenquimopatía y con antecedente de haber tenido un hijo con bloqueo completo, se puede considerar la administración de corticoides desde las primeras semanas de embarazo, con el objeto de manejar los aspectos inmunológicos que operan en la génesis de esta patología (Kaaja y cols. 1991, Jaeggi y cols. 2005, Berg y cols. 2005). Una vez establecido el bloqueo, la administración de corticoides a la madre no ha demostrado ser capaz de revertir la enfermedad (Anandakumary cols. 1996, Jaeggi y cols. 2005, Berg y cols. 2005). Sin embargo aquellos fetos con blo-

queos de menor grado, la administración de corticoides ha demostrado ser útil (Jaeggi y cols. 2005, Berg y cols. 2005). El Salbutamol ha probado ser una buena alternativa para elevar la frecuencia cardíaca fetal, logrando, incluso, mejorar la función ventricular (Groves y cols. 1995), sin embargo el nivel de evidencia aún es pobre.

En nuestra experiencia (Sepúlveda y cols. 2000, Muñoz y cols. 2000), nos ha correspondido asistir a 29 fetos con bloqueo congénito, siendo 3 de ellos de segundo grado, evolucionando uno a bloqueo aurículo-ventricular completo, luego de haber nacido, y otro que revirtió con tratamiento esteroidal a la madre. De los 26 bloqueos completos, 8 eran portadores de cardiopatías congénitas complejas los cuales fallecieron in útero o bien a las pocas horas de haber nacido. Los otros 18 recién nacidos tenían un corazón estructuralmente normal y sus madres tenían anticuerpos del tipo Ro-SSA o Ro-SSB en todos los casos. Tres de estos fetos presentaban hidrops al momento del diagnóstico y fallecieron in útero. De los 15 sobrevivientes doce requirieron la colocación de marcapasos transitorio, vía umbilical, inmediatamente después haber nacido y/o posteriormente uno definitivo. Tres recién nacidos evolucionaron en forma satisfactoria sin requerir marcapasos.

En la población general el diagnóstico de cardiopatías se realiza basado principalmente en la visualización del corte de cuatro cámaras. Los resultados en este grupo son poco alentadores y el diagnóstico antenatal no sobrepasa al 20% de las cardiopatías (Ewigman y cols. 1993, Luck 1992, Willie y cols. 1994). Recientes investigaciones, en centros especializados a población de alto riesgo, demuestran que el diagnóstico antenatal de malformaciones cardíacas tiene una sensibilidad de alrededor del 70% (Vergani y cols.

1992, Bromley y cols. 1992), existiendo cardiopatías de difícil diagnóstico (Tabla III). Nuestra experiencia muestra que identificamos adecuadamente el 83% de las cardiopatías congénitas mayores (Muñoz y cols. 2006)

El futuro del diagnóstico estará probablemente en el análisis durante el primer trimestre, con alta resolución o mediante el análisis remoto por un especialista altamente entrenado en ecocardiografía fetal off line, del volumen de información capturado por un médico obstetra ginecólogo general. El análisis de este volumen de información está disponible en algunas máquinas de ultrasonido de tres dimensiones y permite en más de un 97% de los casos examinados la visualización adecuada de todas las estructuras del corazón fetal (Viñals y cols. 2003, DeVore y cols. 2003).

Tabla 2.

PATOLOGÍA DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO POR ECOCARDIOGRAFÍA FETAL
Ductus arterioso persistente
Foramen oval persistente
Defectos septales pequeños
Alteraciones valvulares mínimas
Anormalidades de venas pulmonares

1. Allan LD, Crawford DC, Chita SK *et al*: Familiar recurrence of congenital heart disease in a prospective series of mother referred for fetal echocardiography. *Am. J. Cardiol.* 1988; 58: 334.
2. Allan LD, Chita K, Sharland G, Maxwell D, Priestley K. Flecainide in the treatment of the fetal tachycardias. *Br Heart J* 1991; 65: 46-8.
3. Anandakumar C, Biswas A, Chew SS, Chia D, Wong YC, Ratnam SS. Direct fetal therapy for hydrops secondary to congenital atrioventricular heart block. *Obstet Gynecol* 1996; 87: 835-7.
4. Bailey LL, Gundry SR, Razzzoux A, *et al*. Bless the babies: one hundred fifteen late survivors of heart transplantation during the first year of life. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1993. 105, 805-15.
5. Becker AE, Anderson RH. Pathology of Congenital Heart Disease. 1981. London: Butterwhorts.
6. Benacerraf BR, Pober BR and Sanders SP. Accuracy of fetal echocardiography. *Radiology.* 1987, 165, 847-9.
7. Berg C, Geipel A, Kohl T, Breuer J, Germen U. *et al*. Atrioventricular block detected in fetal life: associated anomalies and potential prognostic markers. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 26: 4-15
8. Bromley B, Estroff JA, Sanders SP, *et al*. Fetal echocardiography accuracy and limitations in a population at high and low risk for heart defects. 1992. *Am J Obstet Gynecol*, 166, 1473-81.
9. Brons, JT, van Geijn HP, Wladimiroff JW, *et al*. Prenatal ultrasound diagnosis of the Holt-Oram Syndrome. 1988, *Prenat Diagn*, 8, 175-81.
10. Bull C. Current and potential impact on fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. *Lancet* 1999; 354: 1242-7.
11. Buyon J, Hibiart R, Copel J, Craft J, *et al*. Autoimmune-Associated Congenital Heart Block: Demographics, Mortality, Morbidity and Recurrence Rates Obtained From a National Neonatal Lupus Registry. *JACC Vol.* 31, No. 7 June 1998:1658-66.
12. Buyon JP, Waltuck J, Kleinman CS, Copel JA. In utero identification and therapy of congenital heart block. *Lupus* 1995; 4: 116-21.
13. Cooper M, Enderlein M, Dyson D, Roge C, Tarnoff H. Fetal echocardiography: retrospective review of clinical experience and an evaluation of indications. *Obstet Gynecol* 1995; 86: 577-82
14. Copel JA, Pily G, Green J. *et al*: Fetal echocardiographic screening for congenital heart disease. The importance of the four-chamber view. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1987; 157: 648
15. Copel JA, Pily G, Kleinman CS: Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Association and indications for fetal echocardiography. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1986; 154: 1121.
16. Devore GR, Falkensammer P, Sklansky MS and Platt LD. Spatio-temporal image correlation (STIC): new technology for evaluation of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 380-387.
17. Enriquez, G.. Comunicación personal 2008.
18. Ewigman BG, Crane JP, Frigolito FD, *et al*. Effect of prenatal ultrasound screening in perinatal outcome. *N Engl J Med.* 1993. 329, 21-7.
19. Ferencz C, Neill CA, Baughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiological study. *J Pediatr* 1989; 114: 79-86.
20. Ferrer PL, Quetel T, Bezjian A, Gelband H. Outcome of fetal and perinatal cardiac arrhythmias. A seven years experience. *J Ultrasound Med* 1991; 10:S1-S104.
21. Fish FA, Gilette PC, Benson DW Jr. Proarrhythmia, cardiac arrest and death in young patients receiving encainide and flecainide. *J Am Coll Cardiol* 1991; 18: 356-65.
22. Flack NJ, Zosmer N, Bennett PR, Vaughan J, Fisk NM. Amiodarone given by three routes to terminate fetal atrial flutter associated with severe hydrops. *Obstet Gynecol.* 1993; 82: 714-6.
23. Fokstuen S, Arbenz U, Artan S, Dully F, Bauersfeld U, Brecevic L, Fasnacht M, Röthlisberger B, Schinzel A. 22q11. 2 deletions in a series of patients with non-selective heart defects: incidence, type of defects and parental origin. *Clin Genet* 1998; 53: 63-9
24. Friedman AH, Copel JA, Kleinman CS. Fetal echocardiography and fetal cardiology: indication, diagnosis and management. *Semin Perinatol* 1993; 17: 76-88.
25. Friedman DM, Borg M, Rutkovsky L, Buyon JP. Benign fetal bradycardias diagnosed by echocardiography. *Am J Perinatol* 1995; 12: 87-90.
26. Fyeler, DC, Buckley LP, Hellenbrand WE, *et al*. Report of the New England Regional Cardiac Program. *Pediatrics.* 1980, 65 (Suppl), 375-461.
27. Garne E, C. Stoll\*, M. Clementi and THE EUROSCAN GROUP. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* Volume 17 Issue 5 Page 386-May 2001.
28. Gembruch U, Baschat A, Knöpfle and Hansmann M. First and early second trimester of fetal cardiac anomalies. In *Ultrasound and the fetal heart.* Parthenon Publishing. 1996. 39-46.
29. Gembruch U. Prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn* 1997; 17: 1283-98.
30. Gillum RF. Epidemiology of congenital heart disease in the United States. *Am Heart J* 1994; 127: 919-27.
31. González R, Carstens M, Gómez R *et al*. Anomalías Congénitas en población general de bajo riesgo: screening con ultrasonido prenatal en un sistema público de salud. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1999; 64(4): 247-55.
32. Groves AM, Allan LD, Rosenthal E. Outcome of isolated congenital complete heart block diagnosed in utero. *Heart* 1996; 75: 190-4
33. Groves AM, Allan LD, Rosenthal E. Therapeutic trial of sympathomimetics in three cases of complete heart block in the fetus. *Circulation* 1995; 92: 3394-6.
34. Guntheroth WG, Cyr DR, Shields LE, Nghiem HV. Rate-based management of fetal supraventricular tachycardia. *J Ultrasound Med.* 1996; 15: 453-8.
35. Gutierrez-Larraya F, Galindo A, Olaiola Y, Velasco JM, Merino G, de la Fuente P. Fetal supraventricular tachycardia. *Rev Esp Cardiol.* 1996; 49: 444-50.

36. Hasbun J, Muñoz H, Díaz C, Oyarzún R, Hernández I. Diagnóstico y tratamiento antenatal de taquicardia supraventricular fetal. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*. 61(2): 116-119. 1996.
37. Horsfall AC, Venables PJ, Taylor PV, Maini RN. Ro and La antigens and maternal anti-La idiotypic on the surface of myocardial fibres in congenital heart block. *J Autoimmun* 1991; 4: 165-76.
38. ISUOG Guidelines. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 107-113
39. Jaeggi ERT, Hornberg LK, Smallho JF, Fouron JC. Prenatal diagnosis of complete atrioventricular block associated with structural heart disease: combined experience of two tertiary care centers and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 26: 16-21.
40. Jespersen, CS, Littauer, J and Sagild U. Measles as a cause of fetal defects. *Acta Paediatr Scand*.1977, 66, 367-72.
41. Jonas RA, Hansen D, Cook N, Wessel D. Anatomical subtype and survival after reconstructive operation for hypoplastic left heart syndrome. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1994. 107, 1121-8.
42. Kaaja R, Julkunen H, Ammala P, Teppo AM, Kurki P. Congenital heart block: successful prophylactic treatment with intravenous gamma globulin and corticosteroid therapy. *Am J Obstet Gynecol* 1991; 165: 1333-4.
43. Kleinman CS, Donnerstein RL, DeVore GR. *et al*. Fetal echocardiography in nonimmune fetal hydrops. A technique for evaluation on in utero heart failure. *N England J. Med*. 1982; 306:568.
44. Luck CA. Value of routine ultrasound screening at 19 weeks: a four year study of 8849 deliveries. 1992. 304, 1474-8.
45. Machado MV, Crawford DC, Anderson RH, *et al*. Atrioventricular septal defects Atrioventricular septal defects in prenatal life. 1988, *Br Heart J*. 59, 352-5.
46. Makrydimas G. MDa, Sotiriadis A. MDa and John P. A. Ioannidis MD. Screening performance of first-trimester nuchal translucency for major cardiac defects: A meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 189:1330-5.
47. McCue CM, Mantakas ME, Tingelstad JB *et al*. Congenital heart block in newborns of mother with connective tissue diseases. *Circulation* 1977; 56:82-90.
48. Meijboom EJ, van Engelen AD, van de Beek EW, Weijtens O, Lautenschutz JM, Benatar AA. Fetal arrhythmias. *Curr Opin Cardiol* 1994; 9: 97-102.
49. Muñoz H, Hernández I, Nazaretian M. Ecocardiografía fetal 2 parte. *Revista Chilena de Ultrasonografía en Medicina y Biología*. Vol. 2. N 4. 132-146. 1999.
50. Muñoz H, Guerra F, Hernández I, Díaz C, Palominos G, Nazaretian M, Puga M, Villa S. Congenital complete atrio-ventricular (AV) block. Prenatal diagnosis and perinatal outcome. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology Volume 16, Issue s1, Page 64, Oct 2000*.
51. Muñoz H, Hernández I, *et al*. Ecocardiografía Fetal. en Temas seleccionados de Obstetricia y Ginecología. Eghon Guzmán. Ediciones Publímpacto. 2006.
52. Naheed ZJ, Strasburger JF, Deal BJ, Benson DW Jr, Gidding SS. Fetal tachycardia: mechanisms and predictors of hydrops fetalis. *J Am Coll Cardiol*. 1996; 27: 1736-40.
53. Nora JJ, Nora AH. Maternal transmission of congenital heart diseases: New recurrence risk figures and questions of cytoplasmic inheritance and vulnerability of teratogens. *Am J Cardiol*. 1987; 59:459.
54. Ott WJ. The accuracy of antenatal fetal echocardiography screening in high- and low-risk patients. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172: 1741-7; (discussed 1747-9)
55. Pedra Simone, MD; Smallhorn Jeffrey F. MBBS; Ryan Greg, MB; Chitayat David, MD; Taylor Glenn P., MD; Khan Rubina, MD; Abdolell Mohamed, MSc; Hornberger Lisa K., MD. Fetal Cardiomyopathies. Pathogenic Mechanisms, Hemodynamic Findings, and Clinical Outcome. *Circulation*. 2002; 106:585-591.
56. Perolo A, Prandstraller D, Ghi T, Gargiulo G, Leone O, Bovicelli L and Pilu G. (2001) Diagnosis and management of fetal cardiac anomalies: 10 years of experience at a single institution. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 18: 6, 615-618.
57. Perry JC, Ayres N, Carpenter R. Fetal supraventricular tachycardia treated with flecainide acetate. 1991; 118:303-5.
58. Prandstraller D, Pilu G, Perolo A, *et al*. Prenatal diagnosis of conotruncal malformations. In *Ultrasound and the fetal heart*. Phartenon Publishing. 1996. 61-70.
59. Roberson DA, Siverman NH. Ebstein's anomaly: echocardiographic and clinical features in the fetus and neonate. 1989. *J Am Coll Cardiol* 14:1300-7.
60. Rowland TW, Hubbell, JP, Nadas AS. Congenital heart disease in infants of diabetics mothers. *J Pediatric*, 1973. 83, 815-20.
61. Rudolph Am. *Congenital diseases of the heart*. 1974, Chicago Year Book medical Publisher.
62. Sahn DJ, Shenker L, Reed KL, and Anderson CF. Prenatal ultrasound diagnosis of hypoplastic left heart syndrome in utero associated with hydrops fetalis. *Am heart J*.1982. 104, 1368-72.
63. Schmidt KG, Ulmer HE, Silverman NH, Kleinman CS, Copel JA. Perinatal outcome of fetal complete atrioventricular block: a multicenter experience. *J Am Coll Cardiol* 1991; 91: 1360-6.
64. Sepúlveda C, Toche P, Muñoz H, Hernández I. Bloqueo cardíaco congénito en hijo de madre con anticuerpos anti-Ro (SSA) y anti La (SSB). *Revista del Hospital Clínico Universidad de Chile*. 2000.
65. Shinebourne EA, Babu-Narayan SV, Carvalho JS. Tetralogy of Fallot: from fetus to adult. *Heart*. 2006 Sep;92(9):1353-9.
66. Silver MM, Laxer RM, Laskin CA, Smallhorn JF, Gare DJ. Association of fetal heart block and massive placental infarction due to maternal autoantibodies. *Pediatr Pathol* 1992; 12: 131-9.

67. Singsen BH, Atker JE, Weinstein MM. *et al*: Congenital complete heart block and SSA antibodies: Obstetric implications. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1985; 152: 655.
68. Stewart, PA, Wladimiroff JW, Becker AE: Early prenatal detection of double outlet right ventricle by echocardiography. *Br heart J.* 1985. 54, 340-2.
69. Taylor P, Scott J, Gerlis L, Path F, Escher E, Scott O. Maternal antibodies against fetal cardiac antigens in congenital complete heart block. *N England J Med* 1986; 315: 667-72.
70. Teng CE, Caldwell K, Feit S, Chang E, Buyon J. Subclass distribution of maternal and neonatal anti-Ro (SSA) and La (SSB) antibodies in congenital heart block. *J Rheumatol* 1996; 23: 925-32.
71. Tipple M, Sandor G. Efficacy and safety of oral sotalol in early infancy. *Pacing Clin Electrophysiol* 1991; 14(2): 2062-5.
72. Van Engelen AD, Weijtens O, Brenner J, Kleinman CS, Copel JA, Stoutenbeek P, Meijboom EJ. Management Outcome and Follow-Up of fetal Tachycardia. *J Am Coll Cardiol* 1994; 24: 1371-5.
73. Vergani P, Mariani S, Ghidini A, *et al*. Screening for congenital heart disease with the 4-chamber view of the fetal heart. 1992. *Am J Obstet Gynecol*, 167, 1000-3.
74. Viñals F, Ascenzo R, Poblete P, Comas C, Vargas G, Giuliano A. Simple approach to prenatal diagnosis of transposition of the great arteries. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006 Jul; 28(1):22-5.
75. Viñals F, Heredia F, Giuliano A. The role of three vessels and trachea view (3VT) in the diagnosis of congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22:358-67.
76. Viñals F, Pobrete P, Giuliano A. Spatio-temporal image correlation (STIC): a new tool for the prenatal screening of congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 388-394.
77. Weber HS, Myers JL. Maternal collagen vascular disease associated with fetal heart block and degenerative changes of the atrioventricular valves. *Pediatr Cardiol* 1994; 15: 204-6.
78. Wyllie J, Wren C and Hunter S. screening for fetal cardiac malformation. 1994. *Br Heart J.* 71, 20-7.
79. Yagel S, Cohen SM, Achiron R. Examination of the fetal heart by five short-axis views: a proposed screening method for comprehensive cardiac evaluation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 367-9
80. Yoo SJ, Lee YH, Kim ES, Ryu HM, Kim MY, Choi HK, Cho KS, Kim A. Three-vessel view of the fetal upper mediastinum: an easy means of detecting abnormalities of the ventricular outflow tracts and great arteries during obstetric screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 9: 173-82
81. Yoo SJ, Young HL, Kyoung SC. Abnormal three-vessel view on sonography: a clue to the diagnosis of congenital heart disease in the fetus. *AJR Am J Roentgenol* 1999; 172:825-30
82. Young ID, Clarke M. Lethal malformations and perinatal mortality: a ten year review with comparison of ethnic difference. *BMJ* 1987; 295: 89-91.







## NEUROSONOGRAFIA EMBRIO-FETAL NORMAL

Alberto Sosa Olavarría

La ontogénesis o embriogénesis de un individuo, corresponde a una sucesión continua de cambios y variaciones más o menos complejas que culmina con el producto final del proceso, su representación exacta exigiría una observación continua y hasta hace poco se pensó que era una tarea imposible, sin embargo, se ha estudiado minuciosamente el desarrollo embrionario del nematodo *Caenorhabditis elegans* a partir de una célula hasta el organismo completo de 959 células y junto a los estudios sobre la mosca *Drosophila melanogaster*, permitió a los científicos comprender los procesos de desarrollo temprano y diferenciación celular, y la presencia de genes maestros que controlan dicho proceso, el ratón y sus variantes transgénicas ha sido otro de los animales que junto al zebrafish (*Danio rerio*) han contribuido a desentrañar los secretos del gen en sus diversas funciones y expresiones epigenéticas.

Dos teorías han dirigido el enfoque de las investigaciones, la teoría de la preformación y la teoría de la epigénesis. La primera, basada en la existencia del Homúnculo (organismo preformado), cuyos precursores fueron Leucipo de Mileto y Demócrito, solo tiene cabida si se considera que el cigoto a través de su genoma tiene la información completa de lo que va a ser el nuevo individuo; mientras

que la epigénesis (Wolf 1759), afirma que la estructura del embrión surge poco a poco, mediante una sucesión de estadios, a partir de un estadio inicial muy simple. En la actualidad podríamos concluir que ambas teorías se complementan, el desarrollo parte del genoma (preformación) y se continúa con la epigénesis.

El sistema de regulación genética consiste en tres clases de genes de control: en primer lugar, los productos de los genes de polaridad del huevo actúan definiendo las coordenadas espaciales del embrión, mediante la formación de gradientes de morfógeno en el huevo, en segundo lugar, los genes de segmentación permiten interpretar la información de posición proporcionada por el gradiente inicial de morfógeno. Estos genes dividen el embrión en una serie de segmentos que no son otra cosa que las unidades básicas modulares a partir de las cuales se lleva a cabo el plan general corporal, y en tercer lugar los productos de los genes de segmentación que influyen en la expresión de los genes homeóticos selectores, que mantienen la diferencia entre un segmento y otro.

Por medio de las actividades combinadas de los genes de segmentación y de los genes homeóticos selectores, a las células de cada segmento se les proporciona la in-

formación de valores posicionales, información que las células recuerdan y que guía su comportamiento posterior. Por último, en el interior de cada subdivisión segmentaria del cuerpo las células se comunican entre sí generando los detalles concretos de la estructura madura, gobernada aparentemente por la función de intercalación de la información.

## ONTOGÉNESIS DEL SISTEMA NERVIOSO

El Sistema Nervioso incluye:

1. El Sistema Nervioso Central (SNC): Encéfalo y Médula Espinal.
2. El Sistema Nervioso Periférico (SNP): Neuronas externas al SNC, nervios craneales y raquídeos.
3. El Sistema Nervioso Autónomo (SNA): El cual posee componentes tanto del SNC como del SNP, dado por neuronas que inervan el músculo liso, cardíaco, epitelio glandular o combinaciones de estos tejidos.

En el presente capítulo nos ocuparemos solamente de la ontogénesis del SNC.

## EL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (SNC): ENCÉFALO Y MÉDULA ESPINAL

El peso del cerebro en el adulto es de 1.3 Kg., mientras que el del neonato es de 350 gr., posee 100 billones de neuronas, con 60 trillones de sinapsis, una tasa de crecimiento neuronal en la gestación temprana de 200.000 por minuto. La longitud total de las fibras nerviosas mielinizadas es de 150.000 a 180.000 Km., el número de fibras del cuerpo calloso es de 250 millones y el número de fibras en el tracto piramidal por encima de la decusación es de 1.100.000. Es-

tos hechos, de los innumerables que pueden mencionarse, hablan de la complejidad del desarrollo, siendo los principales componentes del mismo:

- Neurulación.
- Segmentación y Compartimentalización del neurocele.
- Acodamiento o Flexurización.
- Neurogénesis.
- Organogénesis.
- Corticalización.
- Mielinización.
- Meninges y Médula Espinal.
- Líquido Cefalorraquídeo .

### Neurulación

La neurulación se inicia con la formación de la placa neural, proceso activado por el Organizador de Spemann y Mangold (Nódulo de Hensen en mamíferos y anfibios) a la que le sigue la conversión de dicha placa en tubo neural mediante un proceso de plegamiento. Una vez formada la placa neural, las células que la forman se dividen activamente y a diferentes ritmos hasta que de ella, por un proceso morfogénético, se originan dos estructuras: el tubo neural y la cresta neural.

La placa neural comienza a plegarse verticalmente a lo largo de su línea media, el surco neural. Dicho surco parece desarrollarse en respuesta a la inducción de la notocorda, la cual actúa como bisagra de los pliegues neurales. Tales pliegues adoptan una forma cóncava de modo que los labios laterales de los pliegues se adosan dorsalmente para formar un tubo que rodea un espacio denominado canal neural. Es en el vigésimo segundo día cuando comienza la formación del tubo neural en el momento en el que los pliegues neurales establecen su primer contacto en el área correspondiente a los cuatro primeros somitas occipitales

y primero cervical. El canal neural se comunica con la cavidad amniótica por sus dos extremos mediante las aperturas denominadas neuroporos cefálico y caudal. El neuroporo cefálico se cerrará el día 24 mientras que el neuroporo caudal lo hará el día 26. Hoy en día se acepta la existencia de cuando menos, cinco neuroporos accesorios. Al cerrarse los neuroporos, el tubo neural queda constituido por una cavidad (neurocele) tapizada por un manto de células neuroepiteliales que darán origen a las diferentes neuronas.

La cresta neural es el conjunto de células que surge a lo largo de los bordes laterales de los pliegues neurales. Estas células se acaban separando de la placa neural a lo largo de la neurulación y dan lugar a numerosas estructuras en el organismo. La emigración de tales células se da en sentido cráneo caudal. Su existencia es temporal pues luego de su aparición migran a lo largo de vías llenas de matriz extracelular. Aparece en embriones de 3 y ½ semanas y continúa hasta las 4 y ½ semanas. Su migración sigue el eje central de los neurómeros, y su disposición regional y metamérica le permite actuar e inducir diferenciación celular dependiendo el lugar y células con las que interactúe.

De las vinculadas con los neurómeros se derivarán las crestas olfatoria, óptica, trigéminas, terminal, vómeronasal, mesencefálica, vestibular, ótica, vagal, espinal y glossofaríngea; forma además, ganglios sensitivos de los nervios raquídeos y craneales. También las células de la cresta neural forman ganglios raquídeos y del sistema nervioso autónomo así como también las vainas de nervios meníngeos y médula espinal, células pigmentadas (melanocitos), cartilago y hueso craneofacial, arco aórtico, etc. La cresta neural es de gran importancia en el desarrollo embrionario, se ha llegado a decir,

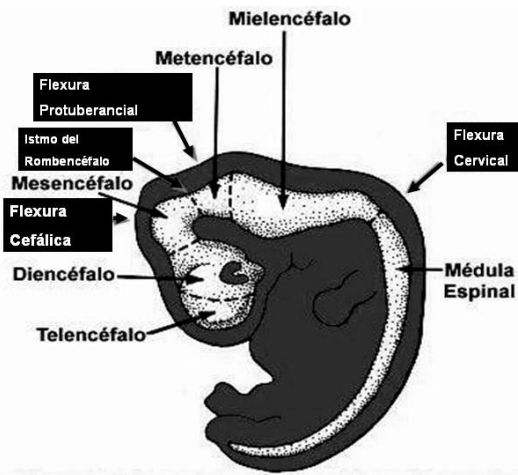
con cierta exageración, que la cresta neural es lo único realmente interesante que tienen los vertebrados. También se la ha llamado la “cuarta hoja blastodérmica”, colocándola en pie de igualdad con ectodermo, mesodermo y endodermo. Desde el punto de vista génico y proteómico se sabe que la inducción neural en el ectodermo requiere la inhibición de la vía de señalización por BMPs (Bone Morphogenetic Proteins, factores de crecimiento de la superfamilia TGFb). De esta forma antagonistas de BMP como Noggin inducen neuralización del ectodermo. En el embrión de pollo se habría demostrado un mecanismo similar de represión de la vía BMP por FGFs (Fibroblast Growth Factors) y por Wnts, una familia de glicoproteínas muy importantes en la generación de patrones espaciales. La importantísima vía de señalización por Wnts, en concreto la mediada por Wnt6, parece ser clave en la inducción de la cresta neural, uno de los procesos fundamentales del desarrollo de vertebrados. La neurulación primaria termina con el cierre del tubo neural y la secundaria con la fusión de este con la porción más caudal de la columna.

La alteración de este proceso de neurulación da origen a anomalías tales como: Diplocefalia (dicéfalo), anencefalia, encefalocele, espina bifida, cráneoraquisquisis, diastematomielia, regresión caudal, teratoma sacrocoxígeo, split o hendidura notocordal, etc., son algunos de los ejemplos de las anomalías que se relacionan con las fallas en el desarrollo de la neurulación.

### Segmentación y compartimentalización del neurocele

Luego de formarse el tubo neural se suceden en él una serie de transformaciones en su longitud, en su diámetro y en el grosor de sus paredes (Figura 1). Estos cambios no

Figura 1: Compartimentos y flexuras del tubo neural en el embrión.



son homogéneos ya que en diferentes regiones del tubo presentan distinta magnitud. En un principio se distinguen tres grandes regiones embrionarias primitivas que desde la región rostral a la caudal se denominan: prosencéfalo (cerebro anterior), mesencéfalo (cerebro medio) y romboencéfalo (cerebro posterior). En cada región se desarrollan cambios con una dinámica diferente a los de las otras. En el prosencéfalo se producen dos evaginaciones (expansiones) en sentido lateral y anterior que constituyen el telencéfalo y el diencefalo, del primero, se originarán los hemisferios cerebrales los ventrículos laterales y, en la medida que continúan su desarrollo, se diferencian en ellos, el pallium, los ganglios basales y el rinencéfalo; y del diencefalo se derivan el epitálamo, el tálamo y el hipotálamo. Del mesencéfalo, que se diferencia poco, se forma un importante conducto, el Acueducto de Silvio y estructuras como el tectum, los cuerpos cuadrigéminos (colículos), el núcleo rojo y la sustancia negra. En el romboencéfalo se diferencian dos regiones: una anterior o metencéfalo y otra posterior y más caudal, el mielencéfalo. Del metencéfalo se forma en su parte dorsal, el cerebelo y, en su parte ventral, el puente. El cerebelo

queda cubriendo una cavidad abierta hacia atrás, el cuarto ventrículo, en la que desemboca por arriba el Acueducto de Silvio. Del mielencéfalo se forma la médula oblongada o bulbo raquídeo. La segmentación crea compartimentos intrínsecos que limitan el movimiento de células hacia sectores específicos denominados neurómeros y rombómeros, los primeros corresponden al cerebro anterior y se denominan prosómeros (prosencefálico, diencefálico y mesencefálico), mientras que los rombómeros compartimentalizan al tallo cerebral.

Los genes que programan los ejes y gradientes del tubo neural se pueden clasificar como familias por sus secuencias de ácidos nucleicos semejantes y también por sus funciones generales, así el gen Sonic hedgehog(Shh) es el responsable de la acción ventralizante de la notocorda y su falla pudiera ser la responsable de la diplomielia y diastematomielia. Por otra parte influencia la diferenciación de las estructuras ventrales y mediales del prosencéfalo y una mutación de este gen se involucra en la holoprosencefalia, siendo la proteína de secreción SHH la que está implicada directamente en el patrón de inducción ventral del

prosencefalo e induce la expresión de varios genes de desarrollo (Shh y Nkx-2.2) en la región ventral del tubo neural. Otras familias de genes que intervienen en el desarrollo del SNC son la Engrailed (En), Wingless, Hox y Krox.

### Evolución de los neuroceles

**Neurocele del telencefalo:** En las etapas iniciales del desarrollo del SNC esta cavidad se divide para formar los ventrículos laterales los cuales experimentan un marcado crecimiento alrededor de las 10 semanas ocupando algo más de los 2/3 de cada hemisferio y en su interior destacan los plexos coroideos que prácticamente ocupan toda la cavidad ventricular. A medida que se va desarrollando la corteza cerebral y los plexos coroideos se van reduciendo, las cavidades ventriculares van perdiendo terreno siendo la proporción pared lateral del ventrículo (V) con el hemisferio (H) o índice V/H menor del 50% a partir de la semana 29-30. Las paredes que delimitan la luz de los ventrículos laterales, crecen de manera desigual según las consideremos a nivel de su parte inferior o a nivel de su parte medial, así en la parte inferior crecen de manera considerable, dando lugar a un acumulo de sustancia gris situado inmediatamente por fuera del Tálamo, llamado Montecillo Ganglionar. En estadios posteriores numerosas fibras nerviosas pasan a través suyo dividiéndolo en dos partes: Una que permanece siempre en íntimo contacto con la luz de los ventrículos laterales y se le denomina Núcleo Caudado y la otra que queda separada de la luz ventricular y constituye el Núcleo Putamen.

El Cuerpo Estriado o núcleo lenticular está formado por estos dos núcleos: Putamen y Globus Palidus (Figura No. 15). A este último, se le denomina también núcleo Paleoestriado por ser la porción más antigua del cuerpo estriado, el primero que aparece

en la escala zoológica. Los otros dos (Putamen y Caudado) constituyen el núcleo Neoestriado, puesto que son las porciones que aparecen después en la escala zoológica. A nivel de su parte medial, las paredes de las vesículas telencefálicas no crecen, no forman tejido nervioso, por lo que van a dar lugar a unas láminas epiteliales rudimentarias denominadas Láminas Tectorias de las Vesículas Telencefálicas.

Como el techo o Comisura Alar del Diencefalo tampoco forma tejido nervioso, constituyendo otra lámina tectoria, a toda esta zona se la denomina Area Coroidea, que estará pues constituida por una porción central de naturaleza diencefálica, y dos laterales, derivadas de las paredes mediales de los Ventrículos Laterales.

Se le llama también área coroidea porque a expensas de esta zona más delgada de las paredes del Diencefalo y Telencefalo, se van a invaginar en el interior de los ventrículos laterales y del ventrículo medio los Plexos Coroideos, que van a formar y filtrar el líquido cefalorraquídeo.

**Neurocele del diencefalo:** Las paredes que determinan su luz crecen de forma desigual dando lugar a la formación de un surco, el Surco Hipotalámico de Monro. La presencia de dicho surco en las paredes del Diencefalo nos permite distinguir: Las Placas Basales situadas por debajo del surco hipotalámico de Monro, las Placas Alares, situadas por encima del surco y la Comisura Basal, zona de unión de las Placas Basales también conocida como Suelo del Diencefalo mientras que la zona de unión de las Placas Alares recibe el nombre de Techo del Diencefalo.

De estas estructuras en el adulto se derivarán: de las Placas Alares los Tálamos Ópticos y de las Placas Basales se originarán las estructuras hipotalámicas, en las que distinguimos dos tipos de núcleos: Hipotálamo

propriadamente dicho, en íntimo contacto con la luz del Tercer Ventrículo y otros que en el curso del desarrollo embrionario se separan de la luz del Tercer Ventrículo y forman el Subtálamo (Núcleo Pálido, Núcleo de Luys y la Zona Incierta). De la Comisura Basal se derivan tres estructuras que en dirección ventro-dorsal son el Quiasma Óptico, Neurohipófisis y Tubérculos Mamilares.

De la Comisura Alar se derivan ventro-dorsalmente la Lámina Tectoria del Tercer Ventrículo, la Comisura Hábenular, la Epífisis o Glándula Pineal y la Comisura Blanca Posterior.

**Neurocele del mesencefalo:** La luz del Mesencefalo está limitada por unas paredes que crecen de una manera uniforme, estrechando su luz hasta dar lugar a un conducto denominado Acueducto de Silvio. Una línea transversal imaginaria nos permite diferenciar por delante la Placa Basal y por detrás la Placa Alar. Posteriormente a la Placa Alar se formará en el adulto la Lámina Cuadrigémina y de la Placa Basal se originarán los Pedúnculos Cerebrales.

**Neurocele del rombencefalo:** Las paredes que limitan la luz del IV ventrículo crecen de un modo desigual, formándose un surco que recorre longitudinalmente todo el IV ventrículo y se denomina Surco Limitante del IV° ventrículo el cual se continua en dirección caudal con el Surco Limitante de His. Este surco permite dividir el Rombencefalo en dos Placas Basales, situadas por delante y contactando a nivel de la Comisura Basal ambas tendrán significación motora, y dos Placas Alares, situadas por detrás y contactando a nivel de la Comisura Alar que tendrán significación sensitiva. En un estadio posterior esta disposición varía según se trate del Metencefalo o del Mielsefalo así, a nivel del Metencefalo las Placas Alares y las Basales dan lugar a la Protuberancia y Cerebelo, mientras que a nivel del Mielsefalo

las Placas Alares y las Basales dan lugar al Bulbo Raquídeo. La comisura Alar no formará tejido nervioso, sino que permaneciendo en un estado rudimentario formará en el adulto una lámina epitelial denominada Lámina Tectoria del IV° ventrículo.

La porción inferior del techo de la vesícula rombencefálica invagina caudalmente hacia el vermis en desarrollo entrando a la meninge primitiva a manera de un divertículo endodermico lineal el cual se expande dorsalmente para formar la Bolsa de Blake, cuyas paredes están compuestas de una capa interna de epéndimo, una capa intermedia de tejido neuroglial y una capa más externa de pia-aracnoides. Esta bolsa se inclina en grado variable hacia abajo hacia el receso inferior del cuarto ventrículo constituyendo el metaporo de Blake, futuro foramen de Magendie, mientras que los remanentes de las paredes de la bolsa constituyen la Cisterna Magna.

El mielencéfalo es una vesícula encefálica que origina el bulbo raquídeo. Este difiere de la medula espinal porque sus paredes laterales experimentan un movimiento de eversión. Se distinguen con claridad las placas alares y basales separadas por el surco limitante. La placa basal, semejante a la de la medula espinal, contiene los núcleos motores. Estos núcleos se dividen en 3 grupos: grupo medial o eferente somático, grupo intermedio o eferente visceral especial y grupo lateral o eferente visceral general.

Neurocele de médula espinal: Las paredes que limitan dicho canal crecen de un modo desigual, dando lugar a la formación de un surco longitudinal llamado Surco Limitante de His el cual nos permite diferenciar en las paredes del canal dos Placas Alares y dos Placas Basales situadas por detrás y por delante, respectivamente, de dicho surco. La zona de contacto entre ambas placas cons-

tituye la Comisura Basal. Todo lo que en el adulto deriva de las placas Basales tendrá significación motora, mientras todo lo que deriva de las Placas Alares tendrá significación sensitiva.

Anomalías de la Compartimentalización: Trastornos durante esta fase generan holoprosencefalia, que en términos generales consiste en una incompleta división del prosencéfalo en el telencéfalo y el diencefalo, y una hipoplasia o ausencia de los bulbos y tractos olfatorios (arrinencefalia). Los casos de holoprosencefalia normalmente están acompañados de malformaciones craneofaciales como labio leporino y paladar hendido, malformaciones nasales, hipotelorismo e incluso ciclopía. La ciclopía es una rara anomalía en la cual se produce una supresión del proceso de separación de los dos ojos. El Continuum Dandy Walker es otro de los ejemplos de anomalías de esta fase del desarrollo, así como la romboencefalosinapsis.

### Acodamiento o Flexurización

Como la velocidad de desarrollo de la parte más anterior telencefalo-diencefálica, es más rápida se producen curvaturas (Ver Figura N° 1) que van cambiando la proyección de los sistemas que se van formando y la ubicación de los distintos órganos que van apareciendo. Así en la parte anterior (a nivel del mesencéfalo) se observa una curvatura o flexura céfálica, la curvatura protuberancial y más caudal, aparece la curvatura cervical. La primera curvatura provoca la formación de la cara basal de cada hemisferio donde se empiezan a distinguir los nervios olfatorios, los nervios ópticos, el quiasma óptico, la hipófisis y los cuerpos mamilares.

A nivel del telencéfalo, cada hemisferio continúa desarrollándose como una esfera, alrededor de una cavidad, el ventrículo lateral. En la parte media se va organizando en el

diencefalo una cavidad aplanada, el tercer ventrículo. En sus paredes se organizan, de arriba hacia abajo el epítalamo, el tálamo y el hipotálamo.

Más hacia atrás y hacia abajo, a la altura del mesencéfalo, se va estructurando un conducto, el acueducto de Silvio, que unirá el tercer ventrículo con el cuarto ventrículo. Este último es una cavidad abierta hacia atrás, que queda entre el puente y el cerebelo. El puente troncoencefálico, también llamado protuberancia anular o puente de Varolio, es la porción del tronco del encéfalo que se ubica entre el bulbo raquídeo y el mesencéfalo. Tiene como función conectar la médula espinal y el bulbo raquídeo con estructuras superiores como los hemisferios del cerebro o el cerebelo.

### Neurogénesis

El movimiento de células dentro del sistema nervioso central inmaduro se denomina migración neuronal o migración neuroblástica. Casi ninguna neurona del cerebro maduro humano se encuentra en el mismo sitio donde comenzó su desarrollo como la célula primitiva neuroepitelial que fue en un inicio. El traslado de las células nerviosas, su diferenciación y disposición estratificada se encuentra predeterminado genéticamente y puede ser influenciada por factores del entorno, su desplazamiento resulta indispensable para el establecimiento de los circuitos sinápticos y de las proyecciones largas de sus axones. Las zonas embriológicas del tubo neural difieren de manera significativa en cuanto a su desarrollo, así existen diferencias importantes entre el desarrollo del cerebro, cerebelo, tallo cerebral y médula espinal.

En el cerebro del feto humano de 6 semanas encontramos únicamente dos zonas, la zona ventricular y la zona marginal. La primera está compuesta por el neuroepitelio que tapiza la cavidad del ventrículo late-



ral y la segunda como un anillo entre la zona ventricular y la membrana limitante de la superficie del hemisferio que llegará a ser la membrana pial. La zona marginal ya contiene algunas neuronas que han llegado del mesencéfalo al formarse los dos hemisferios cerebrales a partir del prosencéfalo cuando se cierra el neuroporo anterior. Entre las 8 y 10 semanas ya se pueden reconocer cuatro capas: La zona ventricular, formada por células neuroepiteliales del ciclo mitótico, la zona subventricular constituida por células postmitóticas y premigratorias, y astrositos radiales con una prolongación larga que alcanza la superficie cerebral, la zona intermedia con las células migratorias y las prolongaciones radiales de los astrositos subventriculares y finalmente la zona marginal que es el anillo más periférico, sitio de la placa cortical, en la que más periféricamente asentará la capa molecular (capa 1 de 6 que tendrá la neocorteza cerebral). Las de la capa molecular son las neuronas de Cajal-Retzius y los axones de la capa subplacal forman las primeras fibras que crean la cápsula interna y que guiarán los axones permanentes de las neuronas piramidales de la capa 6 de la corteza. Debemos señalar que la célula de Cajal-Retzius es una neurona transitoria del cerebro fetal que aparece antes de la primera onda de migración radial de neuroblastos a la placa cortical, y desaparece en el periodo perinatal por el proceso de apoptosis. Son las primeras neuronas de la corteza cerebral, antes y durante el desarrollo de la placa cortical. Tienen forma bipolar con axones largos que se extiende desde un polo en paralelo a la superficie del cerebro, y desde el otro polo parten largas dendritas. Sus ramas colaterales de los axones penetran en la placa cortical para establecer los primeros circuitos intrínsecos de la corteza al formar sinapsis con las neuronas de la primera onda de migración radial. Los neurotransmi-

sores producidos por las células de Cajal y Retzius incluyen la acetilcolina y el ácido gamma-aminobutírico (GABA). Estas células expresan el producto del gen LIS1, el mismo que falta en la lisencefalia tipo 1, así que ahora se sospecha que estas células son importantes en la migración neuroblástica, aunque el mecanismo biológico aún se desconoce.

El epéndimo no cubre toda la superficie ventricular lateral hasta transcurridas 22 semanas de edad gestacional. Al diferenciarse el epéndimo ya no puede ocurrir ninguna mitosis, así que la zona ventricular ya no existe. Todas las células periventriculares son postmitóticas y premigratorias. Hay evidencias de que las células neuroepiteliales ya tienen su programa destinado, que clase de neurona o célula glial serán cuando maduren, aunque el fenómeno de la plasticidad formulado por Cajal permitiría algunos cambios si las circunstancias no genéticas exigen otra clase de diferenciación. Todas las células neuroepiteliales no diferenciadas están programadas para llegar a ser neuronas, y su diferenciación requiere un inhibidor activo (activin inhibidor) de la diferenciación neuronal, entre los cuales se han identificado el follistatin, noggin, chordin, el BMP-4, FGF, aunque factores no genéticos, endocrinos o ambientales (cambios metabólicos, hormona tiroidea hipoxia, factores nutritivos, exposición a moléculas tóxicas, etc), pueden tener marcadas influencias en el proceso.

La orientación del huso mitótico parece ser un factor importante en decidir la mitosis terminal y el porvenir de las células hijas. Si durante la metafase y la anafase, el huso mitótico se orienta perpendicular a la superficie ventricular (mitosis simétrica), las dos células hijas serán iguales a la célula madre, conservando su arraigo a la membrana limitante del ventrículo, con igual cantidad de los productos de los genes numb y null, que

son antagonistas. Si el huso mitótico se orienta paralelamente a la superficie ventricular las dos células hijas son desiguales (mitosis asimétrica) y la que reciba la mayor cantidad del producto del gen null entra de nuevo al ciclo mitótico, mientras que la célula hija que tenga casi todo el contenido del gen numb y casi nada del null, pierde su apego a la pared ventricular e inicia la migración por la superficie de la célula glial radial. Numb tiene relación con otro gen denominado Noch y ambos definen el destino y orientación de la célula. El gen LIS1, que se expresa en las células neuroepiteliales y endodimarias, es importante para la migración y una expresión defectuosa de este es la base de la Lisencefalia tipo I (Síndrome de Miller Dieker).

En la zona subventricular se diferencia una especie de célula glial que es única y que no existe en el cerebro maduro, y que consiste en un astrocito especializado cuya única prolongación se extiende hacia la superficie del cerebro, al entrar en la capa molecular se divide en muchas ramas que siguen hacia la superficie donde sus podocitos se unen a la membrana limitante, son las denominadas células gliales radiales y su prolongación es la fibra radial glial. Su función es la de guiar a las neuronas migratorias en su viaje desde la zona subventricular a la placa cortical, desplazándose los neuroblastos adosados a la superficie externa de la fibra radial glial a la que utiliza como un carril adherente y lubricado por sustancias como la astrotactina. El gen que codifica esta proteína es el mismo que se relaciona con el factor epidérmico de crecimiento y la fibronectina. Ejemplo de otras moléculas de adhesión provenientes de la célula radial son la proteína S-100, el L1-NCAM. La expresión defectuosa del gen que regula esta última (L1-NCAM) resulta en la polimicrogiria y paquigiria asociadas a la hidrocefalia fetal ligada al cromosoma X.

La glía radial desaparece cuando se completa la neurogénesis, solo persiste la glía de Bergmann y la que se ubica alrededor del tercer ventrículo. Se han descrito los siguientes tipos: Astroglia, oligodendroglia, microglia, glía endotelial, células satélites y células del neurilema o de Schwann.

Otra fuente de neuronas lo constituye la Matriz Germinal localizada en el área subependimial de las paredes ventriculares, entre las 8 y las 28 semanas de gestación donde se producen neuronas y células gliales las cuales migran para poblar la corteza cerebral. Aparece en el primer trimestre como una zona de proliferación celular que posteriormente y alrededor de las 32 semanas experimenta un proceso de regresión y desaparición. Una de las porciones de la MG que más tardíamente regresa es la que reposa cerca del ángulo venoso de los ventrículos laterales conocido como el surco o ranura caudo-talámica, y es en este sitio donde con mayor frecuencia se origina la hemorragia intracraneal de los neonatos de pretérmino. La matriz germinal inicialmente se extiende a lo largo de los ventrículos y es metabólicamente activa con una rica red vascular y una fina y frágil red capilar. La perfusión arterial es suplida por arteriolas provenientes de la arteria recurrente de Heubner al nivel del agujero de Monro y por las ramas terminales de las arterias estriadas localizadas más arriba. La arteria recurrente de Heubner y las arterias estriadas laterales son ramas de la arteria cerebral anterior (ACA). El drenaje venoso se realiza a través de la vena terminal, la cual drena en la vena de Galeno a través de la vena cerebral interna. La migración neuronal a partir de la MG se realiza de manera centrífuga hacia la corteza cerebral, siendo máxima entre las 12 y 24 semanas de gestación.

Las neuronas en su proceso de desarrollo pasan por varios estadios, el primero es el apolar, luego es el

unipolar en el que la célula emite una prolongación, la bipolaridad está presente cuando aparece la ramificación dendrítica y finalmente la multipolaridad cuando el axón y múltiples dendritas están presentes. Las neuronas monopolares al principio son muy numerosas, luego se hacen escasas a excepción de la retina. Las bipolares están presentes en los ganglios vestibular, coclear, el epitelio olfatorio y la retina y las multipolares las vamos a encontrar en los ganglios del SNA, cordón espinal (neuronas motoras), corteza del cerebro y del cerebelo.

Estos procesos de migración son complejos, y en ellos intervienen factores locales (moléculas de adhesión y de la matriz extracelular) junto con factores quimiotrópicos secretados a distancia por dianas intermedias, que jalonan la ruta seguida por cada categoría de axón hasta encontrar sus células diana. Contrariamente a la hipótesis de Cajal (Teoría del neurotropismo que habla de "substancias reclamo" producidas por las neuronas diana que atraen el desplazamiento de las que migran), todos estos factores moleculares que gobiernan la orientación de neuronas y axones, funcionan siguiendo un sistema binario de atracción y repulsión. El estudio de la *Drosophila* y de *C. elegans* ha sido, aquí también, capital para la identificación de las varias familias de moléculas que, como las llamadas Semaforinas y los Slits, así como de sus respectivos receptores, ejercen efectos quimiotrópicos para la construcción del cerebro en general y del sistema cerebeloso, en particular.

Cuando termina la mayoría de las migraciones neuroblásticas (16-20 semanas de gestación) ocurre la diferenciación del epéndimo de los ventrículos laterales.

A medida que se desarrollan ambos hemisferios, se forma una estructura que como un puente los une, es el Cuerpo Calloso (gran comisura gris)

que está formado por fibras nerviosas que pasan de un hemisferio a otro y dichas fibras se derivan de las capas superficiales de la corteza cerebral, cruzando la línea media. Alteraciones de la embriogénesis en el primer trimestre de la gestación conducen al fracaso del cruce de los axones callosales, los cuales se detienen y se orientan longitudinalmente formando los bucles de Probst que se encuentran ubicados medialmente a los ventrículos laterales en pacientes con agenesia (ACC) que puede ser total, parcial o atípica. El cuerpo calloso se desarrolla a partir de la lámina reuniens en el telencéfalo, como una placa comisural dentro de la lamina terminalis en el día 39 de vida embrionaria, la rodilla y el esplenium se reconocen a los 84 días, alcanzándose la morfología adulta a los 115 días (16,2 semanas). La forma adulta del cuerpo calloso se logra visualizar mediante ecografía alrededor de las 16-17 semanas de amenorrea como una estructura hipocócica bordeada por dos líneas ecogénicas. Sus porciones son adelante hacia atrás: Rostro, rodilla, cuerpo y esplenium. La formación inicial del cuerpo calloso se produce en la rodilla y el cuerpo, con progresión hacia atrás, la porción anterior de la rodilla y el rostrum aparecen más tarde y el engrosamiento se debe a la mielinización de los axones. Mediante ultrasonido se puede detectar en el feto alrededor de las 20 semanas. Se encuentra circundado por el surco Pericalloso y paralelo a este está el surco del Cíngulo, entre ambos el Gyrus del Cíngulo.

En el proceso de migración neuronal se dan tres fases fundamentales para la formación cortical:

1. Fase de proliferación celular de las zonas germinales: Se inicia el día 32 de gestación, las células se originan en las zonas marginales de las paredes de los ventrículos. Son células neuroepiteliales.

2. Fase de la Migración propiamente dicha: Las células comprenden su viaje hacia el lugar que en definitiva deben ocupar
3. Fase de organización horizontal y vertical: Las células se diferencian y organizan en capas.

No todas las células que migran lo hacen siguiendo las fibras gliales radiales, así se han descrito a demás de la radial, tres tipos de migración neuronal, a saber: Tangencial, Circunferencial y Rostral. Los defectos o anomalías de la migración neuronal (AMN), probablemente son las malformaciones más frecuentes del SNC. La migración neuronal es una etapa del desarrollo del sistema nervioso central que ocurre en su mayor parte entre las semanas 12 y 20 de gestación, si bien algunas células migran durante toda la gestación e incluso hasta el fin del primer año de vida postnatal.

Los tipos más conocidos de AMN son: Lisencefalia, Esquisencefalia, Paquigiria, Polimicrogria, Heterotopías Neuronales, y Agenesia del Cuerpo Calloso. Si deseamos ubicarlas en cada una de las fases comprometidas tendremos:

1. En la fase de Proliferación Neuronal: Microlisencefalia, Megalencefalia (Neurofibromatosis tipo I, Esclerosis Tuberosa y Síndrome de Proteus (generalizadas); Hemimegalencefalia y Esclerosis tuberosa (focalizadas),
2. En la de Migración propiamente dicha: Lisencefalia tipo I (agiria – Paquigiria), Miller Dieker, Heterotopías en banda, Lisencefalia tipo II (Cobblestone), Walker Warburg, Fukuyama, Musculo-Ojo-Cerebro, Heterotopías Neuronales, Lisencefalia Parcial, Paquigiria, Heterotopías Neuronales,
3. En la fase de Organización Cortical: Polimicrogrias: Generalizadas, Focales o Multifocales, Bilateral; Presilviana; Anterior;

Posterior, Unilateral, Esquisencefalías tipo I y II. Su etiología es frecuentemente vascular y el momento de su producción corresponde a épocas tardías de la gestación (posteriores al sexto mes), postmigracionales como otras anomalías de similar etiología por defecto de perfusión/hipoxia, como la porencefalia, la hidranencefalia o la encefalomalacia multiquística.

Cabe destacar que son numerosas las publicaciones que señalan la importancia de las hormonas tiroideas, (triyodotironina o T3 y tiroxina o T4), como reguladoras de los procesos de migración neuronal. Así defectos en la producción de las mismas, debidos a alteraciones en la glándula tiroidea o dieta pobre en yodo, causantes de hipotiroidismo congénito o cretinismo endémico, estarían relacionados con múltiples deficiencias en el tamaño de algunas poblaciones neuronales, con la arborización dendrítica y axogénesis, la formación de sinapsis, la mielinización y otros procesos. En el cerebro hipotiroideo se produce un retraso en la desaparición de la capa granular externa que es un reflejo de la anormal capacidad de estas neuronas para migrar hacia las capas más profundas. De este modo T3 y T4 contribuirían, en combinación con otros factores sistémicos y locales, en la regulación de los procesos de migración neuronal cruciales para la maduración del cerebro.

### Corticalización

Los procesos de proliferación celular de las zonas germinales, de la migración neuronal propiamente dicha y de la fase de organización horizontal y vertical de las neuronas, consolidan la formación de la corteza cerebral y de las demás estructuras que lo constituyen.

Cerebro: La corteza cerebral se desarrolla a partir del palio, que consta

de tres regiones tipificadas filogenéticamente como:

- a. Paleopalio (corteza piriforme, bulbo olfatorio y amígdala cerebral)
- b. Arquipalio (Núcleo caudado, sustancia negra y cuerpo estriado).
- c. Neopalio (Corteza Cerebral).

Estas originan la paleocorteza, la arquicorteza y la neocorteza respectivamente. En cualquier región de la corteza, las paredes de los hemisferios cerebrales presentan tres zonas: ventricular, intermedia y marginal, más una que se agrega posteriormente (zona subventricular). Las neuronas que migran desde la zona intermedia (región subependimaria) hacia la zona marginal originarán la corteza cerebral. De esta manera, la sustancia gris queda ubicada superficialmente y los axones o fibras nerviosas quedan ubicados en la profundidad del cerebro. La diferenciación neuronal en las diferentes capas da un aspecto estratificado a la corteza cerebral y origina zonas con una composición celular específica. Por ejemplo, las células piramidales abundan en la corteza motora y las células granulosas se encuentran en gran cantidad en las regiones sensitivas. A las 25 semanas de gestación el cerebro ha completado sus seis capas definitivas desde la superficie a la profundidad. Capas: Molecular, Granular Externa, Piramidal Externa, Granular Interna, Ganglionar o Piramidal Interna y finalmente la más profunda la capa Multiforme o de Células Polimórficas.

Las comisuras cerebrales son un grupo de axones que atraviesan la línea media a diferentes niveles y conectan los hemisferios cerebrales derecho e izquierdo. La lámina terminal (extremo cefálico del tubo neural) se extiende desde la placa del techo del diencefalo hasta el quiasma óptico. La estructura comisural más importante que abarca gran parte de

las fibras del sistema comisural de la corteza cerebral es el cuerpo calloso. La expansión del neopallio hace que el cuerpo calloso crezca primero anterior y luego posteriormente rebasando la lámina terminal y formando un arco sobre el techo diencefálico. Todo este proceso induce un estiramiento de la lámina terminal entre el cuerpo calloso y el fórnix que origina el septum pellucidum. La comisura anterior constituye la primera comisura en formarse y conecta la corteza temporal y el bulbo olfatorio de un lado y otro. Se ubica superiormente a la lámina terminal. El fórnix nace en el hipocampo, converge en la lámina terminal y prosigue hasta llegar a los cuerpos mamilares y al hipotálamo. La comisura posterior, la comisura habenuar y el quiasma óptico también son estructuras que permiten la pasada de axones hacia el lado opuesto del cerebro.

**Cerebelo:** Cada placa alar se curva en su región dorsolateral en dirección medial para formar los labios rómicos. Estos labios aumentan de tamaño, se proyectan caudalmente sobre la placa del techo del IV ventrículo y se fusionan en la línea media y en la zona inferior del metencéfalo que están muy separados. La compresión cefalocaudal de los labios producto de la exageración del pliegue protuberancial forma la placa cerebelosa que se superpone al puente y al bulbo raquídeo. En el embrión de 12 semanas se observa una parte media (vermis) y dos laterales (hemisferios). Inicialmente, la placa cerebelosa consta de las capas neuroepitelial, del manto y marginal, pero luego algunas células neuroepiteliales emigran a la superficie cerebelosa a formar la capa granulosa externa que consta de una zona proliferativa superficial. Al sexto mes, la capa granulosa externa ya ha producido células granulosas, células en cesto y células estrelladas que contactan con células de Purkinje aún indiferenciadas. La

corteza cerebelosa alcanza sus dimensiones definitivas después del nacimiento. Los núcleos dentados y dentados accesorios (emboliforme, globoso y fastigio) se presencian antes del nacimiento. Posteriormente, los axones que salen de estos núcleos cruzan el mesencéfalo para llegar al prosencéfalo y constituyen el pedúnculo cerebeloso superior. El crecimiento axonal de las fibras corticopontinas y pontocerebelosas que conectan las cortezas cerebral y cerebelosa conlleva la formación del pedúnculo cerebeloso medio. Axones sensitivos provenientes de la médula espinal, núcleos olivares y vestibulares forman el pedúnculo cerebeloso inferior.

### Mielinización

La envuelta de mielina es una estructura especializada de la membrana citoplasmática de algunas células de la glía que tiene como función principal mejorar la eficiencia, velocidad y coste energético de la transmisión del impulso nervioso. La importancia de una correcta formación, funcionalidad y mantenimiento de la envuelta de mielina queda perfectamente puesta de manifiesto en los devastadores efectos que las neuropatías asociadas a fallos en la mielina tienen en los seres humanos, entre las que se pueden destacar la esclerosis múltiple en el sistema nervioso central y el Síndrome de Charcot-Marie-Tooth en el sistema nervioso periférico. En el sistema nervioso periférico, las células encargadas de la formación de mielina son las células de Schwann. Ello se lleva a cabo de forma normal durante el desarrollo mediante un proceso de mielinización cuidadosamente regulado en el que se ven implicados al menos dos tipos celulares (las células de Schwann que van a dar lugar a la mielina y las neuronas cuyos axones van a ser rodeados), que han de establecer una compleja red de interacciones célula-célula tenden-

tes a coordinar todo el proceso tanto en el tiempo como en el espacio. Comienza durante el periodo fetal tardío y generalmente continúa durante los dos primeros años de vida posparto. La mielinización de nervios periféricos la realizan las células de Schwann que migran a la periferia y se disponen alrededor de los axones formando la Vaina de Schwann (antiguamente denominada neurilema). Durante el 4º mes, muchas fibras nerviosas toman aspecto blanquecino por el depósito de mielina que se forma por el repetido enrollamiento de la membrana de la célula de Schwann alrededor del axón.

La mielinización de las fibras de la médula espinal comienza en el cuarto mes de vida prenatal desde la región cervical hacia caudal, aunque algunas fibras nerviosas que vienen desde centros cerebrales superiores hacia la médula no se mielinizan sino hasta en la vida postnatal. La vaina de mielina que rodea las fibras nerviosas de la médula espinal tiene su origen en las células de oligodendroglia. Las fibras de las raíces posteriores se mielinizan después que lo hacen las raíces anteriores, por tanto son las fibras funcionalmente motoras las que realizan el proceso de mielinización en primer lugar.

En el cerebro, el proceso mielinizante comienza en etapas tempranas de la vida intrauterina y a nivel de las fibras del cuerpo estriado. Las fibras sensitivas que suben al encéfalo desde la médula espinal son las segundas en mielinizarse. La mielinización del encéfalo es tan lenta que al nacimiento sólo una pequeña porción ha completado el proceso. Aquello se refleja en una pobre capacidad motora del recién nacido, cuyas principales acciones involucran en su mayoría reflejos. En el periodo postnatal, la mielinización se vuelve sistemática y se realiza en diferentes regiones en tiempos específicos, por ejemplo, es sabido que las fibras del tracto piramidal se mielinizan en

la sexta semana de vida postnatal. Investigaciones recientes muestran que algunas fibras encefálicas no se mielinizan sino hasta la pubertad.

## Meninges y Médula Espinal

El tejido mesenquimático (esclerotoma) que rodea el tubo neural se condensa para formar la meninge primitiva, que originará la duramadre. A esta meninge primitiva se le agregan células provenientes de las crestas neurales para formar la capa interna denominada leptomeninges (aracnoides y piamadre). Al unirse los espacios llenos de líquidos que existen entre las leptomeninges, se forma el espacio subaracnoideo. El origen de la aracnoides y piamadre a partir de una capa única explica la existencia de las trabéculas aracnoides que existen entre ellas.

Como resultado del desarrollo del aparato locomotor durante el cuarto mes, además de la adición de neuronas motoras y sensitivas, la médula espinal se ensancha en las regiones cervical y lumbar formando los engrosamientos cervical y lumbar. Al tercer mes, la médula espinal se extiende a lo largo del canal vertebral del embrión y los nervios espinales atraviesan los agujeros intervertebrales a nivel de su origen. Poco después, la columna vertebral y la duramadre se alargan más rápido que el tubo neural ocasionando que el extremo terminal de la médula se desplace a niveles más altos. En las primeras 16 semanas de vida intrauterina alcanza la primera vértebra sacra, mas adelante comienza a ascender hacia el nivel de L3. Posición que alcanza alrededor de las 26 semanas. Debido a este crecimiento desproporcionado, los nervios raquídeos tienen una dirección oblicua desde su segmento de origen en la médula espinal hasta el nivel correspondiente de la columna a nivel coccigeo. En el adulto, la médula espinal termina a nivel L2 (esta es una medida promedio, ya que el extremo

medular puede estar tan alto como T12 o tan bajo como borde superior de L3). Debajo, una prolongación filiforme de la piamadre forma el filum terminale que se adosa al periostio de la primera vértebra coccígea y señala la línea de regresión de la médula espinal embrionaria. Las fibras nerviosas bajo el extremo inferior de la médula espinal forman la Cauda equina, cuya denominación se debe a su semejanza a la cola de caballo.

## Líquido Cefalorraquídeo

Los plexos coroideos son unas estructuras situadas en los ventrículos laterales, III y IV ventrículo, y compuestos de un núcleo vascular con tejido conectivo y rodeado de un epitelio simple. Las células epiteliales poseen en la superficie ventricular un borde en "cepillo" formado por microvilis y es semejante a otros epitelios implicados en el transporte de fluidos como el renal, pero a diferencia de este posee gruesas uniones intercelulares tipo desmosoma que lo hacen impermeable a un gran número de moléculas y constituyen la "base anatómica" de la barrera sangre/LCR. La membrana basal del epitelio es permeable a moléculas de 40.000 daltons y los capilares son también muy permeables. El transporte vía pinocitosis o transporte vesicular es muy frecuente. Es necesario saber que el transporte a través de los plexos coroideos no es unidireccional, si no que estas células son capaces de reabsorber moléculas desde el LCR. El LCR es producido en un 80-90% en los plexos coroideos de los cuatro ventrículos cerebrales, sobre todo los laterales y en zonas extracoroideas 10-20% a razón de 0.35ml/minuto o 500 cc/24 horas. El drenaje del líquido cefalorraquídeo se lleva a cabo a través de las vellosidades aracnoides, proyección de las células de la aracnoides sobre los senos vasculares que alberga la duramadre. Estos senos

desembocarán directamente en el torrente sanguíneo y, en ningún caso esta salida del LCR se llevará a cabo vía linfática, ya que no existen capilares linfáticos en el sistema nervioso central. El epéndimo que se encuentra en el techo del IV ventrículo está recubierto externamente por la piamadre formando la tela coroidea. La proliferación de las células piales provoca una invaginación hacia el IV ventrículo de la tela coroidea (plexo coroideo del IV ventrículo). La función de los plexos coroideos es la secreción del líquido cefalorraquídeo (LCR), hacia el sistema ventricular. La absorción del LCR se realiza hacia el sistema venoso a través de las vellosidades aracnoides. Estas vellosidades son protrusiones de la aracnoides hacia los senos venosos de la duramadre, y consisten en una delgada capa de células que deriva del endotelio de los senos venosos y del epitelio aracnoideo. De los ventrículos laterales pasa al tercer ventrículo a través de los agujeros de Monro, del tercero al cuarto ventrículo sigue el flujo utilizando el acueducto de Silvio y a través de los agujeros de Magendie y de Luschka fluye hasta el cuarto ventrículo y las cisternas aracnoides o rodea la parte superior del cerebro bajando posteriormente hasta la médula espinal. Finalmente es absorbido en los cuerpos de Pacchioni y en las vellosidades aracnoides a ambos lados del seno sagital superior.

## Ecografía del SNC Embrio-Fetal normal

La sistematización de la exploración del SNC durante la vida intrauterina depende de la etapa en que evaluemos al conceptus y el abordaje de la neurosonografía embrio-fetal la dividiremos de la siguiente manera: Desde la Séptima a las 16 semanas y desde las 17 semanas hasta el término del embarazo, valiéndonos para ello de diversos planos de sección (figura 2).



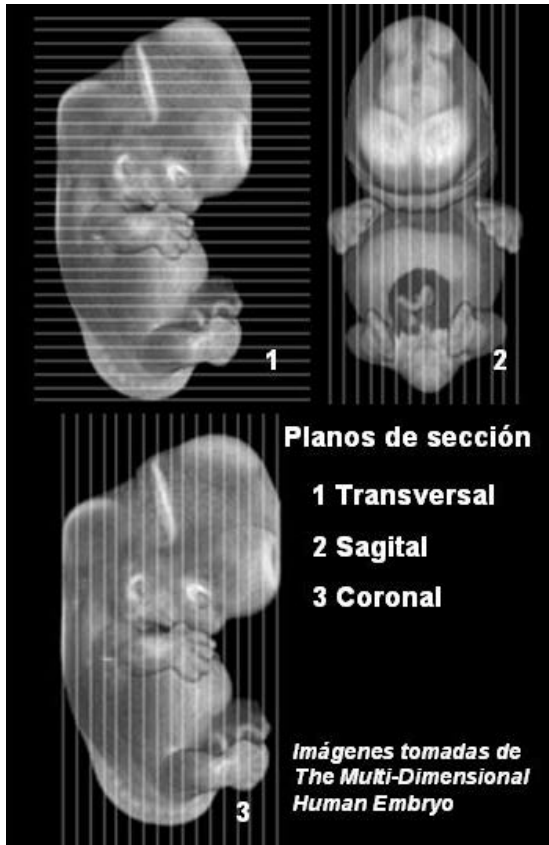


Figura 2. Planos de sección en el embrión.

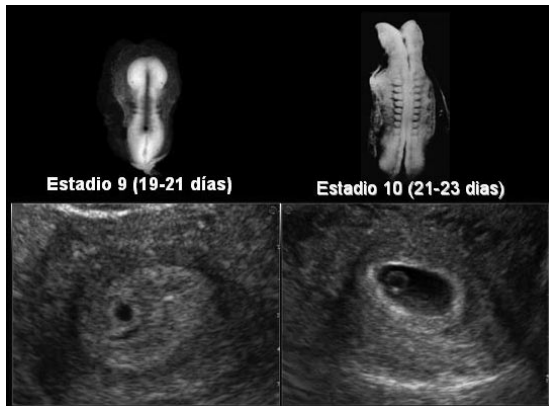
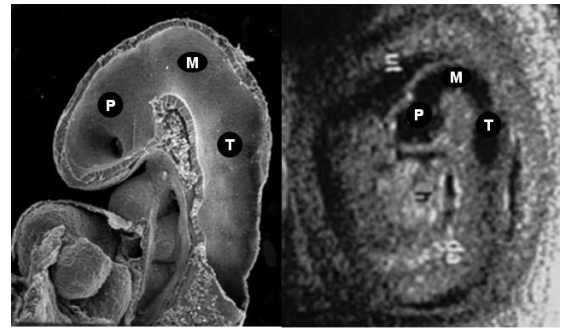


Figura 3. Gestación de 5 semanas de amenorrea (izquierda) y 6 semanas a la derecha, en esta última se observa la vesícula vitelina en forma de anillo ecorrefringente. En estas edades no es posible reconocer estructuras del SNC. Recordar que el tiempo de amenorrea siempre está al menos dos semanas por encima de la edad gestacional.



Comparación entre imagen microscópica de tubo neural de embrión de ratón y ultrasonografía usando sonda de 40 MHz. Tomado de Srinivasan N, et al. *Circulation*. 1998;98:912-918

Figura 4. A manera de ilustración se muestran estas imágenes obtenidas en ratones con sondas de 40 MHz y que muestran el desarrollo del tubo neural en fase de Compartimentalización y flexurización.

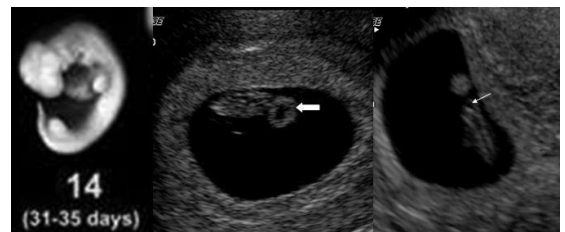


Figura 5. Amenorrea de 7 semanas (EG 5 semanas), embrión y vesícula vitelina, a la izquierda (flecha gruesa), a la izquierda sólida en embrión que murió días después y en el que se observa el Rombencéfalo (flecha pequeña).

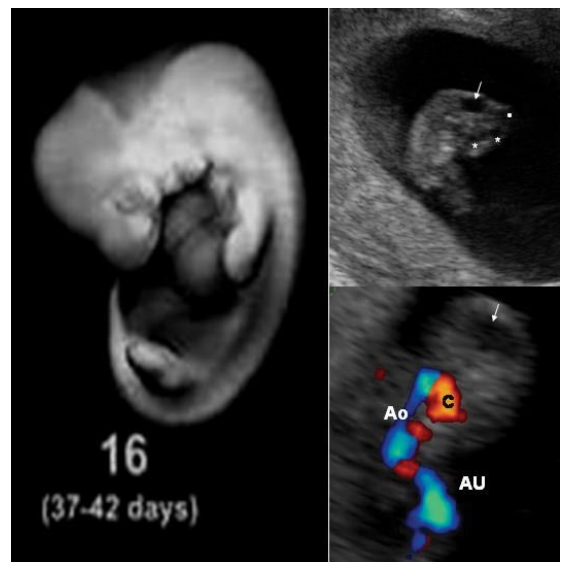


Figura 6. Estadío 16, finales de la séptima semana de amenorrea, en el embrión podemos identificar el romboencéfalo (flecha), y tres pequeñas vesículas (puntos blancos) que de atrás hacia delante son el mesencéfalo, el diencéfalo y el telencéfalo. El Doppler Color pone en evidencia el corazón (C), la Aorta (Ao) y la Arteria Umbilical (AU).



Figura 7. Alrededor de la octava semana de amenorrea, dos vesículas destacan a simple vista el rombocéfalo y el diencefalo interconectados por el mesencéfalo.

Desde las 7 a las 16 semanas

En las figuras 3 a 9 se muestran imágenes ultrasonográficas del desarrollo del tubo neural desde la semana 7 hasta la décima sexta de amenorrea.

Entre las 7 y las 9 semanas predominan las vesículas cerebrales primitivas, las cuales pueden observarse en su totalidad pero van variando progresivamente de dimensiones, a las siete semanas predomina el rombocéfalo, a las 8 semanas son dos las que destacan, el rombocéfalo y el prosencéfalo (tele y diencefalo), mientras que a las 9 semanas todas las cinco (telen, dien, mesen, meten y mielocéfalo) podrán identificarse (Figura No. 8)

En las 10 y las 10.5 semanas de amenorrea (Figura No.9), la LCC está alrededor de los 35-40mm, pudiendo identificarse en el feto y a través de diferentes planos de sección los Plexos Coroides (PC), Tálamos (T) mesencéfalo, metencéfalo (Mi) y Mielocéfalo (Me). Hacia el final de la 10ª semana, aparece una fina membrana que rodea al cerebro y que al mineralizarse dará origen a la bóveda craneana fetal y se hace muy evidente la cisura interhemisférica que ya podía identificarse alrededor de las 9 semanas.



Figura 8. Estadios 21 y 22 de Carnegie, compatibles con 67 (9,5 semanas) y 72 días de amenorrea (10,3 semanas). En el tope y a la derecha feto con LCC de 27 mm, en plano sagital en el que se puede observar el telencéfalo (T), diencefalo (D) y mesencéfalo (M). En las cuatro figuras infero-izquierdas, en planos coronales, el mesencéfalo (M), el rombocéfalo (R) y plexos coroides (PC).

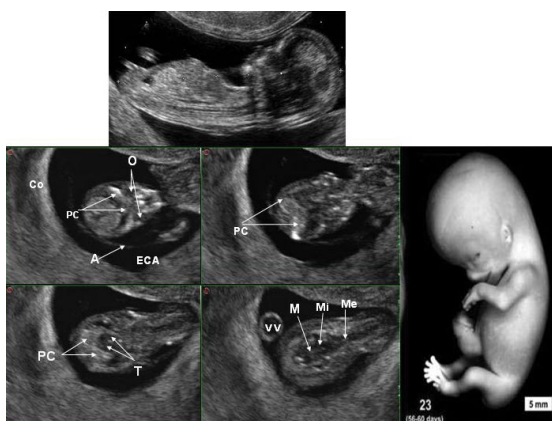


Figura 9. Estadio 23 de Carnegie (56-60 días de gestación) o 10-10,5 semanas de amenorrea, la LCC está alrededor de los 35-40mm. Las estructuras que se pueden identificar a esta edad son: Plexos Coroides (PC), Tálamos (T) mesencéfalo, metencéfalo (Mi) y Mielocéfalo (Me). Otras estructuras identificadas en la lámina son: órbitas (O), Amnios (A), Espacio corio-amniótico (ECA), unión corio-decidual (Co) y vesícula vitelina (VV).

A las 11 semanas de gestación, los plexos coroides (PC) comienzan a tomar una configuración destacada y bien definida constituyendo la estructura dominante por sus dimensiones y ecogenicidad en las primeras 16 semanas. En estas estructuras es frecuente identificar pequeños quistes uni o bilaterales y que en su inmensa mayoría representan un estadio evolutivo de los PC sin significación patológica alguna, no así cuando son bilaterales y de marcadas dimensiones. Durante este tiempo es posible identificar el acueducto de Silvio como un par de pequeñas láminas ecorrefringentes en el medio del mesencéfalo y que

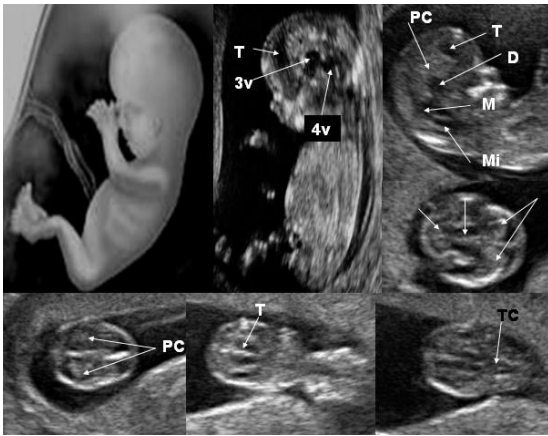


Figura 10. Imágenes de feto a las 12 semanas de amenorrea: La calota se comienza a osificar y en el cráneo fetal es posible identificar los plexos coroides (PC) el telencéfalo (T), el tálamo (T) imagen inferior central, el tercer ventrículo (3v), Cuarto ventrículo (4v), Metencéfalo (M), Mielencéfalo (Mi) y tallo cerebral (TC).

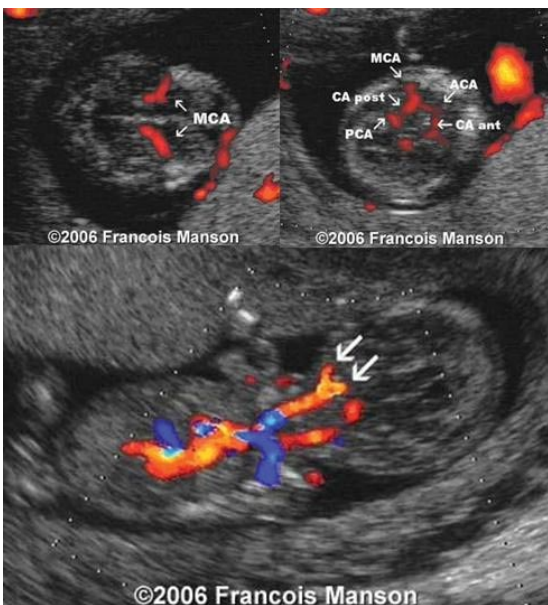


Figura 11. Vasos sanguíneos del cerebro y cuello fetal a partir del arco aórtico. Se observan ambas carótidas a nivel de cuello con la bifurcación de una de ellas en sus dos ramas, a nivel de cráneo se observan arriba y a la izquierda la arteria cerebral media (MCA) y a su derecha el círculo de Willis con las ramas que lo configuran: Arteria cerebral posterior (PCA), la comunicante posterior (CApost), la comunicante anterior (CA ant) y la cerebral anterior (ACA). Con autorización © Manson www.TheFetus.net.

no debe visualizarse más allá de las 13,5 semanas. Otras estructuras posibles de ser identificadas y en especial cuando se emplea la vía transvaginal son los derivados del metencéfalo. La visualización del cerebelo es posible entre las 10 y 11 semanas, esta estructura se forma de la parte dorsal de las placas alares del metencéfalo, e inicialmente se presenta como unos pequeños salientes hacia el interior del cuarto ventrículo. Ulteriormente los hemisferios cerebelosos crecen y se fusionan en la línea media hacia las 12

semanas, formando el vermis y las dos porciones laterales de los hemisferios.

A las 12 semanas de amenorrea y mediante diferentes planos de sección se pueden identificar numerosas estructuras tal y como se muestra en la figura 10.

Durante el primer trimestre y gracias a la tecnología Doppler Color es posible estudiar los vasos sanguíneos encargados de perfundir al cerebro tal y como se muestra en la figura No. 11.

Entre las 13 y 16 semanas, las estructuras intracraneales se encuentran más definidas, los plexos coroides ecogénicos llenan completamente los ventrículos laterales en los cortes transversos, pero no en el anteroposterior, donde los cuernos anteriores y occipitales se muestran con contenido exclusivamente líquido. En estos momentos pueden observarse varias interfases en la línea media, cuyo punto de partida depende de las estructuras a cuyo nivel se esté dando el corte. (Figura No. 12)

Embarazo de 17 semanas hasta el término:

Como quiera que a medida que mejora la resolución de los equipos de ecografía es cada vez mayor la posibilidad de identificar estructuras del cerebro que nos estaban vedadas en imágenes de años anteriores y con el objetivo de facilitar la comprensión y análisis de las imágenes del SNC, en la figuras No. 13 a 16 se muestra la distribución espacial de los núcleos grises, seguidos de secciones transversal y coronal del cerebro con señalización de sus componentes, así como una disposición del sistema ventricular del SNC.

Para el abordaje del SNC desde la mitad del segundo trimestre hasta el término del embarazo procederemos a la identificación de las diversas estructuras mediante planos de sección.

### Plano Axial

Este plano es estudiado mediante cortes que se realizan a partir de una línea que tiene una inclinación de 20° con respecto a una línea basal conocida como cantomeatal o de Reid, que se extiende desde el borde orbital inferior o del ángulo lateral del ojo (canto lateral) hasta el centro del conducto auditivo externo (meato auditivo), siendo utilizados para la evaluación del neurocráneo cuatro niveles diferentes y paralelos entre sí. El primero, más superior, incluye



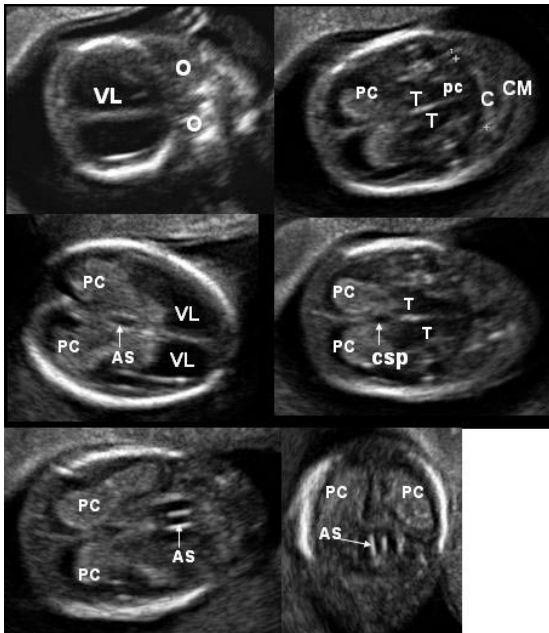


Figura 12. Embarazo de 13 semanas 5 días. En imágenes superiores y en planos coronales, a nivel de orbitas (o o), ventrículos laterales a nivel de lóbulos frontales separados por el falx cerebri, a la derecha plano de las tres fosas, plexo coroides (pc), tálamos (T T) separados por línea ecorrefringente que corresponde al tercer ventrículo, pedúnculos cerebelosos (pc), cerebelo (C) y cisterna magna (CM). Imágenes intermedias: a la izquierda un plano axial que muestra astas anteriores de ventrículos laterales (VL VL) libres de plexos coroides, cavidad del mesencéfalo o acueducto de Silvio (AS), plexos coroides hacia cuernos occipitales (PC PC) y cavum del septum pellucidum (csp). En las dos imágenes inferiores, dos secciones, a la izquierda plano axial y coronal, a la derecha que muestran plexos coroides (PC PC) y acueducto de Silvio (AS). La imposibilidad de visualizar los hemisferios cerebelosos en la fosa posterior a principios del segundo trimestre, debe alertar al médico acerca de una posible malformación del sistema nervioso central o del raquis.

Figura 14. Sección axial del cerebro con identificación de las diversas estructuras que lo integran.

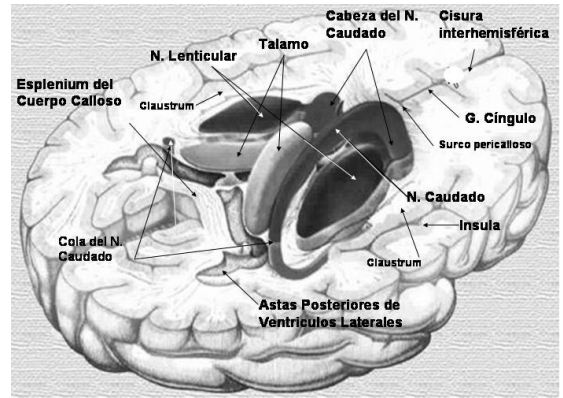
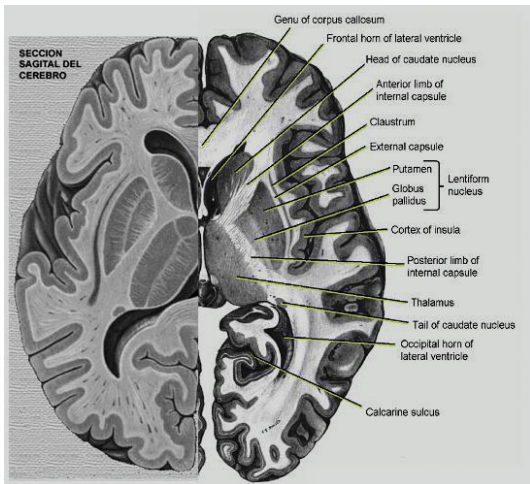


Figura 13. Disposición espacial de los núcleos grises: Tálamo, Núcleo Caudado y Lenticular.

Figura 15. Sección coronal del cerebro a nivel del tálamo con identificación de las diversas estructuras que lo integran

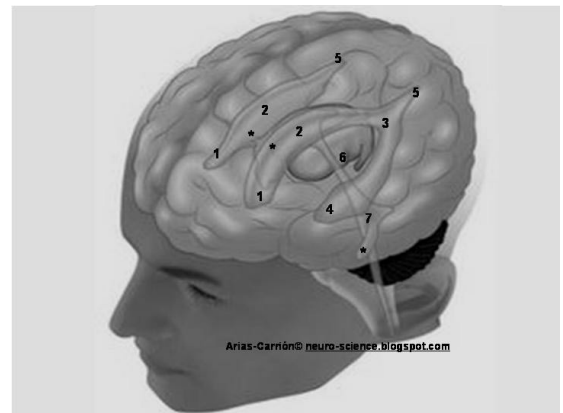
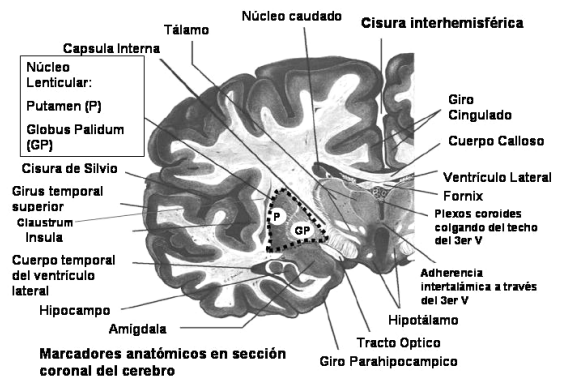


Figura 16. Ubicación bidimensional del sistema ventricular que facilita la comprensión de la ubicación de sus componentes en planos de sección diferentes. 1. Astas anteriores, 2. Cuerpos de ventrículos laterales, 3. Atrio, 4. Cuernos temporales, 5. Cuernos occipitales, 6. Acueducto de Silvio, 7. Cuarto Ventrículo, Asteriscos: Agujeros de Monro (superiores) y de Luschka (a ambos ángulos laterales del cuarto ventrículo) y de Magendie (pone en contacto el cuarto ventrículo con la cisterna magna) no representado en el esquema.

la cisura interhemisférica o falx cerebri y los cuerpos de los ventrículos cerebrales, el segundo pasa a través de los cuernos frontales, el tálamo, el atrium a los cuernos occipitales de los ventrículos cerebrales, en el tercer plano podemos estudiar los cuernos frontales de los ventrículos cerebrales y el cavum del septum pelucidum, el tercer ventrículo, ubicado entre las estructuras talámicas, el giro del hipocampo a los lados de los pedúnculos, el borde anterior de los hemisferios del cerebelo y parte de la cisterna magna. Es posible observar además en ciertos casos, el acueducto mesencefálico.

El cuarto plano, que es el más cercano a la línea de Reid, nos permite el estudio de la cisterna quiasmática, los pedúnculos cerebrales y los hemisferios cerebelosos.

En un mismo plano de sección axial podemos incluir las tres fosas (anterior, media y posterior) valiéndonos de la línea de Reid como referencia. La imagen así obtenida es considerada como la más valiosa ya que ofrece una información muy amplia de la anatomía cerebral y es por ende la más empleada por los especialistas que la utilizan además para realizar las mediciones: Diámetro biparietal (DBP), circunferencia cefálica (CC), diámetro occipitofrontal (DOF), transverso del cerebelo (DTC) y de la cisterna magna (CM).

Hacia las 17 semanas se habrá producido una rápida proliferación de la corteza cerebral, que es reconocida por el distanciamiento progresivo de las paredes laterales, de los ventrículos cerebrales laterales de las interfases óseas de la calota fetal.

A las 20 semanas los ventrículos laterales adoptan el patrón característico, que será permanente por el resto de la gestación y período neonatal con reducción progresiva de su cavidad condicionada por el crecimiento de la corteza cerebral y del resto de los componentes del cerebro.

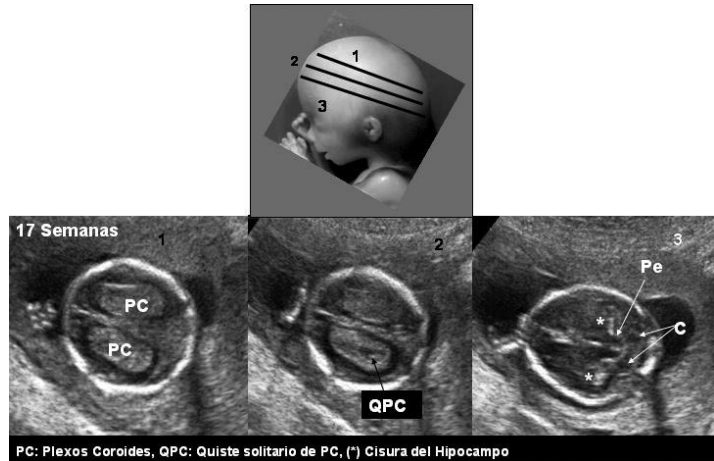


Figura 17. Tres niveles de planos axiales con inclinación posterior y estructuras identificables a las 17 semanas. PC: plexos coroides, QPC: quiste de olexo coroides, C: cerebelo, Po: pedúnculos, asteriscos: Surco del Hipocampo.

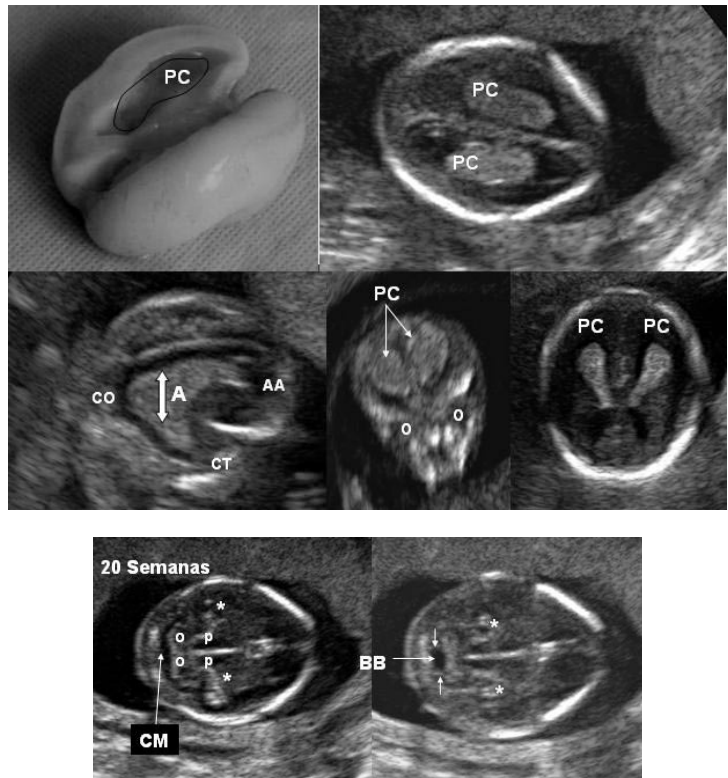


Figura 18: Pieza anatómica de cerebro fetal de 20 semanas y a su derecha el correlativo imagenológico con la posición que ocupan los plexos coroides (PC PC) y la reducción tanto en astas anteriores con las posteriores, si se le compara con las dos primeras inferiores en que los PC ocupan toda la cavidad ventricular y en le que la modelan en las astas anteriores (AA), cuerno temporal (CT) y cuerno occipital confluyendo en el atrio (A). En la última imagen a la derecha y en feto de 23 semanas se destaca el ángulo normal que forman entre sí los plexos coroides (PC PC). Al pie, plano axial del polo cefálico fetal a las 20 semanas en el que podemos observar la cisterna magna (CM), hemisferios del cerebelo (o o), pedúnculos (p p), surco del Hipocampo (\*) y Bolsa de Blake (BB) como parte de la cisterna magna.



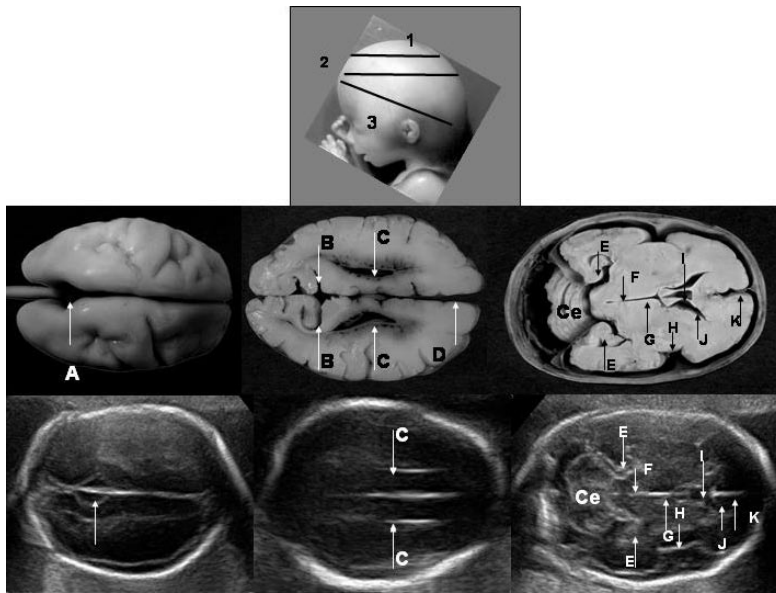


Figura 19. Piezas anatómicas y su correspondiente imagen ultrasonográfica donde es posible observar el cisura parieto-occipital (A, B y flecha en la correlativa), paredes laterales de ventrículos cerebrales (C), cerebelo (Ce), lóbulo temporal con surco del hipocampo (E), pedúnculo con acueducto de Silvio (F), tercer ventrículo (G), corteza de la Insula (H), cavum del septum pelúcido (I), astas anteriores (J) y cisura interhemisférica (K).

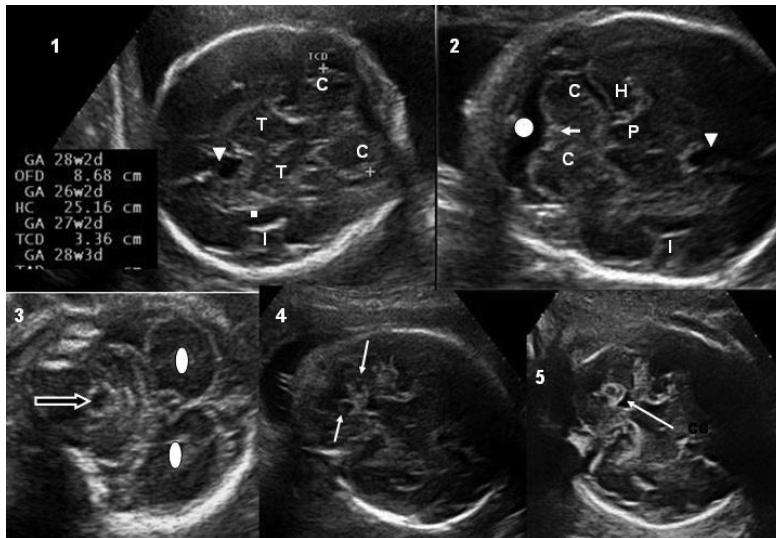


Figura 20. Embarazo de 28 semanas, imágenes con detalles de las tres fosas. En 1 se muestra el CSP (▼), claustrum (■), talamos (T), insula (I). En 2: Cisterna magna (●), cerebelo (C), vermis del cerebelo (pequeña flecha horizontal), hipocampo (H), pedúnculo (P). En 3 (sección coronal): Calamus scriptorius (flecha en bloque), folias del cerebelo en ambos hemisferios, lobulos occipitales con sus respectivos cuernos (ambos ovoides blancos). En 4: amígdalas del cerebelo (flechas encontradas) y en 5: flecha ascendente hacia la Cisterna Cuadrigeminal.

### Plano sagital

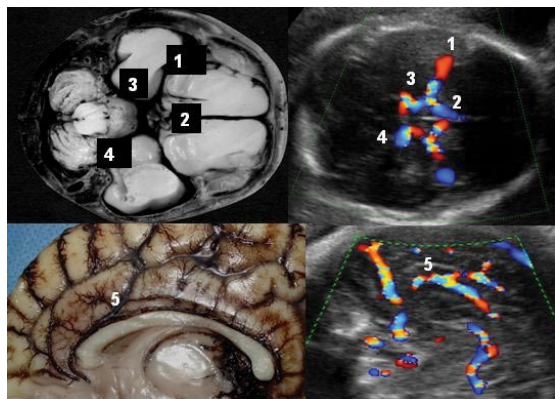
Es obtenido mediante barridos orientados en el eje anteroposterior de la cabeza fetal, la información que se obtiene en estos cortes es muy valiosa, pero dada la actitud y posición del cráneo fetal es muy difícil de obtener cuando el polo cefálico se encuentra en el estrecho medio de la pelvis, mientras que en presentaciones podálica, transversa u oblicuas resulta relativamente fácil. También es fácil en presentaciones cefálicas no encajadas con rostro anterior (Variedad de posición óccipito sacra)

Si el corte pasa por las estructuras medias cerebrales, es posible visualizar, los surcos centrales y paracentrales, el surco del cíngulo, parieto-occipital y la cisura calcarina, el cuerpo calloso por encima del septum pelúcidum, el tercer ventrículo, el cuarto ventrículo, y por detrás de éste la interfase del vermis cerebeloso con sus lóbulos anterior y posterior, fisura principal y póstero lateral, así como el nódulo y la úvula del vermes (Figura No. 22).

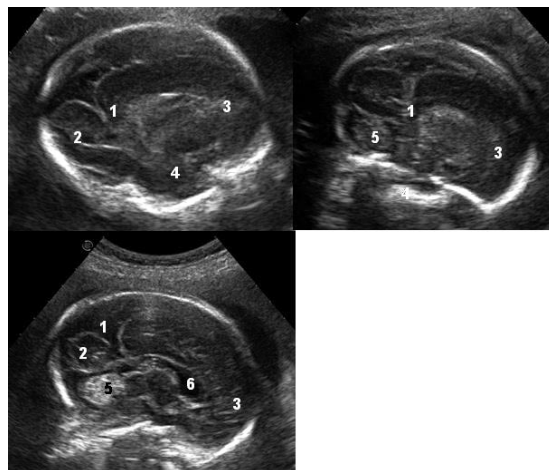
Si el corte es parasagital, por inclinación lateral del transductor es posible la visualización completa de los ventrículos laterales contorneando el tálamo (Figura No. 23).

### Plano coronal

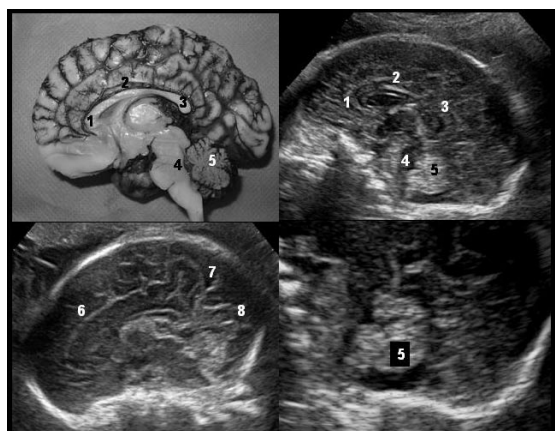
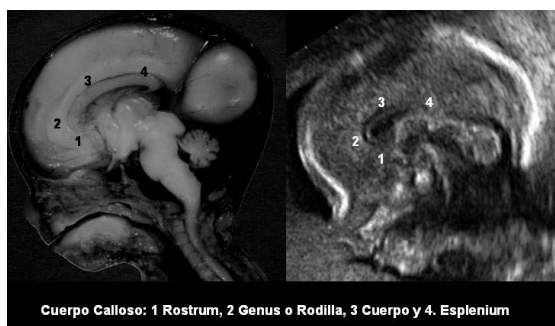
Es obtenido mediante un barrido orientado sobre el eje transversal del polo cefálico, de adelante hacia atrás o viceversa, perpendicular al plano horizontal o con inclinación hacia la fosa posterior. Las estructuras que pueden identificarse en estos planos se muestran en las figuras 24 y 25, e incluyen, dependiendo de la edad del embarazo, la cisura interhemisférica, el surco del cíngulo y el pericalloso, el cuerpo calloso, los cuernos frontales, el cavum del septum pelúcidum, los tálamos, tercer ventrículo, plexos coroides, hacia los lados la corteza de la ínsula y la cisura de Silvio, y más hacia atrás, los pedúnculos y el acueducto de Silvio.



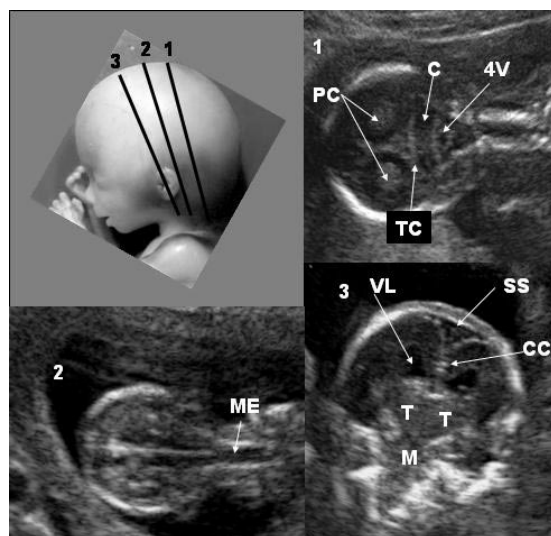
**Figura 21.** Sección axial (superior izquierda) y sagital del cerebro fetal (inferior izquierda) mostrando las arterias cerebrales. 1. Arteria cerebral media, 2. Comunicante anterior, confluyendo hacia la A.C. anterior, 3 comunicante posterior y 4 arteria cerebral posterior. (2,3 y 4 configuran el polígono de Willis). En plano sagital por encima del borde superior del cuerpo calloso se observa la arteria cerebral anterior y sus ramas (anterior, media y pericallosa).



**Figura 23.** Planos de sección parasagitales. Primera imagen a la izquierda: 1. lóbulo parietal, 2, lóbulo occipital, 3, lóbulo frontal y 4, lóbulo temporal. Imagen superior derecha: 1, surco parieto-occipital, 5, vermis del cerebelo, 3 lóbulo frontal. Imagen inferior: 1. surco parieto-occipital, 2, lóbulo occipital, 3, lóbulo frontal, 5, vermis del cerebelo y 6 cavum del septum pelúcido.



**Figura 22.** Correlación ecoanatómica del cerebro fetal en secciones sagitales. Cuerpo Calloso: 1 Rostrum, 2 Genus o rodilla, 3 Cuerpo y 4 Esplenium. En imágenes del centro: 4 Cuarto Ventrículo, 5 Vermis del cerebelo. En imagen inferior izquierda: 6 Surco del cíngulo, 7 surco parieto-occipital y 8 cisura calcarina. El número 5 en fondo negro se muestra el vermis cerebeloso en detalle con sus componentes principales.



**Figura 24.** Planos coronales con inclinación posterior, en el plano 1: Cuernos occipitales con plexos coroides (PC), tienda del cerebelo (TC), cerebelo (C), cuarto ventrículo (4V), en plano 2: Tallo cerebral y médula espinal (ME), en plano 3: Seno sagital (SS), cuerpo calloso (CC) es observado como una banda anecoica con límite superior e inferior ecogénico, interpuesta entre el cavum del septum pelúcido y la cisura interhemisférica. Los ventrículos cerebrales están separados por el cavum, tálamos (T) y médula oblonga (M).

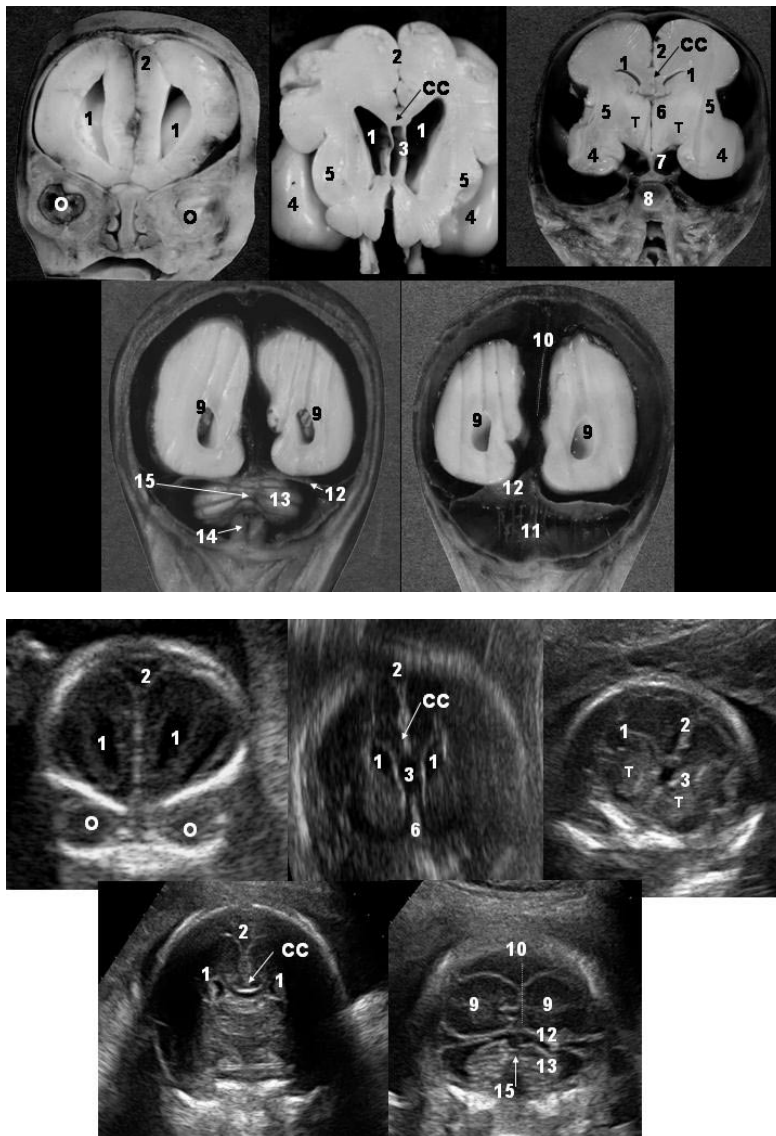


Figura 25. Planos coronales (orbital, ventricular, talámico, cerebeloso y cisternal) en piezas anatómicas y su correlativo ultrasonográfico. 0: órbitas, 1: Astas anteriores de ventrículos laterales, 2: Cisura interhemisférica, 3: Cavum del septum pelúcido, 4: lóbulo temporal, 5: Corteza de la ínsula, CC: cuerpo calloso, 6: Tercer ventrículo, 7: Tallo pituitario, 8: Silla turca, T: tálamos, 9: Cuernos occipitales con plexos coroides en su interior, 10: Falx cerebri, 11: Cisterna magna, 12: Tienda del cerebelo, 13: Cerebelo, 14: Cuarto Ventrículo, 15: Vermis del cerebelo.

## Evaluación del desarrollo de la Corteza Cerebral

Como consecuencia del proceso de corticalización la corteza cerebral va creciendo al igual que el volumen cerebral, el primero es más rápido, y van apareciendo surcos y giros, los surcos primarios aparecen como muescas en la superficie del cerebro que se van profundizando cada vez más y aparecen los surcos secundarios como ramas de los primeros. El tiempo de aparición de estos tipos de surcos y giros ha llevado a los neuropatólogos a considerar el proceso de formación de estos como una herramienta confiable en la estimación de la edad gestacional y consecuentemente como un buen marcador de la madurez del cerebro fetal. Los neuroimagenólogos clínicos han ido más allá y han utilizado ciertos marcadores de sulcación y formación de giros que se apartan de lo esperado para aproximarse a defectos congénitos de la corticalización cerebral. Desde etapas tempranas de la gestación es posible vigilar el desarrollo de la corteza cerebral, que como sabemos es totalmente lisa en las etapas iniciales. El primer marcador del desarrollo cortical lo constituye el hipocampo, que es la primera área en diferenciarse pues el surco hipocámpico aparece en el feto humano a las 10 semanas de gestación, sus principales componentes (cornu ammonis o cuerno de Amón y girus dentado) crecen progresivamente, cambian de forma y se relacionan morfológicamente ambos. La forma en C del hipocampo entre las 17 y 18 semanas puede ser reconocida fácilmente tanto en cortes coronales como en transversales a ambos lados de los pedúnculos cerebrales. A partir de ese momento el hipocampo comienza a rotar por el crecimiento del lóbulo temporal medio girando hacia una posición más medial y plegándose sobre si mismo. Como resultado de una marcada expansión del neocortex y crecimiento desigual de varios de los componentes del



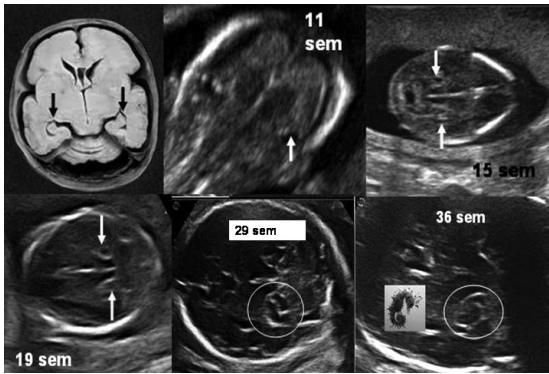


Figura 26. Hipocampo visto en pieza anatómica (flechas negras) y en imágenes ultrasonográficas de cerebros de fetos a diferentes edades gestacionales.

hipocampo aparece un plegamiento gradual que lo convierte en un pequeño cuerno temporal. A las 13-14 semanas el hipocampo no plegado se localiza en la superficie medial del lóbulo Temporal, al crecer la neocorteza más rápido, resulta en el desplazamiento medial e interno (inversión) del girus dentado, hipocampo y subiculum. Entre las 15 y 16 semanas el girus dentado y el cuerno de Amón comienzan a rotar hacia medial plegándose y entre las 18 y 20 semanas adquiere la posición adulta, el giro dentado y el cuerno de Amón se han invaginado dentro del lóbulo temporal y el hipocampo y el subiculum se aproximan uno a otro separados por un estrecho surco hipocámpico reorientando la cisura del hipocampo de vertical a horizontal.

Las anomalías en el desarrollo del hipocampo han sido observadas no solo en la Esclerosis Temporal Mesial (ETM), sino en otras enfermedades como ciertas epilepsias, y anomalías tales como la Agenesia del Cuerpo Caloso (ACC), la lisencefalia y holoprosencefalia. Debemos recordar que el hipocampo es una estructura arciforme que forma parte como arco medio del Sistema Límbico el cual incluye el área subcallosa, el girus cingulado, el istmo del girus cingulado, el girus para-hipocámpico, incluyendo el uncus y subiculum.

Este conjunto de estructuras están vinculadas con las emociones y la motivación. Desde el punto de vista ultrasonográfico en desarrollo de la corteza cerebral en ambos hemisferios es difícil de evaluar a menos que sea factible la ejecución de planos tangenciales, sagitales o coronales, algunas veces difíciles de lograr; pero el hipocampo y la Insula de Reil resultan de fácil acceso y pueden dar una clara idea de cómo marcha el proceso de corticalización.

Pasaremos a detallar las características de otro marcador del desarrollo de la corteza cerebral como en efecto lo es la corteza insular o ínsula que fue descrita y estudiada de manera exhaustiva por Johann Christian Reil (1759-1813) (6), por lo que se la conoce como ínsula o isla de Reil. Se encuentra en las profundidades de la superficie lateral del cerebro, en el fondo de la cisura de Silvio, cubierta por áreas de los lóbulos frontal, temporal y occipital los cuales actúan a manera de tapas u opérculos. La denominación en latín es la de lobus insularis. La corteza insular es considerada como un lóbulo separado del telencéfalo mientras que otras opiniones la agrupan con otras estructuras límbicas profundas del cerebro ubicado en el lóbulo límbico. Desde el punto de vista anatómico la ínsula de Reil del adulto es de forma piramidal con el vértice hacia delante y

hacia abajo con un borde anterior, otro superior y otro posteroinferior, está constituida por un número variable de pequeñas circunvoluciones (entre cuatro a ocho), localizadas en el fondo de la cisura de Silvio, delimitado por los opérculos frontal, temporal y parietal y por los surcos superior e inferior. Sus límites están dados por el sulcus circular y se ubica en la porción ventro lateral de los hemisferios. Un sulcus central la divide en dos porciones, la anterior (más grande) y la posterior o pequeña. La porción anterior está compuesta por tres surcos principales cortos (anterior, medio y posterior) y dos giros accesorios transversos para un total de cinco que convergen hacia el ápex insular y que representa la porción más superficial de la ínsula. La ínsula posterior esta constituida por dos giros largos anterior y posterior y por el sulcus insular postcentral separados entre sí. La ínsula anterior está conectada exclusivamente al lóbulo frontal mientras que la posterior se conecta a los lóbulos temporal y parietal. La citoarquitectura de la ínsula es variable contrastando la porción anterior con la posterior, siendo granular en esta y agranular en la porción anterior, además las fibras que ingresan a lo largo de su longitud varían en su procedencia, recibe proyecciones directas de la parte basal del núcleo ventro-medial (NVM) del tálamo a través de fibras cortas, e ingreso de fibras largas del núcleo central de la amígdala. Adicionalmente, la ínsula anterior se conecta recíprocamente con la corteza sensorial primaria y recibe por vía de entrada espinotalámica de la porción ventral y posteroinferior del núcleo talámico. En el trabajo de Bud Craig y cols. se muestra que esta región recibe influjo desde los núcleos ventromediales (parte posterior) del tálamo que son altamente especializados e involucran la transmisión de información emocional, homeostática, dolor, temperatura, estado local del oxígeno y tacto sensual.

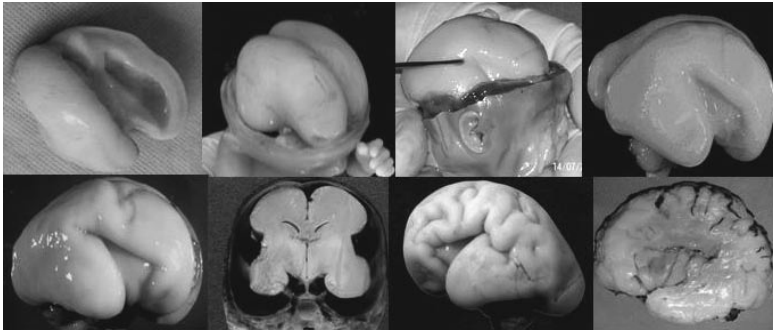


Figura 27. Aspecto anatómico de cerebro fetal, fila superior de izquierda a derecha: a las 18, 20, 24 y 25. Fila inferior de izquierda a derecha 28, 29, 29 (sección coronal), 30 y 38 semanas de gestación. En la última imagen se disecaron parte de lóbulos temporal, frontal y occipital para exponer el lóbulo de la insula.

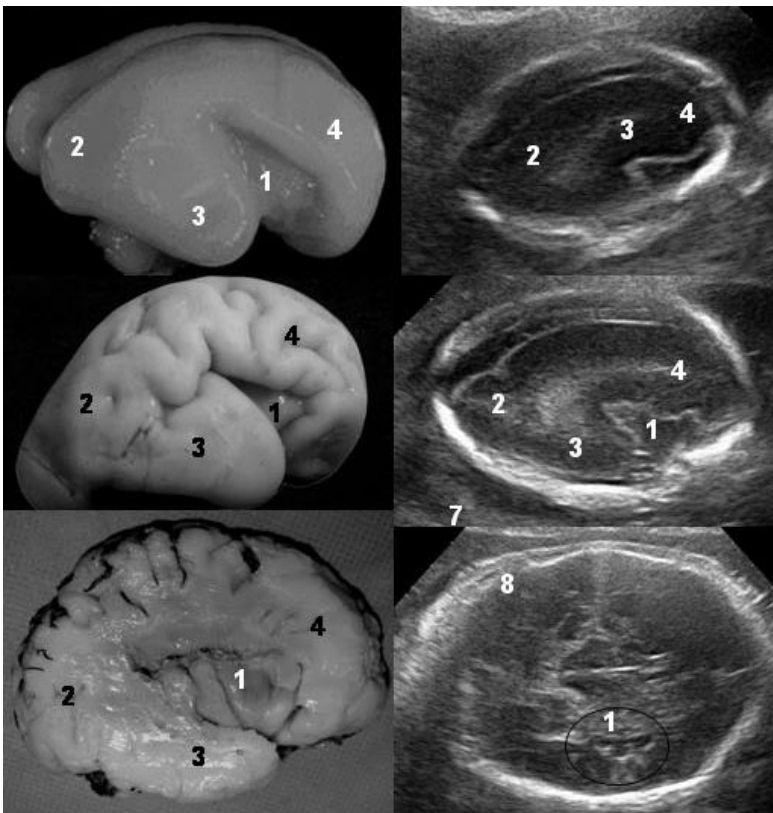


Figura 28. Piezas anatómicas e imágenes ecográficas donde se observa la superficie de la corteza cerebral, lisa al inicio del embarazo. 1: Lóbulo de la Insula, 2. Lóbulo Occipital, 3. Lóbulo Parietal, 4: Lóbulo Frontal. Las imágenes ultrasonográficas 2 y 4 son parasagitales y la 8 es un plano axial con la insula incluida en círculo negro.

Desde el punto de vista imagenológico la primera manifestación del desarrollo de la insula, ocurre alrededor de la semana 14 como una depresión muy suave y pequeña (0,5 mm o menos) en la superficie de la corteza cerebral y ubicada entre el futuro lóbulo frontal y temporal, esta depresión (fóvea insular) se insinúa progresivamente hasta adquirir una forma triangular, luego se hace rectangular (fosa insular rectangular) cuyo lado mas profundo se orienta hacia la línea media del cerebro, sus ángulos laterales se irán haciendo progresivamente mas agudos a medida que vayan creciendo los opérculos. Permanecerá totalmente expuesta (insula abierta) y limitada por los opérculos anterior y posterior hasta las 28-30 semanas (insula opercularizada o cerrada), luego de las 30 semanas la superficie insular se hace cóncava y a las 32 semanas aparecen surcos uno o dos hacia su extremo posterior y luego al término del embarazo podemos observar tres o mas surcos. (Figuras 27, 28 y 29). El diámetro máximo obtenido en el plano axial se incrementa progresivamente a medida que avanza la edad de gestación y una insula de un embarazo de término se caracteriza por medir más de 28 mm y presentar tres o más girus.

## CONCLUSIONES

Desde el punto de vista imagenológico y con carácter eminentemente práctico, podemos dividir el proceso de desarrollo del SNC en las siguientes etapas:

1. Etapa Túbulo-Vesicular (7 a 9 semanas): Predominio de vesículas cerebrales primitiva y sus derivados: Prosencéfalo (telencéfalo y diencéfalo), mesencéfalo y rombencéfalo (telencéfalo y mielencéfalo)
2. Etapa Coroidea (10 a 16 semanas): Predominio de plexos



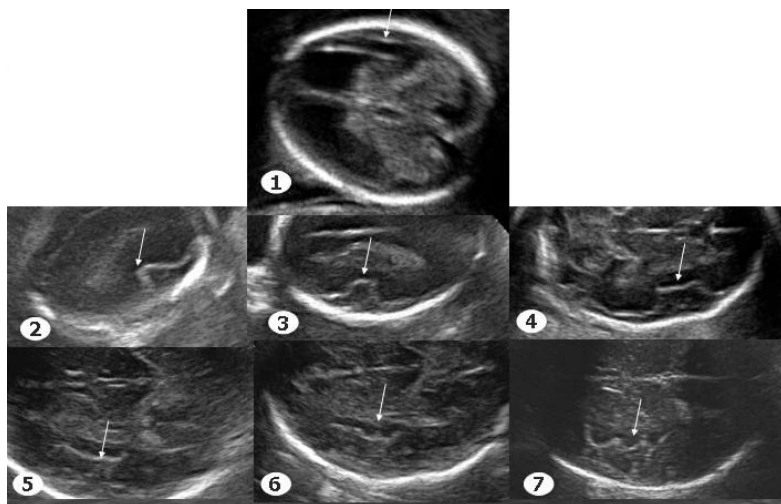


Figura 29. Las flechas marcan la corteza insular a medida que ocurre su desarrollo y maduración, en 1 a las 14 semanas, en 2 se muestra triangular (18 semanas), en 3 es rectangular (26 semanas), en 4 es cóncava (27 semanas), en 5 esta cubierta por los opérculos (30 semanas), en 6 muestra un surco y dos giros (33 semanas), y en 7 la ínsula muestra cuatro giros (38 semanas).

coroides que ocupan todo el futuro sistema ventricular como estructuras ecogénicas, que a medida que se acercan a las 16 semanas comienzan a retraerse y dar paso a las cavidades ventriculares. Se observan los tálamos, pedúnculos, cerebelo, CSP, cisterna magna, cisura Interhemisférica (10s), hipocampo (10 s), corteza Insular (15s), parieto-occipital (16s),

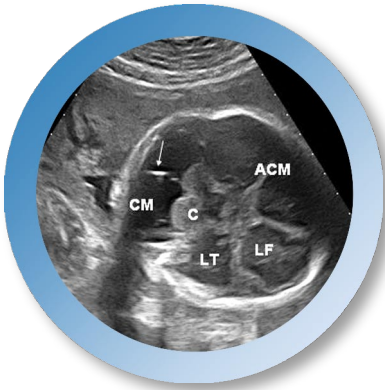
3. Etapa Ventricular (17 a 25 semanas): Las cavidades ventriculares son claramente visibles, en todas sus porciones: astas anteriores, paredes laterales, atrio, cuernos temporales y occipitales, los plexos coroides ocupan menos del 50% de la cavidad y el manto cortical se manifiesta progresivamente, engrosándose y apareciendo la corteza insular, el hipocampo, los núcleos grises, Cisuras: Calcarina (18s), Cíngulo (17s), Central (20s), Superior Temporal (20-23s), Pre-central (24s), Post-central (25s), temporal media (25s),

4. Etapa Hemisférica (26 a 32 semanas): Cisura Inferior Temporal (29), Inferior Frontal (28-31), Oclusión de la Insula (29s), Cisura de Silvio (29s), primeros giros insulares 31-32 semanas)
5. Etapa Cortical (33 a 39 semanas): Arquitectura cerebral de término con múltiples surcos y giros, el hipocampo con su forma definitiva y la ínsula con tres o más giros, se pueden observar surcos secundarios y terciarios. Tres o más Giros insulares (37 a la 39), Surcos secundarios: Frontal, temporal y Parietal (36-39), Occipital Superior (32-35), Occipital Inferior (36-39), Frontal terciario(36-39).

El médico ultrasonografista a cuyo cargo está el cuidado y vigilancia del desarrollo intrauterino debe estar familiarizado con la ontogénesis del sistema nervioso central y con las imágenes que evidencian el desarrollo normal del mismo, reconocer el patrón del desarrollo de cisuras, surcos y giros y correlacionarlos con la edad de gestación constituye la pie-

dra fundamental de la detección de las anomalías que pueden afectar dicho desarrollo y como quiera que la ínsula de Reil constituye un centro nervioso de gran complejidad, vinculado a múltiples funciones vitales, recomendamos su evaluación como parte rutinaria de la exploración fetal que se realiza en cualquier momento de la gestación y a partir de las 18 semanas y, si la evaluación es anormal, se debe complementar con RMN y estudio genético. Las características morfométricas de la ínsula fetal deben ser consideradas en el contexto de la evaluación de la madurez fetal obtenida mediante ecografía. Conociendo la ecoanatomía cerebral fetal, las características de las cisuras, surcos y giro a obtener en cada plano y según la edad gestacional es posible establecer un sistema de puntuación de maduración neurológica del cerebro fetal, así como se ha establecido en neonatos empleando RMN.

1. Arellano G. Desarrollo y Diferenciación del Embrión. Regulación Genética. <http://tarwi.lamolina.edu.pe/~acg/index.htm>
2. Cohen-Sacher B, Lerman-Sagie T, Lev D, Malinge G. Sonographic developmental milestones of the fetal cerebral cortex: a longitudinal study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(5):494-502.
3. Cheng-Yu Chen, Zimmerman RA, Faro S, Parrish B, Wang Z, Bilaniuk LT, Ting-Ywan Chou. MR of the Cerebral Operculum: Abnormal Opercular Formation in Infants and Children. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1996;17:1303-11
4. Craig, A.D., K. Chen, D. Bandy and E.M. Reiman. Thermosensory activation of insular cortex. *Nature Neuroscience* 2000;3:184-190.
5. Ghai S, W. Fong K, Toi A, Chitayat D, Pantazi S, Blaser S. Prenatal US and MR Imaging Findings of Lissencephaly: Review of Fetal Cerebral Sulcal Development. *RadioGraphics* 2006;26:389-405
6. Govaert P, Swarte R, De Vos A, Lequin M. Sonographic appearance of the normal and abnormal insula of Reil. *Dev Med Child Neurol.* 2004;46(9):610-6.
7. "Insular cortex." Wikipedia, The Free Encyclopedia. 25 Jun 2007, 09:56 UTC. Wikimedia Foundation, Inc. 1 Sep 2007 <[http://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Insular\\_cortex&oldid=140487985](http://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Insular_cortex&oldid=140487985)>.
8. Jeanty P, Chervenak FA, Romero R, Michiels M, Hobbins JC The sylvian fissure: a commonly mislabeled cranial landmark. *J Ultrasound Med.* 1984;3(1):15-8.
9. Manson F, Comalli K, Dillon B. First-trimester examination [www.TheFetus.net](http://www.TheFetus.net)
10. Naidich TP, Kang E, Fatterpekar GM, Delman BD, Gultekin SH, Wolfe D, Ortiz O, Yousry I, Weismann M, Yousry TA. The Insula: Anatomic Study and MR Imaging Display at 1.5 T *American Journal of Neuroradiology* 2004;25:222-232.
11. Nasir H. Naqvi, David Rudrauf, Hanna Damasio, Antoine Bechara. El "daño a la Insula interrumpe el apego al tabaquismo". *Sciencie* 2007:315 (5811): 531-534.
12. Pedrosa-Sánchez M, Escosa-Bajé, E. García-Navarete E, Sola RG. Insula de Reil y epilepsia farmacorresistente. *Rev Neurol.* 2003;36(1):40-44
13. Roske B, Stoltenburg G, Baier PM, König R, Schlote W. Tuberos sclerosis complex with disseminated telencephalic distribution of atypical cells and their relation to corticogenesis. *Clin Neuropathol.* 2003;22(3):119-28.
14. Ruiz A, Sembely-Taveau C, Paillet C, Sirinelli D. [Sonographic cerebral sulcal pattern in normal fetuses] *J Radiol.* 2006;87(1):49-55.
15. Sandee G, Fong W, Toi A, Chitayat D, Pantazi S, Blaser S. Prenatal US and MR imaging Findings of Lissencephaly: Review of Fetal Cerebral Sulcal Development. *RadiogGraphics* 2006; 26:389-405.
16. Lazar S, Kerr CE, Wasserman RH, de Jeremy R., Huelga DH, Treadway, MT, McGarvey M, Quinn BT, Dusek JA, Benson H, Rauch SL, Moore, CI, Fischl B. La experiencia de la meditación se asocia a grueso cortical creciente. *NeuroReport* 2005.16 (17): 1893-1897.
17. Sosa Olavarria A, Giugni de Schenone G, Díaz Guerrero L, Medina de Bello A, Martínez de Mora Y, Venero Parra H, Bermúdez Zorrilla A., Pérez Canto G, González D. Apariencia ultrasonográfica de la Insula de Reil durante la vida intrauterina y su relación con la edad gestacional. *Ultrasonografía Embriofetal.* 2006;2:1-7
18. Toi A, Lister WS, Fong KW. How early fetal cerebral sulci are visible at prenatal ultrasound and what is the normal pattern of early fetal sulcal development? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004; 24(7):706-15.
19. Ture U, Yasargil DCH, Al-Mefty O, Yasargil MG. Topographic anatomy of the insular region. *J Neurosurg* 1999;90:720-33
20. Ture U, Yasargil MG, Al-Mefty O, Yasargil DC. Arteries of the insula. *J Neurosurg.* 2000;92(4):676-87.
21. Varnavas GG, Grand W. The insular cortex: morphological and vascular anatomic characteristics. *Neurosurgery.* 1999; 44(1):127-36.
22. de Wit MC, Lequin MH, de Coe IF, Brusse E, Halley DJ, van de Graaf R, Schot R,
23. Verheijen FW, Mancini GM. Cortical brain malformations: effect of clinical, neuroradiological, and modern-genetic classification. *Arch Neurol.* 2008 Mar;65(3):358-66.
24. Sato N, Hatakeyama S, Shimizu N, Hikima A, Aoki J, Endo K. MR evaluation of the hippocampus in patients with congenital malformations of the brain. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2001 Feb;22(2):389-93.
25. Kapellou O, Counsell SJ, Kennea N, Dyet L, Saeed N, Stark J, Maalouf E, Duggan P, Ajayi-Obe M, Hajnal J, Allsop JM, Boardman J, Rutherford MA, Cowan F, Edwards AD. Abnormal cortical development after premature birth shown by altered allometric scaling of brain growth. *PLoS Med.* 2006 Aug;3(8):e265.
26. Righini A, Zirpoli S, Parazzini C, Bianchini E, Scifo P, Sala C, Triulzi F. Hippocampal infolding angle changes during brain development assessed by prenatal MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2006 Nov-Dec;27(10):2093-7.
27. Robinson AJ, Goldstein R. The cisterna magna septa: vestigial remnants of Blake's pouch and a potential new marker for normal development of the rhombencephalon. *J Ultrasound Med.* 2007 Jan;26(1):83-95.
28. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE. Normal sonographic development of the central nervous system from the second trimester onwards using 2D, 3D and transvaginal sonography. *Prenat Diagn.* 2009 Apr;29(4):326-39.
29. Ahmad FU, Mahapatra AK. Neural tube defects at separate sites: further evidence in support of multi-site closure of the neural tube in humans. *Surg Neurol.* 2009 Mar;71(3):353-6.
30. Nakatsu T, Uwabe C, Shiota K. Neural tube closure in humans initiates at multiple sites: evidence from human embryos and implications for the pathogenesis of neural tube defects. *Anat Embryol (Berl).* 2000 Jun;201(6):455-66.
31. Van Allen MI, Kalousek DK, Chernoff GF, Juriloff D, Harris M, McGillivray BC, Yong SL, Langlois S, MacLeod PM, Chitayat D, et al. Evidence for multi-site closure of the neural tube in humans. *Am J Med Genet.* 1993 Oct 1;47(5):723-43.



## NEUROSONOGRAFÍA FETAL PATOLÓGICA

Alberto Sosa Olavarría

Las malformaciones del Sistema Nervioso Central ocupan el segundo lugar detrás de las cardiopatías congénitas, su etiología es multifactorial siendo consecuencia de una compleja interacción entre factores genéticos y ambientales. Su incidencia varía según el momento de la vida intrauterina o neonatal en que se intente determinar, así se estima que la incidencia en las primeras 12 semanas es de 10 a 20 veces mayor a la que se observa para el momento del nacimiento, pero la gran mayoría se pierde como aborto, muertes fetales tempranas y tardías. En el estudio de Islas y cols., en una población de 30.810 nacimientos en el Hospital General de México y en cinco años fue de 2,4 por mil nacidos vivos cifra superior a la reportada por Arcay y cols., de 1,07 por mil nacidos vivos, sobre 144.724 nacidos vivos y asistidos en el servicio de recién nacidos, en el Hospital Central de Valencia, Venezuela. El diagnóstico de defectos del tubo neural se ha incrementado como resultado de la realización de programas de despistaje o cribado realizados en las poblaciones de riesgo y por la introducción de la ecografía en la exploración rutinaria perinatal, así que el número de recién nacidos con defectos del tubo neural continúa en aumento, aunque su diagnóstico antenatal continúa siendo uno de los mayores retos para el sonografista. La capacidad

del diagnóstico acertado de la malformación (sensibilidad) varía según diversos estudios, pero la realidad apunta hacia la calidad del estudio y la experiencia del operador, variables que son difíciles de homogeneizar en estudios multicéntricos. Es por ello que resulta indispensable que el médico que practica la ultrasonografía embrio-fetal se familiarice con estas ciemopatías y los datos imagenológicos que aportan a fin de poder hacer el diagnóstico lo más tempranamente posible, en especial de aquellos tipos en los que la gravedad de la lesión las hace incompatible con la vida, y en los de menor gravedad para, de una manera solícita, proporcionar orientación adecuada a los padres para el manejo adecuado del ser con lesión neurológica.

### CLASIFICACIÓN

La embrio-fetopatología del sistema nervioso central que puede ser diagnosticada mediante el uso de ultrasonido, es bastante amplia y cada día son mayores los reportes de entidades que pueden ser abordadas mediante este recurso, las estudiadas en este capítulo serán bajo la sistematización empleada en el capítulo anterior, con algunas modificaciones:

**Anomalías de la Neurulación:** Incluyen las anomalías de la induc-

ción dorsal (neurulación primaria y secundaria): cráneoaquisis, diplocefalia (bicéfalo), anencefalia, mielosquisis, encefalocele, espina bífida, diastematomelia/diplomielia, meningocele/lipomeningocele, seno dermal con o sin quiste dermoide, síndrome de regresión caudal, quistes neuroentéricos, teratoma sacrocóxigeo, split o hendidura notocorral, etc.

**Anomalías de la segmentación y compartimentalización del neurocele o las de inducción ventral (5-10 semanas):** Holoprosencefalia, Arriencefalia, Atelencefalia, Displasia Septo-óptica, Agenesia del Septum Pellucidum (ASP), Quiste Diencefálico, Hipoplasia de Cerebelo, Romboencefalosinapsis, Agenesia o Hipoplasia del Vermis del Cerebelo, Aplasia o Hipoplasia Lobar, Aplasia o Hipoplasia Cerebral, el Continuum Dandy Walker y algunas formas de craneosinostosis.

**Anomalías de la neurogénesis:** En la fase de Proliferación Neuronal: microcefalia, Microlisencefalia, Hemi y Megalencefalia, Neurofibromatosis de Von Recklinhausen, Esclerosis Tuberosa y Síndrome de Proteus, Enfermedad de Sturge-Weber-Dimitri, Enf. De Von Hippel-Landau, Malformaciones Vasculares Congénitas (MVC), Estenosis del Acueducto, Colpocefalia, Poerencefalia, Encefalopatía Multiquística, Tumores Congénitos del SNC e Hidranencefalia; en la de Migración Propiamente Dicha: Lisencefalia Tipo I (Agiria-Paquiriria), Miller Dieker, Heterotopías en Banda, Lisencefalia tipo II (Cobblestone), Walker Warburg, Fukuyama, Músculo-Ojo-Cerebro, Heterotopías Neuronales, Lisencefalia Parcial, Paquiriria, Heterotopías Neuronales.

En la fase de organización cortical: Polimicrogirias: Generalizadas, Focales o Multifocales, Bilateral, Presilviana; Anterior; Posterior, Unilateral, Esquisencefalias tipo I y II, e Hipoplasia o Aplasia del Cuerpo Calloso.



Figura 1. En el plano sagital la columna aparece como dos líneas paralelas ecorrefringentes que convergen hacia el sacro, la más ventral de estas líneas corresponde a los cuerpos vertebrales mientras que la dorsal se origina de la ecogenicidad de los elementos posteriores de las vértebras. En caso de espina bífida la línea posterior desaparece destacándose los tejidos que recubren la lesión, en especial si la misma es quística.

**Anomalías del aracnoides:** Constituyen los Quistes Aracnoideos que son colecciones extra-cerebrales delimitadas por una membrana aracnoidea que contienen su interior un líquido claro, incoloro, indistinguible del líquido céfalo raquídeo (LCR) normal. Las paredes de estos quistes están en contacto con la aracnoidea normal que los rodea. Pueden clasificarse en dos grandes grupos: los primarios o congénitos, los verdaderos QA, y los secundarios que pueden ocurrir como complicación de un traumatismo craneoencefálico (TCE), una hemorragia o un proceso infeccioso intracraneal

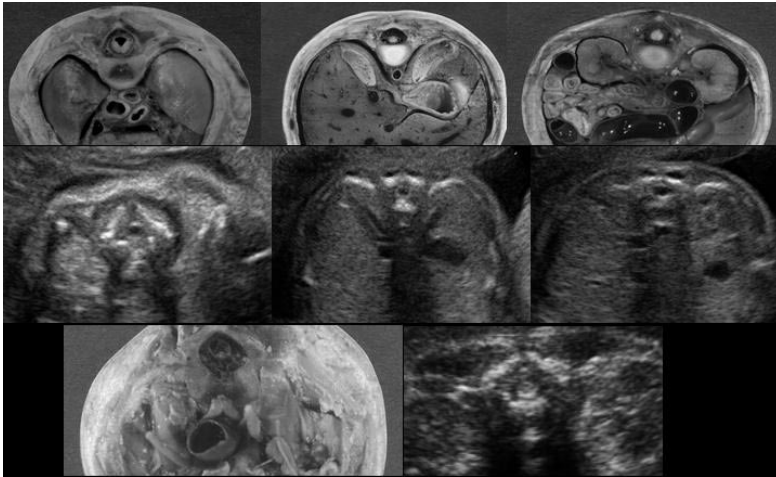
Daños adquiridos secundariamente (disrupción, deformación, degeneración) de estructuras formadas normalmente: En ellas se incluyen todos los procesos encefaloclásticos, la hidrocefalia poshemorrágica, la esclerosis y atrofia, la desmielinización, calcificaciones, hemorragias, leucomalacia periventricular, quistes

porencefálicos e infartos cerebrales congénitos, así como podrían ser incluidas en este epígrafe las enfermedades degenerativas del SNC presentes al nacimiento como las afecciones primarias o secundarias de las sustancia gris y blanca

## ESPINA BÍFIDA

Las malformaciones que afectan la médula espinal y arcos vertebrales se conocen como espina bífida, involucrando la entidad una falta de fusión de dichos arcos vertebrales, el cual es un factor común a todos los tipos de esta entidad. Los sinónimos con que se conoce esta malformación son el de disrafismo espinal, raquisquisis, meningocele y mielomeningocele, aunque más que sinónimos representan variantes de una misma entidad y cuya asignación depende de los elementos involucrados en la malformación





**Figura 2.** Los planos de sección transversal mostrarán en el canal a la médula, la cual es ligeramente ecogénica rodeada por una membrana refringente (duramadre) y se prolonga hasta las primeras vértebras lumbares, luego el canal es econegativo por estar ocupado únicamente por el saco dural que llega hasta el canal sacro-coccigeo y en el que se desplazan la cola de caballo y el *Phylum Terminalis*. En los planos sagitales la duramadre puede ser observada como una interfase ecogénica de línea dentada separada del plano óseo-ligamentoso por el espacio epidural.

La columna vertebral es fácilmente evaluable desde las 11 semanas de gestación, pero resulta indispensable conocer que a las 10 semanas existen ya tres centros de osificación en la unión cráneo espinal (dos pedículos y el cuerpo espinal) y a las 11 semanas puede visualizarse el canal neural. Por vía transvaginal y con equipos de alta resolución el raquis puede ser observado en etapas tan tempranas como las 9 semanas.

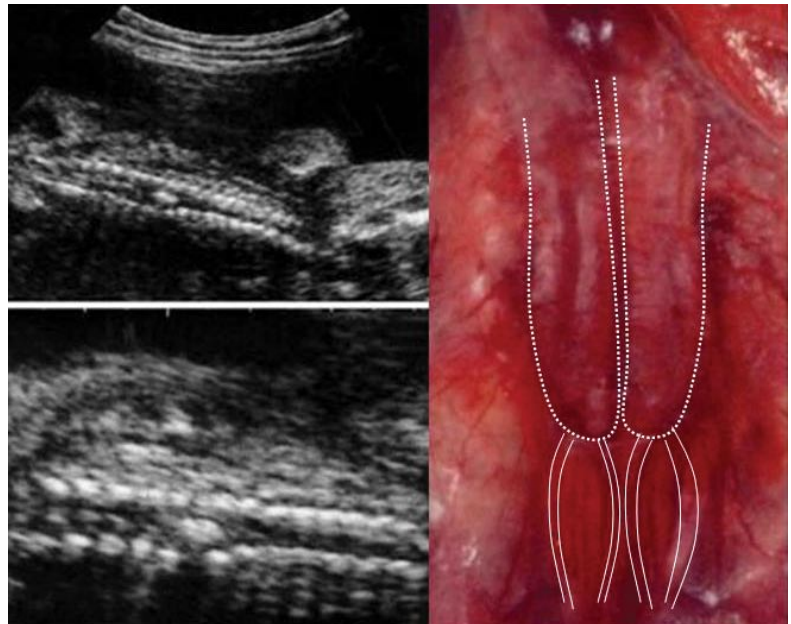
El estudio de la columna debe incluir diversos planos de rastreo, incluyendo el sagital, transverso y coronal (Figuras N° 1 y N° 2).

Con equipos de alta resolución y con una ubicación anterior del dorso fetal es posible estudiar por segmentos el canal medular, limitado por delante por la unidad osteofibrosa (cuerpo vertebral, disco intervertebral y ligamentos) y los pedículos, mientras que por detrás los límites estarían dados por las láminas vertebrales.

En el corte coronal la columna aparece integrada por dos o tres líneas hiperecogénicas, dependiendo del nivel del corte. En caso de espina bífida

podemos observar como el paralelismo entre ambas líneas se pierde en el sitio del defecto y recupera su trayectoria más allá del mismo. Si

**Figura 3.** Diastematomielia, el nódulo ecogénico que interrumpe la trayectoria que a manera de riel forman las apófisis transversa de las vértebras constituye el marcador más importante. La pieza anatómica mediante línea punteada para resaltar las dos médulas y sus respectivas colas de caballo.



en la bifurcación de las líneas aparece en el centro un nódulo ecogénico, debemos pensar en diastematomielia, en la que existe una separación congénita de las mitades laterales de la columna vertebral y puede sospecharse cuando en cortes coronales las paredes laterales de la columna se hacen divergentes siendo la presencia de un nódulo ecogénico el marcador ecográfico más importante (Fig. 3).

El plano transversal es de gran importancia en la evaluación de la columna vertebral, considerándolo como el de mayor relevancia ya que mediante este corte podemos observar como el canal neural aparece limitado por un círculo ecogénico, siendo la porción central el cuerpo vertebral, y la dorsal los dos centros de osificación de las láminas vertebrales. Cuando existe un defecto, las láminas posteriores están ausentes, pudiendo observarse la cubierta de piel, la formación quística o una típica imagen en cuña o sacabocado en



caso de raquisquisis o mielosquisis (imagen en U o V de la Figura N° 4). Puede observarse la falta de continuidad en los tejidos de recubrimiento de piel y músculos (a la izquierda plano sagital) y a la derecha sección transversal con imagen rectangular en saca bocado.

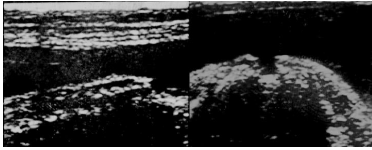


Figura 4. Raquisquisis: Interrupción abrupta de la columna vertebral sin recubrimiento de piel y músculos (a la izquierda plano sagital) y a la derecha sección transversal con imagen rectangular en saca bocado.

## CLASIFICACIÓN

*Espina bífida oculta:* Este es un defecto que se presenta cuando las mitades del arco vertebral no crecen normalmente y falla su fusión en la línea media y que por lo general involucra una o dos vértebras (L5-S1), siendo sus portadores normales y revelando su existencia un pequeño hoyuelo con un mechón de pelos emergiendo del mismo estigmas.

*Espina bífida quística:* En este caso existe exteriorización de las meninges, médula espinal o ambos a través del defecto y de acuerdo al contenido se habla de meningocele, mielomeningocele y mielosquisis, condición ésta última donde la médula espinal se encuentra expuesta al exterior.

En cuanto a la incidencia debemos señalar que aproximadamente en el 10% de las personas adultas es posible encontrar una espina bífida oculta, mientras que la incidencia de espina bífida quística es variable ya que depende de factores tales como el área geográfica, diferencias étnicas y variaciones estacionales.

A pesar de esto se ha calculado que por cada 1.000 nacimientos existe 1 con espina bífida y entre ellos, la oculta representa aproximadamente un 15% de los casos, mientras que

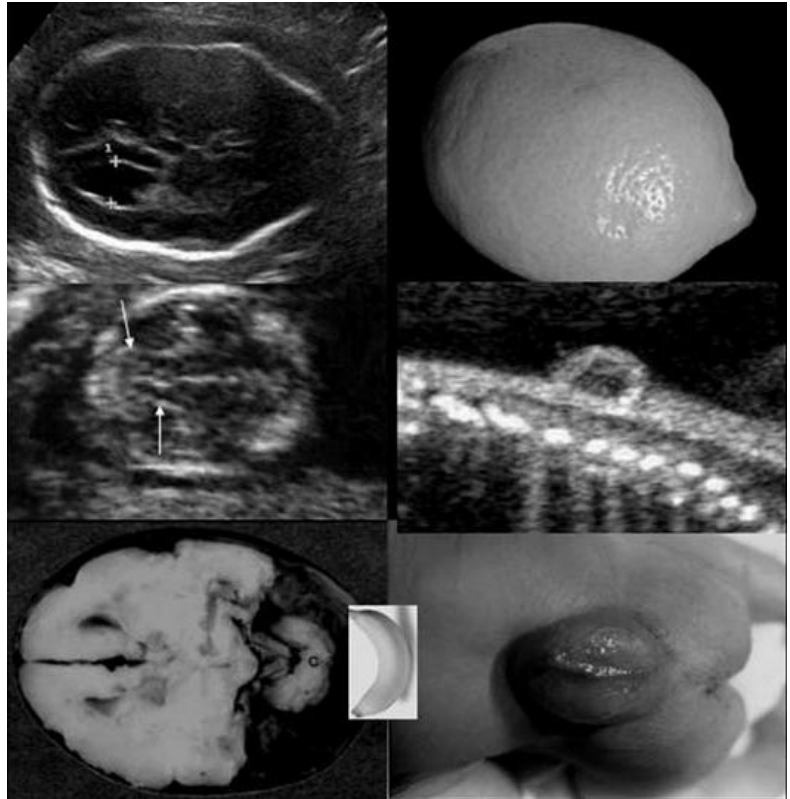


Figura 5. Signo del "limón" y de la banana en caso de espina bífida corroborado en piezas anatómicas. Nótese la elongación de los pedúnculos cerebrales en la tercera imagen de izquierda a derecha.

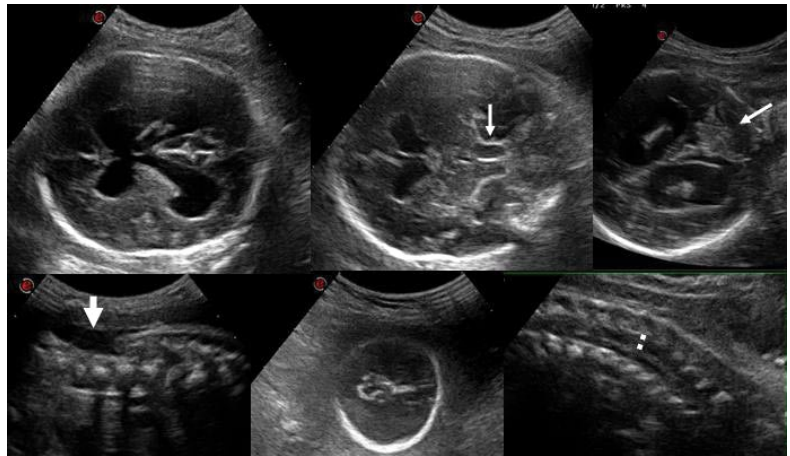


Figura 6a. Ventriculomegalia, pedúnculos alargados (flecha delgada vertical), cerebello enclavado en fosa posterior, defecto en región lumbar de columna semejando una raquisquisis pero al rotar al feto se evidencia la espina bífida quística con material ecogénico en su interior. La última imagen a la derecha muestra el espacio epidural aumentado. Arnold Chiari tipo II.

la quística es la más frecuente, siendo su localización ventral o en otros sitios, excepcional. La localización intratorácica o intrabdominal involucra un defecto en el cuerpo vertebral y da origen a la formación de quistes con punto de partida neuroentérico, existiendo una entidad conocida con el nombre de split notocorda (Fig. 7) o hendidura notocordal en la que debe pensarse en estos casos.

En cuanto a la posibilidad de recurrencia de la malformación la mayoría de los autores coinciden en señalar que cuando ya existe el antecedente de un feto afectado, ésta se ubica entre un 15 a 30%, mientras que cuando son dos los afectados la incidencia se ubica en un 57%. Es una anomalía cuya prevención radica en la administración de ácido fólico a la madre en el período pre-concepcional.

### Diagnóstico

Los criterios diagnósticos en los que hacen mayor énfasis los numerosos investigadores que se han ocupado del problema son:

1. Ausencia de la cubierta dérmica sobre el área del defecto.
2. Los signos derivados de las alteraciones vertebrales, asociadas con la espina bífida.
3. Los denominados signos indirectos que involucran a los ventrículos cerebrales, la anatomía del cerebelo y de los huesos del cráneo (Figura N° 5).
4. Los signos proporcionados por la lesión misma en casos de espina bífida quística (Figuras N° 6A y 6B).

Los signos indirectos de espina bífida incluyen la ventriculomegalia y la hipoplasia de las estructuras de la fosa posterior, con pérdida de la imagen típica del cerebelo el cual se muestra como "luna en cuarto creciente" con la concavidad orientada hacia delante designada como

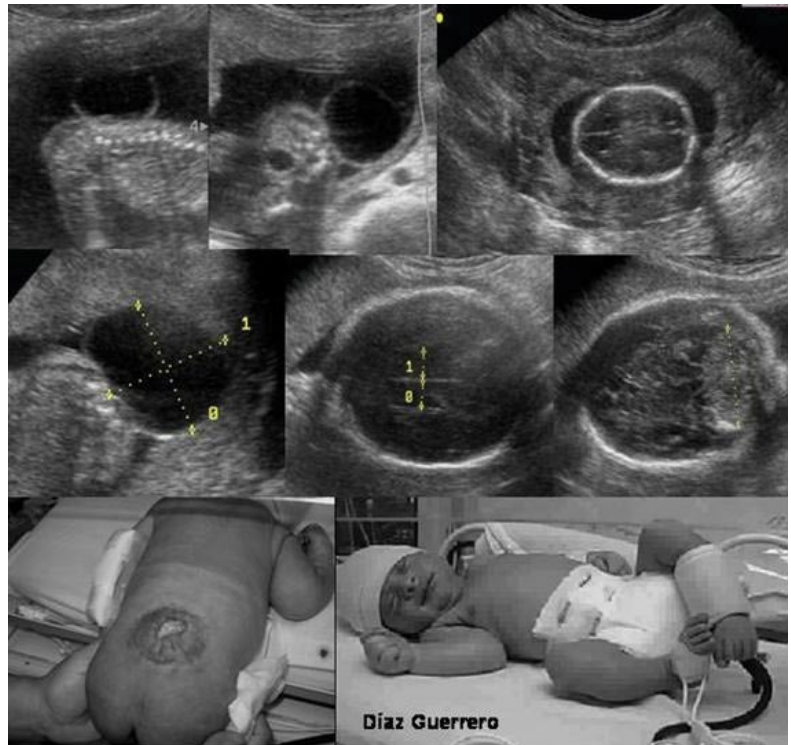


Figura 6b. Espina bífida quística sin repercusión en sistema ventricular, que experimentó ruptura durante el embarazo, mostrando al nacimiento amplia zona de cicatrización, luego de la intervención quirúrgica el neonato evolucionó sin ningún trastorno motor ni esfinteriano. Caso: L. Díaz Guerrero.

el signo de la banana (Figura N° 5), alargamiento de la porción atrial de los ventrículos laterales con deformidad frontal detectable en los cortes transversales del polo cefálico a nivel del DBP y que ha sido denominado como el "signo del limón". Como consecuencia del enclavamiento del cerebelo en la fosa posterior los pedúnculos cerebrales se elongan.

Van den Hof y cols., evaluaron ambos signos en 130 fetos con espina bífida abierta y encontraron la existencia de una relación entre la edad gestacional y la presencia de cada uno de estos signos. El "signo del limón" estuvo presente en el 98% de los fetos con 24 semanas o menos, pero sólo en el 13% de aquellos con más de 24 semanas de gestación, mientras que las anomalías cerebelosas estuvieron presentes en el 95%

de los fetos independientemente de la edad. En gestaciones iguales o menores de 24 semanas predominó el signo de luna en cuarto creciente o "signo de la banana" (72%) mientras que en gestaciones de más de 24 semanas fue la ausencia cerebelar (81%).

La parálisis de las extremidades inferiores y la distensión de la vejiga son signos poco confiables para el diagnóstico, ya que en fetos con graves lesiones de la columna pueden mostrar motilidad de las extremidades y dimensiones vesicales adecuadas.

Debemos hacer hincapié en que el diagnóstico de espina bífida oculta puede resultar en extremo difícil, y que la presencia o hallazgo de malformaciones en los pies (pie equino) nos debe obligar a pensar en la existencia de un defecto en la columna.

## CEFALOCELE

A estas malformaciones se les conoce bajo el nombre de encefalocele, meningocele craneal u occipital y el de cráneo bifido. Consiste en una protrusión del contenido intracraneal (meninges, ventrículos y cerebro) a través de un defecto en el cráneo y que por lo general se encuentra recubierto por cuero cabelludo, aunque esto último depende de su localización.

El término de meningocele craneal es utilizado cuando el defecto del cráneo es pequeño y se hernian a través del mismo, y de manera exclusiva, las meninges, mientras que el de meningoencefalocele se reserva para aquellos casos donde el defecto es grande e incluye, además de las meninges, parte del encéfalo.

Si la parte protruida contiene meninges, encéfalo y parte del sistema ventricular, la malformación se llama meningohidroencefalocele. Todas estas variantes se incluyen bajo la denominación de cráneo bifido (diastematocrania).

El factor etiológico involucrado en esta malformación es desconocido y se ha sugerido que el desarrollo de la porción rostral del tubo neural parte se ha involucrado a fallas en la inducción del cierre del mismo por parte del mesodermo, del crecimiento primario del tejido nervioso en la línea de cierre. El defecto se produce durante la cuarta semana de vida embrionaria.

Su incidencia es afortunadamente rara y se ha calculado en 1 por cada 2.000 nacidos vivos. Su localización preferencial es en la línea media (parietal, frontal, occipital y nasofaríngea) en el 75% de los casos, siendo su excepción los asimétricos, múltiples e irregulares que pueden acompañar al síndrome de Turpin o de la banda amniótica.

La localización occipital se encuentra en un 75% de los casos mientras

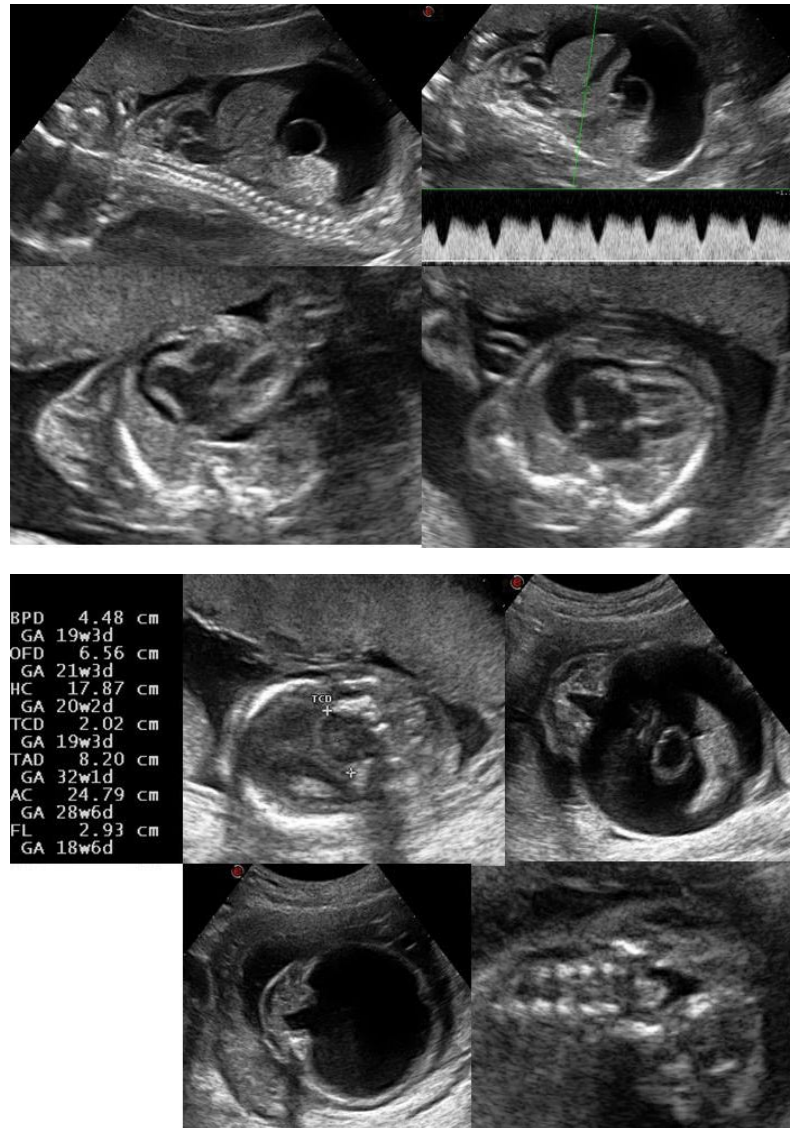


Figura 7. Feto con imagen abdominal compatible con hidrops (ascitis e hidropericardio), llamando la atención en corte coronal de cráneo (al lado de tabla con medidas biométricas) el cerebelo enclavado en fosa posterior, al recorrer la columna se encontró el defecto vertebral a través del cual se comunicaba al canal vertebral con la cavidad abdominal concluyéndose en el diagnóstico de Hendidura Notocordal (*split notocorda*).

que las frontoetmoidales lo son en un 13% y las parietales en un 12%.

### Diagnóstico

Mediante la ultrasonografía los encefaloceles son identificados como masas paracraneales cuyo ecopatrón dependerá de su contenido, así

que pueden ser reconocidos como sacos llenos de líquido o tejido cerebral o de ambos, los cuales se extienden fuera de la bóveda craneana a través de un defecto óseo, constituyendo esto último un requisito indispensable para su diagnóstico. Desafortunadamente este defecto no siempre puede ser visualizado.



Cuando el cerebro se encuentra herniado el contenido puede ser ecogénico o mixto (sólido-quístico). El diagnóstico diferencial incluye el higroma quístico, el teratoma, el hemangioma, quiste de la hendidura branquial, epignatus y épulis, siendo los siguientes criterios útiles en el establecimiento de dicho diagnóstico:

- 1) El encéfalocele se encuentra frecuentemente asociado a hidrocefalia.
- 2) El tejido cerebral y aún los ventrículos pueden ser visualizados dentro del saco.
- 3) El higroma quístico por lo general es multitabicado y puede acompañarse de edema fetal, su origen es paracervical.
- 4) El edema pericraneal severo puede confundirse con el encéfalocele, pero resulta de fácil comprobación la integridad de los huesos del cráneo en este caso.

En las figuras 8, 9 y 10 se presentan diferentes casos con esta ciemopatía.

### EXENCEFALIA-ANENCEFALIA

Es una anomalía caracterizada por la ausencia total o parcial de los hemisferios cerebrales y de la bóveda craneana, lo cual resulta de un cierre defectuoso del neuroporo rostral durante la cuarta semana de desarrollo, en consecuencia el primordio del prosencéfalo es anormal y el desarrollo de la bóveda craneal es inadecuado.

La mayor parte del cerebro del feto está expuesto y se han descrito las siguientes formas o condiciones afines:

- a) Exencefalia: el cerebro generalmente rudimentario está fuera del cráneo.



Figura 8. Tres casos de cefalocele, el primero frontal (25 semanas), el segundo a las 23 semanas y al nacimiento, y el tercero occipital. Casos R. Cohen y Sosa.

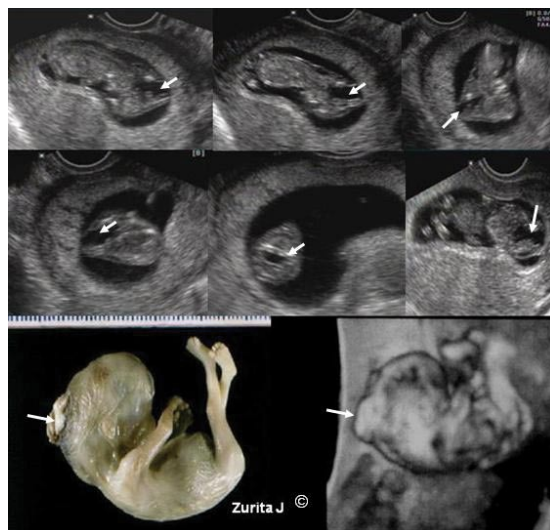


Figura 9. Embarazo de 11 semanas, con TN patológica y tumoración econegativa intracerebral que se proyecta por fuera de los límites del cráneo fetal (flechas), imágenes ecográficas bidimensionales, en 3D y el espécimen. Dx: Síndrome de Meckel-Gruber. Caso: J. Zurita Peralta.



Figura 10. Dos casos de cefalocele occipital a diferentes niveles y con presencia de cerebro y cerebelo.

- b) Pseudoencefalia: en lugar del cerebro existe una masa neurovascular.
- c) Holoencefalia: ausencia total del cerebro.
- d) Meroencefalia: existe parte del cerebro.
- e) Mesoencefalia: cuando existe un cerebro rudimentario.

Su incidencia es muy parecida a la de la espina bífida y se ha calculado en 1 por mil nacidos vivos, con marcadas diferencias entre países y regiones. Predomina en hembras, siendo más frecuente en primigestas jóvenes y en multíparas añosas.

Esta patología puede ser inducida experimentalmente en animales, mediante diversos agentes, tales como las radiaciones, el azul de tripan, salicilatos, sulfonamidas, hipercarbia, anoxia y más recientemente en estudios con embriones de ratas se ha podido demostrar una asociación entre esta anomalía y la hiperglicemia para el momento de la concepción, lográndose su prevención mediante la administración de ácido araquidónico.

Aunque es una condición desde el punto de vista hereditario heterogénea, con casos claramente de control autosómico recesivo y otros poligénicos, sin duda alguna que en su mecanismo de producción están involucrados otros factores genéticos donde quizás la herencia multifactorial juega el papel más importante.

El riesgo de recurrencia para una madre que ya ha tenido un feto anencefalo es de un 5% para cada embarazo subsiguiente, cifra que se duplica si el antecedente es doble.

### Diagnóstico

La anencefalia fue la primera anomalía identificada antenatalmente mediante los ultrasonidos, diagnóstico que fue realizado por Campbell y cols., en 1972. Puede ser diagnos-

**Figura 11.** Diagnóstico muy temprano de exencefalia-anencefalia a las 11 semanas (cuatro imágenes superiores), mediante ecografía transvaginal, en la tercera fotografía se observa una banda amniótica unida al polo cefálico. En las imágenes inferiores, el polo cefálico muestra el signo de "Mickey Mouse" y la respectiva pieza anatómica con pérdida de la masa encefálica durante la expulsión del conceptus.



ticada en etapas muy tempranas del embarazo alrededor de las 10-11 semanas en especial si se emplean equipos de alta resolución o sondas transvaginales.

Los criterios diagnósticos en el segundo trimestre son:

- 1) Ausencia de bóveda craneana.
- 2) Aspecto típico del feto, el cual es muy semejante al de un batracio con cuello muy corto sobre el cual destacan las cavidades orbitarias.
- 3) En el caso del feto acéfalo, la columna se observa cortada abruptamente a nivel cervical.

Estas malformaciones por lo general van acompañadas por polihidramnios, cuyo mecanismo no ha sido del todo dilucidado, argumentándose la falta de deglución, la excesiva diuresis y la falta de reabsorción. Se han descrito algunas variantes para esta anomalía: Acéfalo dibraquio:

Acéfalo con miembros superiores más o menos desarrollados, Acéfalo dípedo: con extremidades inferiores más o menos desarrolladas, Acéfalo monobraquio: Acéfalo con un solo brazo, Acéfalo monopodio: Acéfalo con un solo miembro inferior, Acéfalo paracéfalo: Cráneo formado parcialmente, sin cerebro, Acéfalobraquia: Ausencia de cabeza y brazos. Otro de los aspectos dignos de resaltar es la hipermotilidad que suelen presentar estos fetos, circunstancia que ha sido atribuida a la acción irritativa del líquido amniótico sobre las meninges o masa encefálica expuestas. En las figuras 11 se ilustra esta patología.

### ACRANIA

Es una anomalía del desarrollo caracterizada por una ausencia total o parcial de la bóveda craneana, con desarrollo completo pero anormal del tejido cerebral.



El cráneo se desarrolla a partir del mesénquima que circunda al cerebro en desarrollo y está constituido por el neurocráneo, caja ósea que aloja y protege al encéfalo, y el viscerocráneo o esqueleto maxilar.

Al principio el neurocráneo es membranoso y la osificación intramembranosa se lleva a cabo en el mesénquima lateral y en la cima del cerebro formando la bóveda craneal, mientras que de los dos primeros pares de arcos branquiales se originará el esqueleto maxilar. En la acrania existe una falla en la migración del tejido mesenquimal la cual se produce por causas que hasta el día de hoy persisten desconocidas.

Desde el punto de vista ultrasonográfico destacan en esta condición la ausencia de calota calcificada (comienza a visualizarse desde las 12 semanas) y el cerebro se encuentra rodeado de una fina membrana integrada por los tejidos adyacentes.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con la anencefalia y en especial la meroanencefalia (ausencia parcial del polo cefálico), la ausencia de mineralización de los huesos del cráneo que acompaña a la osteogénesis imperfecta y a la hipofosfatasa, así como también algunos encefalocelos grandes cuya imagen se asemeja a la acrania (Figura 13).

## HIDROCEFALIA

La hidrocefalia es comúnmente definida como un incremento de la cantidad de líquido céfalo-raquídeo, y que por lo general conduce a un aumento del sistema ventricular. Constituye una de las anomalías congénitas más comunes con una incidencia que varía entre 0,3 a 0,8 por mil nacidos vivos, y que se encuentra asociada con otras malformaciones en un 37%.

Las malformaciones asociadas incluyen el cefalocelo, fístulas y aneuris-



Figura 12. Imagen tridimensional de embrión aparentemente normal a las 7 semanas y luego a las 16 semanas se diagnostica como feto acráneo.

mas, hipoplasia del cuerpo caloso, quistes aracnoideos, meningomielocelos, agenesia o displasia renal, comunicación interventricular, tetralogía de Fallot, agenesia anal o de colon, malrotación intestinal, paladar hendido o labio leporino o ambos, disgenesia gonadal, sirenomelia y cromosomopatías (T21, mosaicismos, translocaciones balanceadas).

Los parámetros ultrasonográficos más útiles en el diagnóstico lo constituyen la relación entre el diámetro del ventrículo lateral y el diámetro del hemisferio cerebral ipsilateral, a esta medida se le conoce con el nombre de índice V/H.

Este criterio si bien es útil en el tercer trimestre, presenta una elevada cifra de falsos positivos cuando se aplica en embarazos muy jóvenes, y también de falsos negativos en aquellos casos donde la ventriculomegalia es leve o moderada.

Otros criterios ultrasonográficos son la visualización simultánea de la pared medial y lateral de los ventrículos laterales, el desplazamiento hacia delante de los plexos coroideos, la reducción del cavum del septum pelucidum, el aumento del diámetro de las astas anteriores de los ventrículos cerebrales y la dilatación de los atrios.

Los cambios observados en el sistema ventricular pueden ir acompañados o no de un incremento en el volumen del polo cefálico, concluyendo la mayoría de los autores que

la mejor sensibilidad diagnóstica se obtiene cuando se combinan los datos biométricos con los morfológicos.

Las formas más comunes e importantes de hidrocefalia incluyen la hidrocefalia interna o estenosis acueductal, la externa o hidrocefalia comunicante y el Dandy Walker mesencefálico.

Estenosis del Acueducto de Silvio: Es la causa más frecuente de hidrocefalia congénita y obedece a múltiples causas entre las que destacan las ciemopatías genéticas, las infecciosas, las inducidas por agentes teratogénicos y las neoplasias (Tabla N° 2).

CAUSAS DE ESTENOSIS DEL ACUEDUCTO
• GENÉTICAS
Ligada a cromosoma X
• INFECCIOSAS
Toxoplasmosis
Sífilis
Citomegalovirus
• TERATOGENOS
Radiaciones
• NEOPLÁSICAS
Gliomas
Pinealomas
Meningiomas
Neurofibromatosis
Esclerosis tuberosa

Tabla 2.

Cuando el punto de partida lo constituye una inflamación, el SNC reacciona con una respuesta mononuclear-microglial y el proceso de reparación de la lesión es conducida por astrocitos. Este proceso recibe el nombre de gliosis y ha sido encontrado en aproximadamente el 50% de los casos estudiados de hidrocefalia por estenosis del acueducto de Silvio.

En los casos hereditarios los hallazgos más comunes desde el punto de vista histopatológico son el estrechamiento, la estenosis y la presencia de tabiques transversales en el acueducto.

Se pueden encontrar anomalías asociadas en el 16% de los fetos afectados y en el 17% de los casos en los de tipo hereditario.

El diagnóstico se puede plantear cuando existe un aumento de los ventrículos cerebrales, el cual puede ser simétrico o ligeramente asimétrico, este aumento de tamaño de los ventrículos cerebrales es acompañado por un aumento del volumen del tercer ventrículo, permaneciendo el cuarto ventrículo inalterado.

*Hidrocefalia Comunicante o Externa:* Consiste en un agrandamiento de los sistemas subaracnoideo y ventricular causada por una obstrucción del flujo de LCR por fuera del sistema ventricular. Constituye la segunda causa de hidrocefalia mayor y la encontramos en el 38% de todos los casos.

En cuanto a la etiología debemos apuntar que ha sido encontrada en casos de defectos espinales, hemorragia subaracnoidea, trombosis u obliteración del seno longitudinal superior y papiloma del plexo coroides. En ausencia de estas patologías, cabe pensar en la posibilidad de una ausencia congénita de las granulaciones de Pacchioni, las cuales en

circunstancias normales se encuentran en el aracnoides que recubre el seno longitudinal superior.

Bien sea por un defecto de obstrucción mecánica, un exceso en la producción de LCR o una falla en su reabsorción, la dilatación del espacio subaracnoideo es seguida de una tetraventriculomegalia y a lo largo de la evolución del proceso la dilatación del espacio subaracnoideo puede hacerse menos prominente, pudiendo ser el único hallazgo la dilatación ventricular (bi, tri o tetraventriculomegalia).

El signo patognomónico de esta entidad y que se puede obtener por examen ultrasonográfico es la dilatación de la cisterna subaracnoidea, la cual puede demostrarse en los cortes coronales realizados sobre la convexidad de los hemisferios cerebrales y de la cisura interhemisférica (punto vertical del ovoide cefálico).

La historia natural de la hidrocefalia externa es desconocida, algunos casos pueden ser diagnosticados antenatalmente, mientras que otros son reconocidos durante la infancia.

## HIDRANENCEFALIA

Condición congénita donde las mayores porciones de los hemisferios cerebrales y del cuerpo estriado se reemplazan por LCR y tejido glial. Las meninges y el cráneo están bien formados, lo que sugiere que se ha producido una embriogénesis temprana normal del telencéfalo. La oclusión bilateral de las arterias carótida interna, en el útero, son un mecanismo potencial. Las características clínicas incluyen reflejos intactos del tronco cerebral sin evidencias de actividad cortical superior. Se atribuye a Cruveilhier quien la primera descripción de los hallazgos anatómicos de la hidranencefalia, denominándola como Anencephalic Hydrocephalique y aunque no llevó a cabo estudios histológicos consideró la posibilidad de que fuera debido a procesos destructivos, le corresponde a Spielmeyer en 1904 el haber introducido el nombre que en la actualidad se le da a esta entidad. La incidencia se reporta cerca de 2 en 10,000 nacidos vivos y la patogénesis es multifactorial y permanece desconocida. (Figura 15).

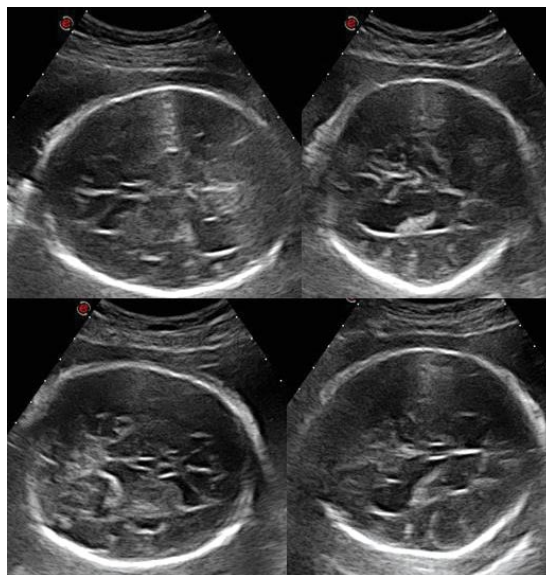


Figura 13. Hidrocefalia asociada a Paquigiria, nótese el grosor de los giris y en la tercera fotografía la ínsula es pequeña y hacia ambos lados de los pedúnculos el hipocampo es de morfología anormal.



Figura 13. Hidrocefalia asociada a displasia del cuerpo calloso y Tronco Carotídeo Común (COCA). Caso Pérez-Canto, Sosa Olavarría.

#### CONTINUO DE DANDY WALKER

Consiste en una dilatación quística congénita del cuarto ventrículo ocasionada por una atresia del forámen de Magendie o una oclusión del mismo por membranas o tabiques y posiblemente también del foramen de Luschka. Este cuadro se asocia además con disgenesia del vermis del cerebelo, por lo tanto el cuadro está caracterizado por la asociación de hidrocefalia de grado variable, quiste de la fosa posterior y un defecto del vermis cerebeloso a través del cual el quiste comunica con el cuarto ventrículo. La incidencia de esta patología es de 1:25.000 a 1:35.000 nacidos vivos y constituye el 12% de todos los casos de hidrocefalia congénita. Algunos autores señalan que el espectro Dandy Walker estaría integrado por: Bolsa de Blake Persistente (Figura 16), Megacisterna magna, Quiste aracnoideo retrocerebelar (QARC) y QARC con disgenesia o agenesis del vermis y romboencéfalosinapsis (Figuras 17 y 18).



Figura 14. Síndrome de Apert (Acrocefalosindactilia) asociado a hidrocefalia severa. Caso G. Pérez-Canto

Los factores etiopatogénicos del síndrome se observan en la Tabla N° 3. Cuando no se encuentra asociado a errores mendelianos su recurrencia es de 1 a 5%, pero en los raros casos en que su presencia responde a un rasgo autosómico recesivo la recurrencia es de un 25%.

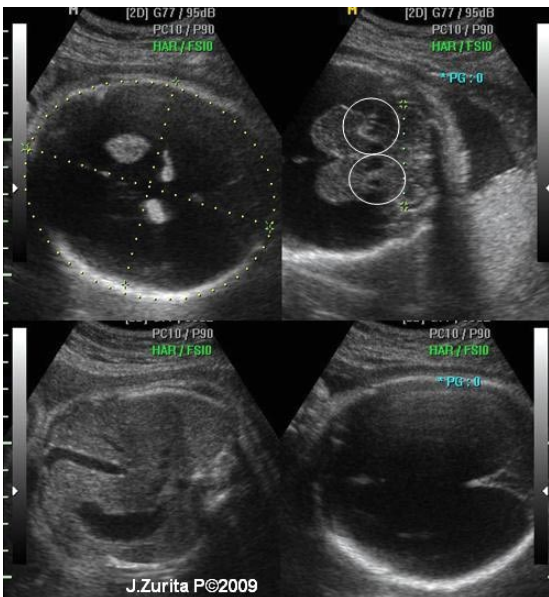


Figura 15. Hidranencefalia.

Las malformaciones que más frecuentemente se han encontrado asociadas al síndrome han sido el encefalocele, agenesis del cuerpo calloso (17-19%) y holoprosencefalia. El reporte de dos casos en los cuales coexistieron anomalías cardíacas lo cual sugiere un complejo malformativo en etapas embrionarias tempranas (6-7 sem.). Además se le ha encontrado asociado a regresión caudal y defecto atrio-septal en un feto de madre diabética insulina dependiente.

En una revisión de 15 casos realizada por Russ y cols., la hidrocefalia estuvo presente en el 53% de los casos

## FACTORES RELACIONADOS CON EL SÍNDROME DE DANDY WALKER

### MENDELIANOS

Autosómicos recesivos  
 Síndrome de Warburg  
 Síndrome Coffin-Siris  
 Síndrome Oral-facial-digital (tipo II)  
 Síndrome Meckel-Gruber  
 Síndrome Joubert  
 Síndrome Ellis van Creveld  
 Síndrome Fraser  
 Autosómicos dominantes y ligados a X (LX)  
 Artrogriposis de Aase-Smith (AD)  
 Síndrome Ruvalcaba (AD/LX)  
 Síndrome Aicardi (LX)  
 Hipoplasia cerebelar unida a X

### AMBIENTALES

Rubeola  
 Coumadina  
 Alcohol  
 Citomegalovirus  
 Diabetes  
 Isotretinoína

### MULTIFACTORIAL

Cardiopatías congénitas  
 Defectos del tubo neural  
 Rostro fisurado

### ESPORADICOS

Holoprosencefalia  
 Síndrome Cornelia de Lange  
 Síndrome Goldenhar  
 Anomalías renales (Síndrome Goldstone)  
 Hemangiomas faciales  
 Síndrome Klippel-Feil  
 Polisindactilia

Tabla 2.

y las malformaciones extracraneales fueron documentadas en el 60%, siendo éstas cardíacas, genitourinarias, gastrointestinales y esqueléticas; mientras que en los 12 casos en que fue posible obtener el cariotipo el 33% lo mostró anormal, incluyendo dos casos con trisomía 18. La mortalidad en los casos no abortados fue de un 55%, contribuyendo las malformaciones asociadas en un 88% de las muertes postnatales.

Según cifras reportadas por Romero y cols., la agenesia del cuerpo calloso cabría esperarla entre un 7 a 17% de los pacientes portadores del síndrome y las lesiones cerebrales pueden tener una frecuencia tan alta como un 68%.

En el síndrome de Goldstone coexiste con la malformación de Dandy Walker una displasia renal quística, correspondiendo a Gloeg y cols. (1989) el reporte del primer diagnóstico antenatal mediante el empleo de ultrasonidos.

El diagnóstico ultrasonográfico debe ser planteado cuando se pone en evidencia la existencia de un quiste en la fosa posterior acompañado de una dilatación del cuarto ventrículo; si los agujeros de Luschka y Magendie están cerrados (D-W no comunicante) puede acompañarse de un grado variable de hidrocefalia, mientras que si ambos agujeros están permeables (D-W comunicante) la hidrocefalia no estará presente. El cerebelo es pequeño o puede no visualizarse y los cuernos occipitales de los ventrículos cerebrales pueden ser divergentes. El diámetro anteroposterior del cráneo puede estar aumentado, a expensas de la región occipital, existiendo un aumento en la distancia entre el occipucio y la oreja.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con los quistes aracnoideos y la dilatación de la cisterna magna.

### PAPILOMA DEL PLEXO COROIDES

Constituye una tumoración por lo general benigna integrada por vellosidades histológicamente similares a los plexos coroides, cuya malignización puede ser reconocida por invasión al tejido nervioso adyacente y por modificaciones del patrón celular normal con mitosis y pleomorfismo (carcinoma del plexo coroides).

Su etiología es desconocida y ha sido reportado en asociación con el síndrome de Aicardi, cromosopatía ligada al cromosoma X, caracterizada por agenesia del cuerpo calloso, anomalías vertebrales, convulsiones, retardo mental y lagunas corioretinianas.

El papiloma del plexo coroideo puede asociarse a cuadros de hidrocefalia posiblemente causada por sobreproducción u obstrucción en el flujo del LCR, lo cual puede dar origen a una hidrocefalia comunicante o a dilataciones de diferentes compartimientos del sistema ventricular.

El diagnóstico ultrasonográfico se fundamenta en la demostración de una masa que protruye hacia uno de los ventrículos laterales, tercero o cuarto ventrículos y que se ubica sobre los plexos coroides. Por lo general es unilateral y destaca por su hiperecogenicidad, flotando en el LCR que llena el ventrículo dilatado. Resulta indispensable para su diagnóstico el comparar las dimensiones con el plexo coroideo contralateral.

### ESQUISENFALIA

Es la más severa de las malformaciones cerebrales y consiste en una alteración de la migración neuronal que conduce a una falta de desarrollo del manto cortical en la zona donde se forman e invaginan las cisuras cerebrales primarias, lo que conduce a hendiduras hemisféricas uni o bilaterales. Son el resultado final de una variedad de lesiones que ocurren durante un período crítico en el desarrollo cerebral (finales del segundo mes). Pueden estar asociadas a la porencefalia, lisencefalia y a la encefalomalacia multiquística y los estudios por angiorresonancia han detectado hipoplasia de la arteria cerebral media o de algunas de sus ramas. Aunque el daño de la ma-



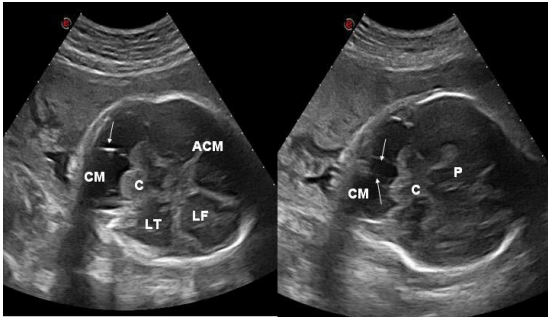


Figura 16. Megacisterna Magna con ecorrefringencias lineales (flechas) que se corresponden con los vestigios de la Bolsa de Blake.

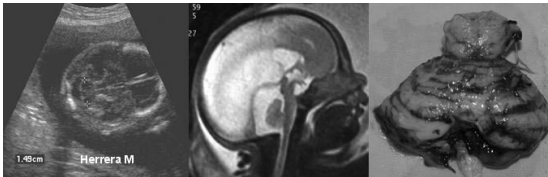


Figura 17. Fusión de hemisferios del cerebelo, imagen ecográfica con diámetro TC muy reducido e hidrocefalia, en el centro TAC muestra marcada hipoplasia del cerebelo, la pieza anatómica confirma el diagnóstico de Rombencefalosinapsis. Caso M. Herrera.

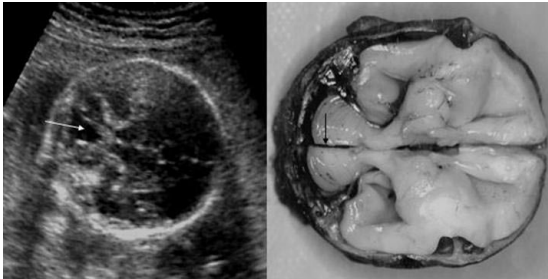


Figura 18. Agenesia del Vermis del Cerebelo en imagen US y su correlativo anatómico (flechas blanca y negra). En la pieza anatómica el espacio entre los hemisferios del cerebelo ha desaparecido por vaciamiento de la cisterna.



Figura 19. Esquisencefalia de labio cerrado (flecha) pequeño quiste en el genu del cuerpo calloso (circulo), hipocampo anómalo (doble circulo), paquigiria (oval), remanente de la bolsa de Blake y megacisterna magna (flecha), y astas anteriores de ventrículos laterales fusionadas por agenesia del septum pellucidum. Caso G. Pérez-Canto.

triz germinal, glial radial o del neuroblasto puede ocurrir por causas diversas: genéticas, tóxicas, vasculares, infecciosas y metabólicas. El citomegalovirus ha sido considerado como el principal agente infeccioso implicado en la etiología de diferentes trastornos de la migración neuronal, se ha comunicado que el citomegalovirus produce una vasculitis que ocasiona caídas en la perfusión con lesiones encefalomalácicas secundarias

Hay dos tipos de esquisencefalia, la tipo I o de labio cerrado caracterizado por la presencia de arruga sólida de la pía ependimal, y la tipo II o de labio abierto caracterizada por una hendidura de labios separada e hidrocefalia. (Fig. 19).

En líneas generales se puede decir que las esquisencefalías unilaterales (comúnmente asociadas a pequeñas malformaciones) son más comunes que las bilaterales (en general asociadas a grandes malformaciones) y las de labio abierto más frecuentes que las de labio cerrado. El pronóstico de estas lesiones es variable dependiendo del área y extensión de la lesión, es frecuente un compromiso en el desarrollo neurológico con compromiso del lenguaje en un 68-70% de los casos. Caso: G. Giugnich. (Figuras N° 20 y 21).

## PORENCEFALIA

Bajo esta denominación se agrupan aquellas malformaciones intracerebrales que se caracterizan por la formación de quistes con contenido de líquido cefalorraquídeo, las cuales pueden o no comunicar con el sistema ventricular. (Fig. 22).

La porencefalia verdadera o primaria es aquella causada por una falla en la migración de células destinadas a la formación de la corteza cerebral, lo cual conduce a un defecto que afecta tanto a la sustancia blanca



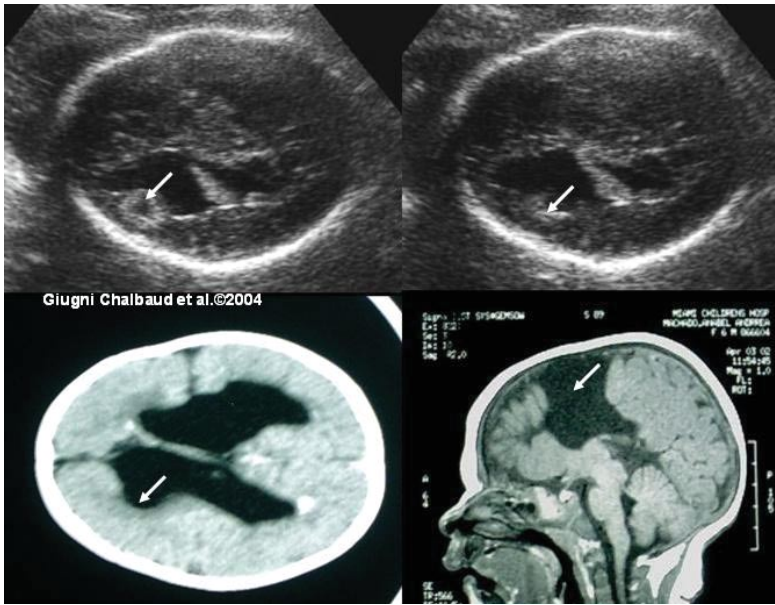


Figura 20. Polo cefálico de feto de 27 semanas que muestra ventriculomegalia bilateral e imagen ecogénica (flechas) con centro econegativo que mas adelante se abre hacia la cavidad ventricular formando una muesca (porencefalia comunicante), durante la lactancia le fue practicado estudio imagenológico (TAC) que confirmó la imagen en ventrículo mas la existencia de esquisencefalia de labios cerrados, en el hemisferio contralateral que no fue observada en el estudio ultrasonográfico antenatal.

como a la gris, con expansión del espacio subaracnoideo hacia la hendidura, adquiriendo finalmente una apariencia quística. Este quiste puede comunicar hacia el espacio subaracnoideo.

La falsa porencefalia o pseudoporencefalia resulta de la destrucción local del parénquima cerebral por una lesión vascular o infecciosa que puede ocurrir durante la vida intrauterina.

Los desórdenes de la arquitectura debidos a fallas en la migración celular abarcan un espectro que va desde la microgiria hasta la formación quística, pasando por la agiria o lisencefalia, pudiendo el defecto alterar uno o ambos hemisferios.

La ventriculomegalia es vista en ambos tipos de porencefalia, siendo por lo general asimétrica, y aunque la localización más frecuente de los quistes son los hemisferios cerebrales, pueden encontrarse en cerebelo o en la médula espinal.

El cráneo de los fetos portadores de quistes porencefálicos puede ser de tamaño normal, encontrándose macrocefalia en aproximadamente el 9% de los casos.



Figura 21. Esquisencefalia de labio abierto, en este caso asociado a una holoprosencefalia (lesiones mixtas).

Figura 22. Caso con encefalomalacia multiquistica y esquisencefalia.



## HOLOPROSENCEFALIA-ARRINENCEFALIA

Se trata de un defecto medio del cerebro, con amplio espectro malformativo cuya forma extrema es la ciclopía y que es el resultado de una falla en la división del prosencéfalo y que involucra el desarrollo del cráneo y del rostro fetal.

Cohén MM y cols., han postulado que el mecanismo básico patogénico de la malformación reside en la deficiente interacción entre la lámina notocordal, el neuroectodermo del cerebro en desarrollo y la lámina bucal.

El término holoprosencefalia incluye ciclopía, cebocefalia, etmocefalia, hendidura media y holotelencefalia.

La ciclopía ha sido reportada con una incidencia de 1:40.000 nacimientos, mientras que la cebocefalia y la hendidura en la línea media ocurre con una frecuencia de 1:16.000 nacimientos.

Los factores etiológicos de la holoprosencefalia se muestran en la Tabla N° 7.

El rol alterado de la placa precordial tendría lugar antes del estado 8 (18

días de vida embrionaria), mientras que la ciclopía y sinoftalmía vinculadas a la arrinencefalia y holoprosencefalia pueden surgir independientemente, pudiendo la sinoftalmía aparecer en el estadio 9 (20 días).

La defectuosa distribución de los puntos cefálicos del mesénquima conducirían a un desarreglo en la cresta neural mesencefálica (estadios 10 y 11) causando hechos tales como condro-cráneo incompleto y reducción en el tamaño de los ganglios de los nervios craneales. La falla en la división del telencéfalo puede ocurrir a las cuatro semanas o antes (estadios 13 y 14).

Todos estos hallazgos permiten señalar que todas las condiciones involucradas en este complejo malformativo del SNC surgen durante las primeras cuatro semanas post ovulación, Kurokawa y cols., reportaron un caso de holoprosencefalia coexistiendo con el Síndrome de Dandy-Walker, y Wilson y cols., lo encontraron asociado con delección intersticial [del 2 (p21.01 p21.09)].

El riesgo de recurrencia de esta entidad, en ausencia de anomalías cromosómicas, ha sido estimado alrededor de un 6% y para el resto estaría en función del tipo de alteración cromosómica.

Se han descrito las siguientes variantes para la holoprosencefalia:

**Ciclopía:** Ojo central único o parcialmente dividido, ubicado en órbita única. Arrinia o proboscis, microcefalia, holoprosencefalia alobar.

**Etmocefalia:** Hipotelorismo marcado, arrinia o proboscis, microcefalia, holoprosencefalia alobar.

**Cebocefalia:** Hipotelorismo, proboscis, no hendidura facial, microcefalia y usualmente holoprosencefalia alobar.

**Con Hendidura Labial:** Hipotelorismo, nariz plana, trigonocefalia y usualmente holoprosencefalia alobar.

**Con Hendidura Labio-palatina:** Hipotelorismo, hendidura bilateral, con proceso medio constituido por filtrum y porción media de maxilar, nariz aplanada, trigonocefalia, holoprosencefalia semilobar o alobar.

Las variantes de la holoprosencefalia se muestran a continuación.



En la **holoprosencefalia semilobar** los dos hemisferios cerebrales están separados parcialmente y hacia la porción posterior, pero existe una sola cavidad ventricular, y en la **holoprosencefalia lobar** la fisura interhemisférica se desarrolla parcialmente tanto en su porción anterior como en la posterior, pero el giro del cíngulo y el cavum del septum pelucidum están ausentes, por lo cual existe una fusión de los ventrículos cerebrales en sus prolongaciones frontales. (Fig. 23).

En la **holoprosencefalia alobar** está ausente la cisura interhemisférica, existe un ventrículo primitivo único, fusión de los tálamos, ausencia del tercer ventrículo, neurohipófisis y bulbos olfatorios. La **holoprosencefalia alobar** frecuentemente es subdividida en tres tipos: plana o en hojuela, en forma de ventosa o copa y de pelota. (Fig. 24)

Algunos autores incluyen a la displasia septo-(ausencia del septum pellucidum e hipoplasia de los nervios ópticos) y a la arrinencefalia (ausencia de los bulbos y tractos olfatorios) dentro del espectro de la holoprosencefalia.

Tabla 7.

FACTORES ETIOLÓGICOS DE LA HOLOPROSENCEFALIA
<b>ANOMALIAS CROMOSOMICAS:</b>
Trisomías 13, 18 y Translocación 13/15
Delecciones 18p-, 7q-, 2p-, 11q-
Cromosoma en anillo (C18)
<b>AGENTES TERATOGENICOS:</b>
Alcaloides del veratrum
Radiación
Salicilatos
<b>HERENCIA</b>
Autosómica dominante
Autosómica recesiva

**Arrinencefalia:** (Del griego a-, falta; rinencéfalo). Ausencia de rinencéfalo. Defecto de la inducción ventral que se expresa en el extremo anterior de la placa neural, parece ser que en este proceso están implicados un grupo de factores de transcripción (Six3, Pax6 y Rx1), sin embargo son otros, que intervienen en la separación de un único campo óptico en dos campos bilaterales. Principalmente, depende de la secreción de Sonic hedgehog (SHH). La proteína de secreción SHH está implicada directamente en el patrón de inducción ventral del prosencéfalo e induce la expresión de varios genes de desarrollo (Shh y Nkx-2.2). El fallo conduce a que no se desarrolla el rinencéfalo (bulbo y tractos olfatorios y circunvolución subcallosa). Se caracteriza por hipotelorismo ausencia de nariz o esbozo, representa un grado menor que la ciclopía, comprende un espectro morfológico en el que se incluye: malformación cerebral severa, tipo holoprosencefalia alobar, semilobar o lobar, ausencia del cuerpo calloso, septum pellucidum y pilares anteriores del fornix, fusión de estructuras diencefálicas (tálamos) y aplasia olfatoria, acompañados de hendidura facial media o lateral.

### Diagnóstico

Los criterios diagnósticos varían de acuerdo al tipo de holoprosencefalia (Figuras N° 23 y 24). En las variedades alobar y semilobar es suficiente para el diagnóstico el hallazgo de un solo ventrículo de forma semilunar, que en cortes axiales o transversales, presenta ausencia de la interfase que corresponde a la cisura interhemisférica y hacia la porción posterior muestra una masa ecogénica correspondiente a las estructuras talámicas fusionadas. Los pedúnculos cerebrales y los hemisferios cerebelosos pueden ser visualizados. En el corte coronal el manto cortical es más fácil de visualizar y la semiluna

econegativa ventricular descansa sobre los pedúnculos cerebrales.

La visualización del rostro fetal puede ayudar a complementar el diagnóstico y es así como se puede confirmar la existencia de una sola órbita y arrinia en el caso de la ciclopía y de hipotelorismo en los casos de etmo y cebocefalia, en los que además podemos visualizar la existencia de una nariz rudimentaria (proboscis) con una fosa nasal única.

Las hendiduras en la línea media facial (paladar y labio) suelen acompañar a la holoprosencefalia semilobar o lobar. En el caso de holoprosencefalia lobar los dos hemisferios cerebrales están parcialmente separados, hacia atrás, siendo la cavidad ventricular única. En el caso de la hendidura lobar el diagnóstico es realmente difícil porque la interfase interhemisférica puede visualizarse en sus porciones anterior y posterior y lo único que existe es una fusión de

los cuernos frontales de los ventrículos laterales.

### INIENCEFALIA

Es el producto de un desarrollo anormal complejo que se caracteriza porque el encéfalo está desplazado hacia la fosa posterior, prácticamente metido en el cuello, la cabeza se encuentra en marcada retroflexión, hay lordosis cervical exagerada, defectos espinales severos y numerosas anomalías asociadas que incluyen el céfalocele y las extremidades.

Desde el punto de vista de herencia, es una rara condición esporádica, más frecuente en hembras y que ha sido reportada asociada a sífilis materna e ingesta de fármacos sedantes. En animales de experimentación la anomalía puede ser inducida por la administración de vinblastina, estreptonigrina y triparanol.



Figura 23. Holoprosencefalia semilobar diagnosticada a las 13 semanas. Caso J.Zurita P.

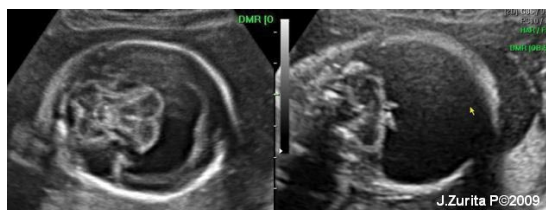


Figura 24. Holoprosencefalia Alobar con proboscis, ciclopía y arrinia (caso Zurita-Sosa).



Su origen es desconocido pero se sabe que están involucrados fenómenos tales como la persistencia de la lordosis cervical embriológica (tercera semana), falla en el cierre del tubo neural, desarrollo anormal de la porción rostral de la notocorda y de los somitas de la región cervico-occipital, que conducen a una imperfecta formación de la base del cráneo, hiperextensión de la cabeza, columna corta y gruesa con raquisquisis y marcada lordosis.

Estos defectos le confieren un aspecto típico al feto, con el rostro perpendicular al eje longitudinal del cuerpo, con ausencia de occipucio y por ende de la depresión nucal. Las anomalías asociadas incluyen anencefalia, céfalocele, hidrocefalia, ciclopiá, ausencia de mandíbula, anomalías cardiovasculares, hernia diafragmática, agenesia de arteria umbilical, ónfalocele, gastrosquisis, situs inversus, riñones poliquisticos, artrogriposis y pie equino.

Desde el punto de vista ultrasonográfico este tipo de anomalía debe sospecharse ante la presencia de una hiperextensión marcada de la cabeza y columna vertebral corta y deformada. (Figuras N° 25, 26 y 27).

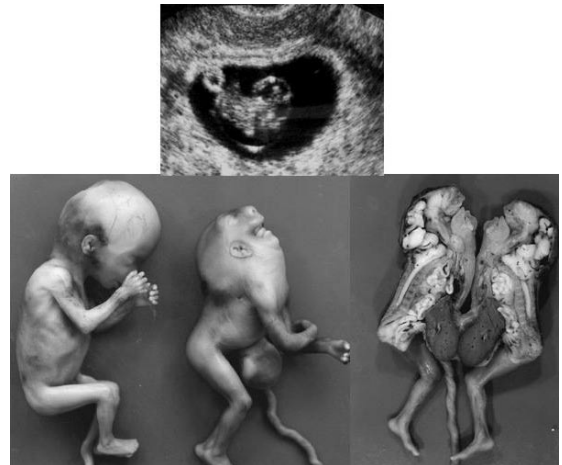
El diagnóstico diferencial debe hacerse con la anencefalia, el síndrome de Klippel-Feil y el encéfalocele cervical.

El Klippel-Feil constituye una de las malformaciones de la unión cráneo-vertebral, caracterizada por la existencia de un cuello corto, baja implantación del cuero cabelludo y restricción del movimiento cervical. En la mayoría de los casos el número de cuerpos vertebrales cervicales es menor que el normal y puede existir falta de segmentación de diversos elementos de la porción cervical de la columna. El resto de la columna y el cuerpo puede tener características normales.

**Figura 25.** Iniencefalia apertus, imágenes ecográficas y piezas anatómicas, en la última se muestra la anomalía de los vasos que perfunden en polo cefálico en el que se observa un tronco Carotídeo común y un origen anormal de las arterias vertebrales. Caso: Sosa-Bermúdez Z.



**Figura 26.** Iniencefalia clausus con onfalocelo diagnosticada a las 12 semanas, en piezas anatómicas hallazgos en un feto normal y en el afectado.



**Figura 27.** Iniencefalia apertus con masa encefálica exteriorizada a través del defecto.





Existe otra malformación del desarrollo del SNC que pudiera estar emparentada con la iniencefalia o ser parte de un espectro malformativo de la unión cráneo-vertebral como lo es la malformación de Arnold-Chiari (Fig. 17), la cual consiste en una proyección parecida a una lengua de la médula y cerebelo que se hernia dentro del forámen occipital y que cursa con hidrocefalia comunicante y se acompaña frecuentemente de espina bífida.

### AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO

El CC se forma entre la octava y la vigésima semana de gestación, es una estructura derivada de la placa comisural anterior cuya función es interconectar regiones homólogas de la corteza cerebral constituyéndose en un sistema de conexión interhemisférico. Se forma de adelante hacia atrás (rodilla, cuerpo y rodete) y la última parte en formarse es el rostrum, la mielinización se produce desde atrás hacia delante. Se piensa que las fibras nerviosas que darán origen al CC inician su extensión hacia el hemisferio cerebral contralateral en la región de la lámina terminal y constituyen el respectivo genu. La agenesia del cuerpo calloso (ACC) es una rara enfermedad, resultado de una agresión que se ha producido antes del inicio de su desarrollo. Aunque la fisiopatología de la ACC no se conoce del todo, los estudios de laboratorio realizados con ratones mostraron que la falta de apoptosis de la lámina terminal impide la formación de la comisura callosa. Ante la imposibilidad de cruzar la línea media, las fibras nerviosas se orientan según el plano ventrodorsal, y forman los haces de Probst (conjunto de fibras nerviosas que bordean los ventrículos laterales en los sujetos con agenesia del cuerpo calloso) en la cara medial de los ventrículos laterales. Algunas de estas fibras nerviosas cruzan la línea media a través de otras comisuras y

las aumentan; otras lo hacen por lugares heterotópicos, pero el destino de la mayoría se desconoce. Según algunos autores existe una mayor incidencia de la ACC en el sexo masculino. Las ACC pueden ser esporádicas y, aunque su causa o sus causas aún se desconocen, parecen asociarse a infecciones víricas y no víricas (gripe, rubéola, toxoplasmosis), a factores tóxicos exógenos (cocaína, valproato y alcohol, que produce el síndrome alcohólico fetal) y endógenos (acidosis láctica, hiperglicinemia). Algunos investigadores han indicado la asociación de la ACC a factores vasculares. Cuando son hereditarias, su patrón de transmisión genética es mayoritariamente autosómico recesivo. Existen también referencias a transmisiones autosómicas dominantes y a transmisiones recesivas ligadas al cromosoma X. Las ACC pueden producirse de manera aislada o formar parte de cuadros sindrómicos específicos,

como son los síndromes de Aicardi, Apert, Shapiro, orofaciocigital y de la hendidura mediofacial

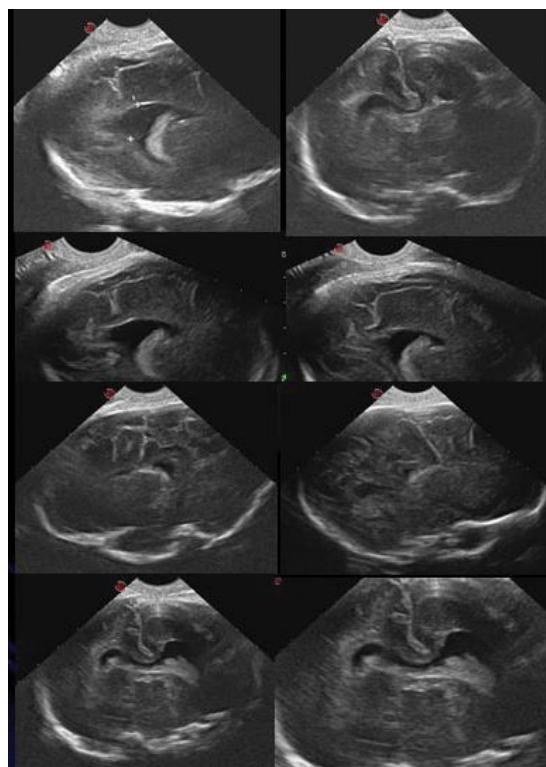
La ACC puede diagnosticarse durante la vida intrauterina a partir de la vigésima semana de gestación, momento en el cual el cuerpo calloso (CC) se forma completamente y puede ser detectado con relativa facilidad tanto en planos coronales como en el sagital.

La neurosonografía fetal permite confirmar el diagnóstico de ACC y descartar o comprobar la presencia de otras anomalías encefálicas, que no aparezcan como consecuencia directa de la ausencia de la comisura y que puedan constituir, igualmente, factores de un pronóstico adverso.(Fig. 28).

### Diagnóstico

Las secuelas anatómicas producidas como consecuencia de la ausencia

Figura 28. Agenesia del Cuerpo Calloso (ACC) secuencia de imágenes donde se evidencia la colpocefalia, ausencia del surco pericalloso, cisura interhemisférica de trayectoria anómala, agenesia del septum pelúcido y girus cerebrales con disposición radial.





de la comisura callosa consisten en: disposición radial de los surcos y circunvoluciones en las caras mediales de los hemisferios cerebrales, ausencia de formación del surco del cíngulo invertido, presencia de fibras de Probst, ventrículos laterales paralelos, configuración colpocefálica de los ventrículos laterales, cuernos frontales pequeños, puntiagudos y con forma en creciente, cuernos laterales dilatados inferomedialmente, posición más alta del III ventrículo en comunicación con la fisura interhemisférica, hipertrofia de otras comisuras (anterior, posterior e hipocámpica).

El consejo prenatal de estos pacientes es, sin embargo, difícil, ya que su pronóstico es incierto, por su gran variabilidad clínica. En general, se puede afirmar que la asociación de la ACC a cuadros sindrómicos, genética o no genéticamente determinados, constituye un factor de pronóstico negativo.

## LISENCEFALIA

Este término es utilizado para tipificar una lesión del sistema nervioso central caracterizada por la ausencia de giros cerebrales, siendo por lo tanto el sinónimo de agiria cerebral, también usado para su definición.

Inicialmente la superficie de los hemisferios cerebrales es lisa, pero a medida que crece se desarrolla un dibujo complejo de surcos (hendiduras) y circunvoluciones o giros, los cuales permiten un aumento considerable de la corteza cerebral sin exigir aumento del volumen del cráneo.

Las paredes de los hemisferios cerebrales en desarrollo están integradas por tres zonas, la ventricular, la intermedia y la marginal, luego aparece la subventricular. Las células de la zona intermedia migran a la zona marginal y dan origen a las

capas corticales, pasando la materia gris a ocupar la periferia y los axones (materia blanca) el centro medular.

Se piensa que una falla en la migración de las células de la zona intermedia hacia la marginal sería el proceso responsable de la falla en la formación de las circunvoluciones, teoría que se sustenta en el hecho de que en la lisencefalia existe una estratificación anormal de la corteza cerebral.

## Diagnóstico

Los criterios ultrasonográficos que pueden utilizarse para la sospecha diagnóstica de la agiria o lisencefalia serían los siguientes:

- 1) Ausencia de circunvoluciones o giros cerebrales, las cuales son visualizadas normalmente en el tercer trimestre.
- 2) Opercularización incompleta de la ínsula.
- 3) Agenesia del cuerpo calloso.
- 4) Microcefalia.
- 5) Estructuras talámicas no visibles.
- 6) Ventrículos cerebrales que lucen aumentados debido al escaso grosor de la sustancia blanca, en especial en su porción caudal (atrio y cuernos occipitales). (Fig. 29).

Esta anomalía por lo general está asociada con otras tales como la micromelia, pie equino, polidactilia, sindactilia, atresia duodenal, ónfalocele, micrognatia, hepato-esplenomegalia, anomalías cardíacas y renales. El polihidramnios se encuentra en el 50% de los casos.

El diagnóstico neonatal es posible mediante la tomografía y la resonancia magnética nuclear, siendo el pronóstico de los afectados por lo general fatal y en algunos casos son evidentes los signos neurológicos de descerebración, convulsio-

nes y displejia espástica, mientras otros tienen en etapas neonatales una apariencia y comportamiento aparentemente compatibles con la normalidad.

La tomografía revela agiria difusa, baja densidad de la sustancia blanca e hipoplasia del vermis cerebelar, hallazgos que son comunes al Síndrome de Walker-Warburg y a la distrofia muscular congénita tipo Fukuyama.

Dentro de las posibles causas de lisencefalia aisladas, están la secuencia que incluye la isquemia, o la infección viral durante el período de migración neuronal, y la microdelección de la banda cromosómica 17p13.3 que se observa en el Síndrome de Miller-Dieker, el cual se ha descrito como una alteración que se transmite respondiendo a mecanismos mendelianos.

El Síndrome de Walker-Warburg se caracteriza por una disgenesia cerebro-ocular y distrofia muscular congénita, en el cual privan las malformaciones oculares y cerebrales, hidrocefalia, dismorfismo facial, hipotonía severa, ausencia de desarrollo psicomotor y en estos casos se ha reportado lisencefalia Tipo II. Su etiología es desconocida pero sugiere poderosamente un mecanismo autosómico recesivo.

Recientemente Dobyns y cols., revisaron los datos de 63 pacientes portadores de este síndrome, encontrando que cuatro anomalías estuvieron en todos ellos: Lisencefalia tipo II, malformaciones cerebelares, malformaciones retinianas y distrofia muscular congénita, criterios considerados por los autores como suficientes para realizar el diagnóstico.

Otros elementos que pudieran estar presentes en el síndrome son la hidrocefalia con macrocefalia, la ventriculomegalia con normocefalia, malformaciones de la cámara anterior, microcefalia, malformación

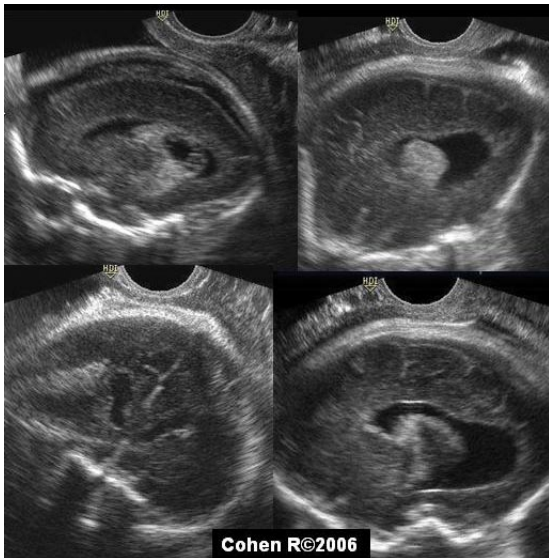


Figura 29. Lisencefalia, quiste del plexo coroides, colpocefalia y agenesia parcial del cuerpo calloso. Caso R. Cohen.

de Dandy-Walker con encéfalocele posterior, microftalmía, colobomas, cataratas congénitas, anomalías genitales en fetos masculinos y paladar hendido. La distrofia muscular congénita de Fukuyama es un cuadro muy parecido, pero la intensidad del mismo es mucho menor. Resulta indispensable destacar que los estudios neurogenéticos realizados en los casos de lisencefalia por Dobyms, señalan que son muchas las pruebas de que la responsable del cuadro sería una alteración en una región crítica de una banda cromosómica (17p13.3)

### QUISTES ARACNOIDEOS

Los quistes aracnoideos son cavidades llenas de líquido, relacionadas en forma completa o parcial con la membrana aracnoides y que pueden ser clasificados como primarios o secundarios. Estos últimos serían consecuencia de un trauma, infección, sangramiento o infartación de las meninges o de sus vasos. En ausencia de causas como las mencionadas el quiste debe ser considerado como primario. (Fig. 30).

La aracnoides limita externamente con la duramadre e internamente

con la piamadre y el líquido cefalorraquídeo circula por el espacio subaracnoideo. Los quistes aracnoideos pueden ubicarse en el espacio subaracnoideo o intra aracnoideos, siendo estos últimos los más frecuentes.

Los quistes aracnoideos primarios o congénitos constituyen alrededor del uno por ciento de todas las lesiones intracraneales que ocupan espacio, apareciendo de manera incidental en el 0,5% de la autopsias. La mayoría se detecta en las primeras dos décadas de la vida, reforzando el criterio de su origen congénito; entre el 60 y el 90% debutan por debajo de los 16 años de edad y un 10% de los enfermos puede presentar más de una lesión. Las dos terceras partes se sitúan en el espacio supratentorial, la mitad de los cuales están en relación con la cisterna de Silvio, son los llamados quistes aracnoideos silvianos, otras localizaciones son: región supraselar: (10%), la convexidad (5%), interhemisféricos (5%), intraventriculares (2%). En general predominan en el sexo masculino y en el lado izquierdo, el tercio restante se localiza en la fosa posterior predominando los relacionados con el vermis y la cisterna magna (12%),

aunque también se reportan en el ángulo pontocerebeloso (8%), lámina cuadrigémina (5%) y prepontinos (1%).

Cuando se originan como consecuencia de un trauma, meningitis, infartos o hemorragias subaracnoideas, son denominados como secundarios, mientras que los primarios son el resultado de una anomalía del desarrollo, en ambos casos pueden, por la vía de la compresión del sistema ventricular, causar hidrocefalia congénita.

La imagen ultrasonográfica es la de una estructura anecoica localizada en la cavidad craneana la cual es muy difícil de diferenciar de otras patologías quísticas, tales como la porencefalia, el quiste de Dandy-Walker y tumores intracraneales. Los de localización suprasellar pueden expandir el área del polígono de Willis como en los casos publicados por Pilú y nosotros en la página web Thefetus.net. Otras de las entidades asociadas son el Síndrome de Mohr y el de Schinzel-Giedion. (Fig. 30).

### QUISTES DEL PLEXO COROIDES

Estas formaciones provienen de fuentes neuroepiteliales de los plexos coroides y se encuentran llenas de líquido y residuos celulares y han sido encontrados en el 50% de los cerebros estudiados en serie anatomopatológica. Romero señala que los mismos pueden ser asintomáticos a menos que obstruyan el flujo del líquido cefalorraquídeo con lo cual se ocasionaría una hidrocefalia.

Algunas publicaciones han encontrado una asociación entre este tipo de anomalía y la trisomía 18, siendo dicha asociación lo suficientemente fuerte como para justificar un estudio genético de todos aquellos fetos donde se detecte. Benacerraf y cols., evaluaron 26 fetos portadores de T 18 con edades gestacionales com-

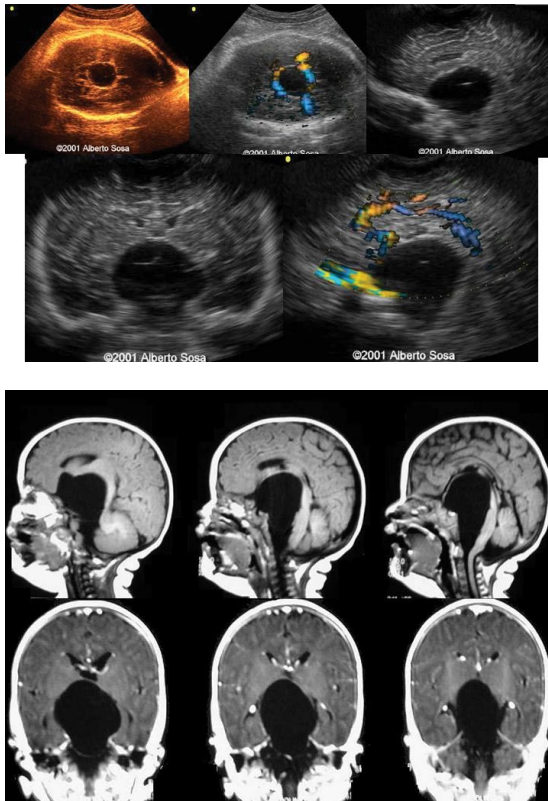


Figura 30. Imágenes ultrasonográficas (topo) de quiste aracnoideo interhemisférico y suprasellar con modificación del polígono de Willis y desplazamiento de la arteria cerebral anterior. Confirmación diagnóstica mediante TAC.

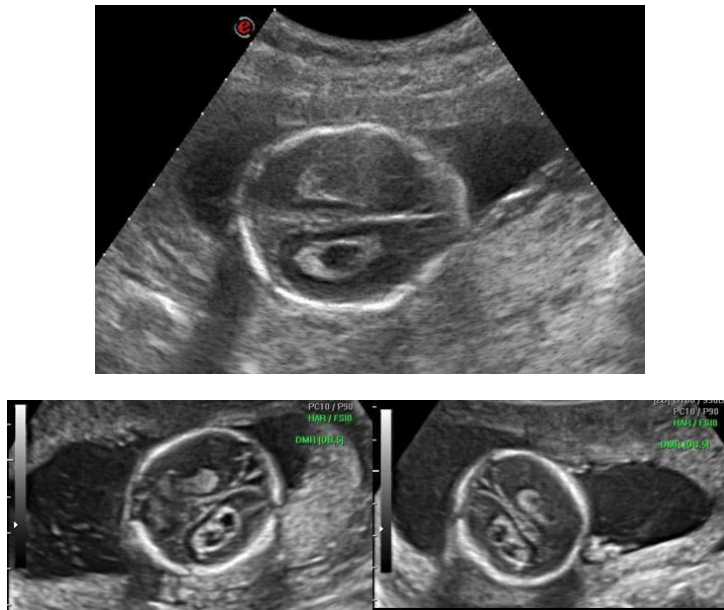


Figura 31. Imágenes de Quistes de Plexo Coroides bilaterales únicos y múltiples.

prendidas entre las 13,5 y 36 semanas, encontrando que sólo el 30% de los fetos afectados presentaron quistes del plexo coroides y el hallazgo fue hecho en aquellos comprendidos entre las 15 y 20 semanas.

La anomalía puede estar asociada con otras tales como el ónfalocele, uropatías obstructivas, defectos cardíacos y la antes mencionada trisomía 18, pero es de hacer notar que cuando aparecen en forma aislada, pueden desaparecer en forma espontánea antes de las 28 semanas, y aún antes de las 24 semanas y no tiene ningún significado clínico-patológico. (Fig. 31).

### QUISTE NEUROENTÉRICO

Son el resultado de la combinación de un quiste endodérmico con una displasia vertebral que se encuentra en el mediastino posterior, preferentemente en el lado derecho, que presumiblemente se plantean fuera de lugar de epitelio de la nasofaringe, árbol respiratorio o el tracto intestinal. La forma más común consiste en un epitelio simple aposicionado en una cápsula fibrovascular. Puede ser unilocular o septadas y tienen diferentes tipos de epitelio (ciliadas y no ciliadas, columnares, glándulas intestinales, páncreas y glándulas salivales tejidos) y una pared muscular lisa con revestimiento mucoso. Su incidencia es rara, con predominio masculino, habiendo sido reportado el primer caso en 1934 por Pussep. Su localización habitual es en el mediastino posterior, pero puede ser intracraneal y en toda la longitud de la columna vertebral, en particular en la parte inferior del cuello y parte superior torácica con ubicación intradural o extramedular. También pueden establecer conexiones con las partes del tracto gastrointestinal. Frecuentemente se encuentran asociados con anomalías tales como hemivértebra y espina bífida.



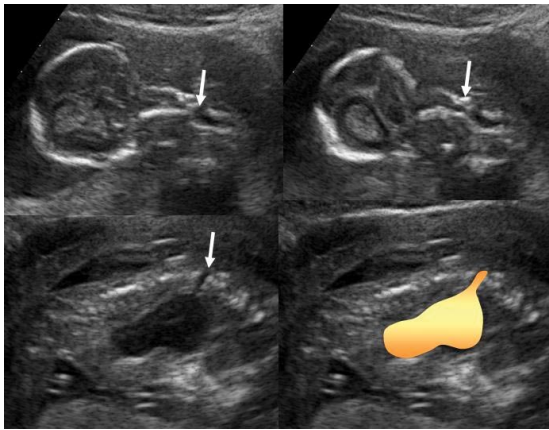


Figura 32. Defecto de columna vertebral y comunicación del quiste con el canal medular (flechas). Pieza anatómica confirmando el diagnóstico.



Para explicar su origen han sido postuladas diferentes teorías y una de ellas señala que el intestino en desarrollo se adhiere a la notocorda formando un divertículo de tracción que da lugar a un quiste con doble epitelio y a defectos vertebrales. Otra teoría es que el intestino se hernia en una laguna formada por una división notocordal. Finalmente se ha postulado que su origen estaría dado por un canal neuroentérico persistente. El hecho es que la malformación representaría un fracaso de la separación completa entre el intestino y la notocorda lo cual ocurre durante la tercera semana de la embriogénesis.

El quiste en el mediastino posterior va a menudo unido a la vértebra por una banda fibrosa intraespinal y se puede extender a través de un defecto de la columna vertebral (hemivértebra anterior y espina bífida). En un tercio de los pacientes estos quistes se asocian con malformaciones del sistema nervioso central o a las del tracto gastrointestinal. (Figs. 32 y 33).

### Diagnóstico

Debemos sospechar su existencia ante la presencia de una imagen quística, bien definida, redondeada o tubular que se comunica con el canal vertebral a través de una hendidura vertebral y puede condicionar mal posición cardíaca e hidrops, y el polihidramnios puede estar presente. El diagnóstico diferencial debe plantearse con el síndrome de la hendidura de la notocorda (split notochorda), quiste adenomatoideo gigante de pulmón, quiste broncogénico, duplicación gastrointestinal, atresia pilórica, espina bífida y meningomielocelo anterior.

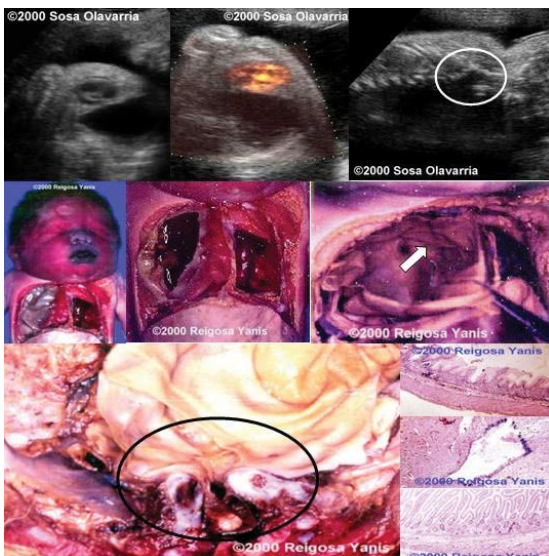


Figura 33. Quiste neuroentérico intra-torácico provocando levoposición cardíaca extrema, defecto en la columna vertebral (circulo) y resultados de la autopsia confirmando el diagnóstico macro y microscópico. Para detalles visitar: [www.thefetus.net](http://www.thefetus.net).

### ANOMALÍAS VASCULARES CEREBRALES (AVC)

Son errores de la morfogénesis vascular, detectables en el período

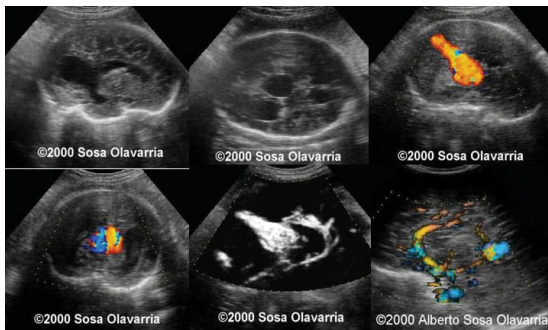


Figura 34. Aneurisma de la Vena de Galeno. Detalles en [www.thefetus.net](http://www.thefetus.net).

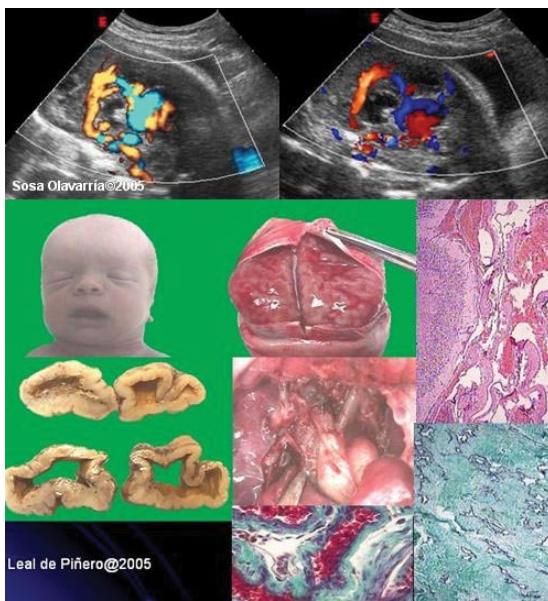


Figura 35. Anomalías vasculares cerebrales de tipo plexiforme en cabeza de medusa que provocó hemorragias cerebrales múltiples, hidrocefalia y muerte neonatal temprana. Confirmación macro y microscópica.

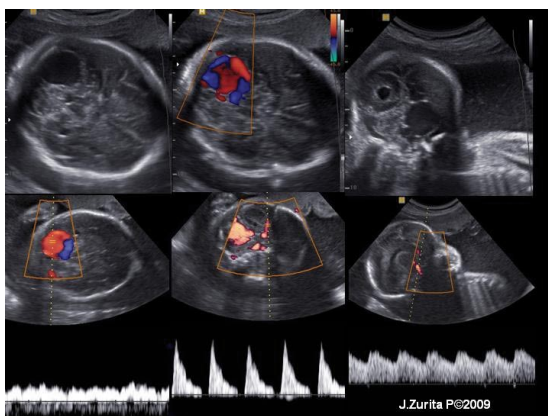


Figura 36. Fístula Arterio-venosa en fosa posterior con hipoplasia de hemisferio cerebeloso ipsilateral, onda de velocidad del flujo venoso pulsátilizada, en ACM ausencia de velocidades telediastólicas y de baja resistencia en arteria cerebral posterior. Caso: J.Zurita P.

prenatal mediante ultrasonografía bidimensional, doppler a color y flujométrico. Son causadas por anomalías de la angiogénesis a partir de las células progenitoras endoteliales y que tienen como resultado la formación de arterias, venas y canales capilares, con cortocircuitos o sin ellos. Su conducta clínica y su historia natural dependen del tipo de canales vasculares comprometidos, de la presencia o ausencia de cortocircuitos, de los efectos hemodinámicos sobre la estructura y función cerebral, de su localización específica, y de la reacción secundaria adquirida y la adaptación del sistema vascular cerebral y cardiovascular fetal. Las AVC pueden clasificarse de manera práctica de acuerdo a la presencia o no de cortocircuitos dentro de la lesión. El cortocircuito solamente ocurre cuando existe una comunicación directa entre canales arteriales y venosos, y esas comunicaciones son de dos tipos: fistulosas o plexiformes.

En el tipo fistuloso, un conducto arterial se vacía directamente en un conducto venoso. Tales comunicaciones fistulosas directas pueden estar compuestas por conductos arteriales simples o múltiples, terminando directamente sobre un drenaje venoso o varias venas. En su forma primaria, las fístulas arteriovenosas directas incluyen malformaciones aneurisáticas de la vena de Galeno y una variedad de fístulas arteriovenosas piales y subependimarias, diagnosticadas en su mayoría en niños y, menos frecuentemente, en adultos. (Fig. 36).

En el tipo plexiforme, uno o varios conductos arteriales alimentan un conglomerado vascular de múltiples comunicaciones arteriovenosas, entre los cuales uno o múltiples canales venosos emergen como venas de drenaje. (Fig. 35).

El conglomerado vascular plexiforme asociado con el cortocircuito arterio-



venoso se denomina nido y puede contener fístulas arteriovenosas directas únicas o múltiples.

Aquellas malformaciones vasculares que consisten en nidos identificables angiográficamente comprenden el mayor grupo de las verdaderas malformaciones arteriovenosas (MAV).

El diagnóstico ultrasonográfico se fundamenta en la existencia de una tumoración anecoica de ubicación variable, por lo general interhemisférica que al ser mapeada mediante doppler color o angiodoppler revela flujo sanguíneo turbulento en su interior pudiendo observarse también varios grados de dilatación de las arterias y venas comprometidas, debido a un incremento del flujo a través de esos canales de baja resistencia. El comportamiento flujométrico de las arterias cerebrales dependerá del sector involucrado en la malformación, siendo los índices de resistencia bajos en las arterias próximas al cortocircuito. Por otra parte la magnitud de la malformación y las dimensiones de la comunicación arterio-venosa puede conducir a insuficiencia cardíaca fetal de gasto elevado, cuyo tratamiento suele ser difícil en la etapa neonatal.

### ANEURISMA DE LA VENA DE GALENO

La vena de Galeno (vena cerebral magna) discurre a través de la porción superoposterior del tálamo, en el espacio subaracnoideo y desemboca en el seno sagital inferior. La presencia de una fístula A-V que involucra esta vena y las arterias cerebrales provenientes de la carótida o del tronco vertebro-basilar es conocida como Aneurisma de la Vena de Galeno (Fig. 34).

La imagen ecográfica dependerá de las dimensiones de ésta, apareciendo como una formación tubular, media, econegativa, orientada en

sentido anteroposterior, desde las cercanías del tálamo hasta el seno recto.

La hidrocefalia, hemorragia cerebral, porencefalia y el hidrops no inmunológico son anomalías que suelen acompañar a la AVG. El cuadro de hidrops pudiera tener su origen en una insuficiencia cardíaca congestiva derivada de los cambios hemodinámicos que impone la existencia de la fístula arterio-venosa.

La exploración del flujo sanguíneo en la lesión, mediante efecto Doppler Color y Power Doppler, puede ayudar a establecer el diagnóstico definitivo.

Ordorica y cols., describieron en el año 1990 un síndrome de Ballantyne, caracterizado por edema materno, placentario y fetal, coexistente con la presencia de un aneurisma de la vena de Galeno la cual fue detectada antenatalmente mediante ultrasonidos.

### MICROCEFALIA

También conocida como microencefalia, consiste en una reducción marcada de los diámetros cefálicos (occipito-frontal y biparietal) o de la circunferencia cefálica, los cuales se ubican por debajo de las dos desviaciones estándar de la media para la edad gestacional correspondiente para el momento del estudio.

La incidencia de la microcefalia es variable y ha sido estimada según Romero y cols., en 1,6 por cada mil nacimientos simples, mientras que la prevalencia depende de los criterios empleados en su diagnóstico, si se incluyen todos aquellos casos en los que la circunferencia cefálica a nivel del plano occipito-frontal se ubica por debajo de las dos desviaciones estándar, aproximadamente el 2,5% de la población será considerada como microcéfala, con un elevado porcentaje de falsos positivos; mientras que si emplean las 3DE por debajo de la media la prevalencia es de 0,1%, con lo cual aumenta el número de falsos negativos.

El cuadro predomina en varones y se asocia a otras anomalías tales como la asimetría cefálica o corporal, macrogria, paquigria y atrofia de los ganglios basales, circunstancia esta última que puede variar y aparecer dichos ganglios basales desproporcionadamente grandes. La ventriculomegalia descrita en algunos casos puede ser como consecuencia de la atrofia cortical.

En la forma autosómica recesiva, en un tercio de los casos se presenta en forma clásica la microcefalia con la frente plana y las orejas prominentes (Fig. 37).

Los criterios ultrasonográficos de mayor aceptación para el diagnóstico son:

Figura 37. Microcefalia con hipertelorismo, imagen ecográfica y del neonato.



1. Ubicación del perímetro cefálico en o por debajo de las tres desviaciones estándar de la media para la edad gestacional.
2. Diámetro biparietal por debajo de las 3 DE de la media para la edad gestacional en ausencia de dolicocefalia.
3. Relación entre el perímetro cefálico y longitud del fémur alterada, también la relación circunferencia cefálica y longitud del fémur (ambos en ausencia de afectación de los huesos largos).
4. Relación DBP/LF alterada por reducción del numerador (en ausencia de displasia de miembros cortos).
5. Morfología craneana, hipertelorismo, imposibilidad de visualizar las estructuras del SNC y ventriculomegalia relativa.

## BIBLIOGRAFÍA

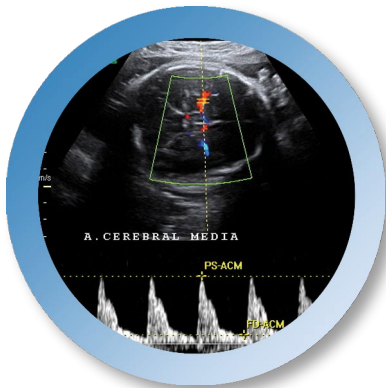
1. Abbot ME, Lockhart FAL: Iniencephalus. *J Obstet Gynecol Br Emp* 1905; 8:236.
2. Arcay G, Sosa Olavarría A, Guinand O, Cordero RA, Herrera J. Morbimortalidad Perinatal en el Hospital Central de Valencia. *Rev Obstet Ginecol Venezuela*, 1985; 45: 187-95.
3. Babcock DS: Sonographic demonstration of lissencephaly (agyria). *J Ultrasound Med* 1983; 2(10):465-6.
4. Bachman H, Clark R, Salah W: Holoprosencephaly and polydactyly: a possible expression of the hydroletharus syndrome. *J Med Genet* 1990; 27:50.
5. Benacerraf BR, Harlow B, Frigoletto FD: Are choroid plexus cysts an indication for second-trimester amniocentesis? *Am J Obstet Gynecol* 1990; 162:1001.
6. Britton CA: Semilobar holoprosencephaly with associated Arnold Chiari variant. *JCU* 1989; 17:374-8.
7. Calabrò F, Arcuri T, Jinkins JR. Blake's pouch cyst: an entity within the Dandy-Walker continuum. *Neuroradiology*. 2000 Apr;42(4):290-5.
8. Campbell S, Allan L, Griffin D et al: The early diagnosis of fetal structural abnormalities. In: Lerski RA, Morley P (eds): *Ultrasound '82*. Oxford. Pergamon Press, 1983, 547-563.
9. Campbell S, Johnstone FD, Holt EM et al: Anencephaly: Early ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. 3th Norwalk, CT. Appleton-Century-Crofts. 1985.
10. Carlan SJ, Angel JL, Leo J, Freeney J: Cephalocele involving the oral cavity. *Obstet Gynecol* 1990; 75:494-6.
11. Clewes JS, Lewin E: Ultrasound case study of holoprosencephaly. *Radiogr Today* 1988; 54:42.
12. Cohen MM: Perspectives on holoprosencephaly. *Ann Genet* 1989; 32:169.
13. Cohen MM: Perspective on holoprosencephaly: Part I: Epidemiology, genetics and syndromology. *Teratology* 1989; 40:211.
14. Cohén R, Zapata L: Diagnóstico de las malformaciones del sistema nervioso central por ultrasonido. *Rev Obstet Ginec Venezuela* 1985; 45:131-141.
15. Cohén R, Zapata L: Diagnóstico prenatal del síndrome de Meckel-Gruber. *Rev Obstet Ginecol Venezuela* 1985; 45:63-67.
16. Comstock CH, Culp D, Gonzalez J et al: Agenesis of the corpus callosum in the fetus: its evolution and significance. *J Ultrasound Med* 1985; 4:613.
17. Chervenak FA, Berkowitz RL, Tortora M et al: The management of fetal hydrocephalus. *Am J Obstet Gynecol* 1985; 151:933.
18. Chervenak FA, Romero R: Is there a role for fetal cephalocentesis in modern obstetrics? *Am J Perinatol* 1984; 1:170.
19. Chervenak FA, Isaacson G, Mahoney MJ et al: Diagnosis and management of fetal cephalocele. *Obstet Gynecol* 1984; 64:86-90.
20. Davies H, Kirman BH: Microcephaly. *Arch Dis Child* 1962; 37:623.
21. DeMyer W: Classification of cerebral malformations. *Birth Defects* 1971; 7:78.
22. Dempsey P, Koch H: In utero diagnosis of the Dandy-Walker syndrome: differentiation from extra-axial posterior fossa cyst. *JCU* 1981; 9:403-5.
23. Dobyns WB: The neurogenetics of lissencephaly. *Neurol Clin* 1989; 7:89-105.
24. Fadel HE: Antenatal diagnosis of fetal intracranial anomalies. *J Child Neurol* 1989; 4(S):107(S).
25. Fileni A, Colosimo C, Mirk P et al: Dandy Walker syndrome: Diagnosis in utero by means of ultrasound and CT correlations. *Neuroradiology* 1983; 24:233.
26. Filly R, Chinn D, Callen P: Alobar holoprosencephaly: Ultrasonographic prenatal diagnosis. *Radiology* 1984; 151:455.
27. Fiske CE, Filly RA: Ultrasound evaluation of the normal and abnormal fetal neural axis. *Radiol Clin North Am* 1982; 20:285.
28. Fiske CE, Filly RA: Evaluación ultrasonográfica del eje neural fetal normal y patológico. En: Callen P: *Ultrasonografía en Obstetricia y Ginecología*. 1ª edic. Edit. Panamericana, Buenos Aires. 1985; 103-18.

29. Friday RO, Schwartz DB, Tuffli GA: Spontaneous intrauterine resolution of intraventricular cystic masses. *J Ultrasound Med* 1985; 4:385
30. Frigoletto FD, Birnholtz JC, Greene MF: Antenatal treatment of hydrocephalus by ventriculoamniotic shunting. *JAMA* 1982; 248:2496.
31. Gebarski SS, Gebarski KS, Bowerman RA et al: Agenesis of the corpus callosum: Sonographic features. *Radiology* 1984; 151:443.
32. Goyenechea F. Quistes Aracnoideos. [http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/neurocuba/quistes\\_aracnoideos.pdf](http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/neurocuba/quistes_aracnoideos.pdf)
33. Grundy HO, Niemeyer P, Rupani MK, Ward VF, Wassman ER: Prenatal detection of cyclopia associated with interstitial deletion of 2p. *Am J Med Genet* 1989; 34:268.
34. Glick PL, Harrinson MR, Nakayama DK et al: Management of ventriculomegaly in the fetus. *J Pediatr* 1984; 105:97-105.
35. Gloeb DJ, Valdes-Dapena M, Salman F, O'Sullivan MJ, Quetel TA: The Goldstone syndrome: report of a case. *Pediatr Pathol* 1989; 9:337-43.
36. Goldstein RB, La Pidus AS, Filly RA, Cardoza J: Mild lateral cerebral ventricular dilatation in utero: clinical significance and prognosis. *Radiology* 1990; 176:237-42.
37. Gurewitsch ED, Chervenak F: Ultrasound diagnosis and fetal therapy of hydrocephalus, open neural tube defects and ventral wall defects. In Evans MI, Rodeck CH eds. *Ultrasound and Fetal Therapy*. The Parthenon Pub, New York, USA, 2000:113-26.
38. Hammer F, Scherre C, Bauman H, Briner J, Schinzel A: Inienzephalie: prenatale und postnatale befunde. *Geburtshilfe Fraueukeilkd* 1990; 50:491-4.
39. Helmuth R, Weaver D, Wills E: Holoprosencephaly, ear abnormalities, congenital heart defect, and microphallus in a patient with 11q- mosaicism. *Am J Genet* 1989; 32:178-81.
40. Hidalgo H, Bowie J, Rosenberg ER et al: In utero sonographic diagnosis of fetal cerebral anomalies. *AJR* 1989; 139:143.
41. Hill LM, Breckle R, Bonebrake CR: Ultrasonic findings with holoprosencephaly. *J Reprod Med* 1982; 27:172.
42. Hirsch JH, Cyr D, Eberhard H et al: Ultrasonographic diagnosis of an aneurysm of the vein of Galen in utero by duplex scanning. *J Ultrasound Med* 1983; 2:231.
43. Hobbins JC, Grannum PA, Berkowitz RL, Silverman R, Mahoney MJ: Ultrasound in the diagnosis of congenital anomalies. *Am J Obstet Gynecol* 1979; 134:331-45.
44. Hogge WA, Dungan JS, Brooks MP, Dilks SA, Abbit PL, Thiagarajad S: Diagnosis and management of prenatally detected myelomeningocele: a preliminary report. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163:1061-4.
45. Islas LP, Solís H, Galicia L, Monzoy MA: Frecuencia de Malformaciones del Sistema Nervioso Central en el Recién Nacido. Experiencia de cinco años en el Hospital General de México. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2005;68:71-75.
46. Kim TS, Cho S, Dickson DW: Aprosencephaly: review of the literature and report a case with cerebellar hypoplasia, pigmented epithelial cyst and Rathke's cleft cyst. *Acta Neuropathol* 1990; 79:424.
47. Kirkinen P, Jouppila P, Valkeakari T et al: Ultrasonic evaluation of Dandy Walker Syndrome. *Obstet Gynecol* 1982; 59:58S.
48. Kurtz AB, Wapner RJ, Rubin CS et al: Ultrasound criteria for in utero diagnosis of microcephaly. *J Clin Ultrasound* 1980; 8:11.
49. Lee TG, Warren BH: Antenatal diagnosis of hydranencephaly by ultrasound: Correlation with ventriculography and CT. *JCU* 1977; 5:521.
50. Mannes EJ, Crelin ES, Hobbins JC et al: Sonographic demonstration of fetal acrania. *AJR* 1982; 139:181.
51. Manning FA, Lange IR, Morrison I, Harman C: Tratamiento del feto intraútero: desarrollo de conceptos. *Clin Obstet Ginec* 1984; 2:485-500.
52. Mao K, Adams J: Antenatal diagnosis of intracranial arteriovenous fistula by ultrasonography. Case report. *Brit J Obstet Gynaecol* 1983; 90:872.
53. McGahan JP, Nyberg DA, Mack LA: Sonography of facial features of alobar and semilobar holoprosencephaly. *AJR Am J Roentgenol* 1990; 154:143.
54. Meizner I, Barki Y, Tadmor R, Katz M: In utero ultrasonic detection of fetal arachnoid cyst. *JCU* 1988; 16:506-9.
55. Michejda M, Queenan JT, McCullough D: Present status of intrauterine treatment of hydrocephalus and its future. *Am J Obstet Gynecol* 1986; 155:873-82.
56. Müller F, O'Rahilly R: Mediobasal prosencephalic defects, including holoprosencephaly an cyclopya, relation to the development of human forebrain. *Am J Anat* 1989; 185:391.
57. Murphy KJ, PeBenito R, Storm RL, Ferretti C, Lui DP: Walker-Warburg syndrome. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1990; 11:103
58. Nicolaidis K, Campbell S, Gabbe S et al: Ultrasound screening for spina bifida: Cranial and cerebellar signs. *Lancet* 1986; 2:72.
59. Ordorica SA, Marks F, Frieden FJ, Hoskins IA, Young BK: Aneurysm of the vein of Galen: a new cause for Ballantyne syndrome. *Am J Obstet-Gynecol* 1990; 162:1166-7.
60. Ostlere SJ, Irving HC, Lilford RJ: Choroid plexus cysts in the fetus. *Lancet* 1987; 1:1491.
61. Ostlere SJ, Irving HC, Lilford RJ: Fetal choroid plexus cyst: a report of 100 cases. *Radiology* 1990; 175:753-5.
62. Pilu G, Romero R, Jeanty P et al: Criteria for the antenatal diagnosis of holoprosencephaly. *Am J Perinatol* 1987; 4:41.
63. Pilu G, Romero R, Reece A, Goldstein I, Hobbins J, Bovicelli L: Subnormal cerebellar in fetus with spina bifida. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 162:322-7.
64. Roach ES, Laster DW, Summer TE et al: Posterior fossa arachnoid cyst demonstrated by ultrasound. *J Clin Ultrasound* 1982; 10:88.
65. Romero R, Pilu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC: Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies. Appleton & Lange. California, 1988.

66. Russ PD, Pretorius D, Johnson MJ: Dandy-Walker syndrome: a review of fifteen cases evaluated by prenatal sonography. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 161:401-6.
67. Saulny de Jorgez J, Azuaga A, Carrillo A, Turmero J, Zilianti M, Paiva Z, Arcia O: Diagnóstico Perinatal de Holoprosencefalia. *Rev Obstet Ginecol Venezuela* 1986; 46:147-49.
68. Sosa Olavarria A: Ciemopatías del Sistema Nervioso Central. Parte I. *Revista Venezolana de Neurología y Neurocirugía* 1991; 5(1):1-15.
69. Sosa Olavarria A: Ciemopatías del Sistema Nervioso Central. Parte II. *Revista Venezolana de Neurología y Neurocirugía*. 1991; 5(2):53-69.
70. Spirt BA, Olipbant M, Gordon LP: Fetal central nervous system abnormalities. *Radiol Clin North Am* 1990; 28:59-73.
71. Van den Hof MC, Nicolaidis KH, Campbell J, Campbell S: Evaluation of the lemon and banana signs in one hundred thirty fetuses with open spina bifida. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 162:322.
72. Vintzileos AM, Eisenfeld LI, Campbell WA et al: Prenatal ultrasonic diagnosis of arteriovenous malformation of the vein of Galen. *Am J Perinatol* 1986; 3:209.
73. Vintzileos A, Ingardia CJ, Nochimson DJ: Congenital hydrocephalus: a review and protocol for perinatal management. *Obstet Gynecol* 1983; 62:539.
74. Wilson WG, Shanks DE, Sudduth KW, Couper KA, McIlhenny J: Holoprosencephaly and interstitial deletion of 2 (p2101p2109). *Am J Med Genet* 1989; 34:252.







## ECOGRAFÍA EN LA ANEMIA FETAL

Alberto Bermúdez Zorrilla

La anemia fetal consiste en una disminución de la masa eritrocitaria sanguínea o del contenido de hemoglobina en los eritrocitos determinando una incapacidad para el transporte de oxígeno a los diferentes tejidos fetales. Esta patología incrementa de forma notable la morbi-mortalidad fetal. La anemia fetal se clasifica en leve, moderada y severa en base al grado de desviación de la hemoglobina fetal media para la

edad gestacional. La anemia severa tiene un déficit mayor a 7 g/dl de hemoglobina, la cual aparece después de la semana 16 debido a la inmadurez del sistema retículo-endotelial y se caracteriza por la presencia de circulación hiperdinámica, hidrops y muerte fetal (1). Los diferentes rangos de hemoglobina han sido establecidos a través de muestras de sangre por cordocentesis (Tabla 1).

Existen muchas causas de anemia fetal pudiéndose clasificar en inmune y no inmune (Tabla II). La más común es la destrucción de glóbulos rojos fetales por anticuerpos maternos, fenómeno conocido como iso-inmunización. Su principal causa es la sensibilización materna al antígeno D del grupo Rh, en este caso el feto portador de glóbulos rojos RH positivo induce una respuesta inmunológica en la madre RH negativa que genera anticuerpos que cruzan la placenta causando aglutinación y hemólisis de los eritrocitos fetales. La administración de inmunoglobulina anti-D pre y postnatal a todas las embarazadas Rh (-) ha disminuido la incidencia de la enfermedad hemolítica de 45 por 10.000 nacidos a 10,6 por 10.000 en países desarrollados (2). Sin embargo, no se ha eliminado el problema de la iso-inmunización, ya que ésta también puede ser secundaria a otros antígenos del glóbulo rojo fetal, como el grupo clásico

Tabla 1.

Semanas de gestación	RANGOS DE REFERENCIA PARA CONCENTRACIÓN DE HEMOGLOBINA EN FUNCIÓN DE LA EDAD GESTACIONAL <sup>6</sup>				
	1.16	Múltiplos de la mediana (mediana)			0.55
	1.00	0.84	0.65	0.55	
18	12.3	10.6	8.9	6.9	5.8
20	12.9	11.1	9.3	7.2	6.1
22	13.4	11.6	9.7	7.5	6.4
24	13.9	12.0	10.1	7.8	6.6
26	14.3	12.3	10.3	8.0	6.8
28	14.6	12.6	10.6	8.2	6.9
30	14.8	12.8	10.8	8.3	7.1
32	15.2	13.1	10.9	8.5	7.2
34	15.4	13.3	11.2	8.6	7.3
36	15.6	13.5	11.3	8.7	7.4
38	15.8	13.6	11.4	8.9	7.5
40	16.0	13.8	11.6	9.0	7.6

Rango normal 1.16-0.84 MoM.  
 0.84-0.65 MoM: anemia leve  
 0.65-0.55 MoM: anemia moderada  
 < 0.55 MoM: anemia severa

(ABO) y a los más de 50 antígenos irregulares (ej. C, c, Kell, etc.)<sup>(3)</sup>. En las mujeres Rh (-) sensibilizadas, la anemia fetal puede ser sospechada por los antecedentes maternos, los títulos de anticuerpos anti-Rh o por signos ecográficos.

Tradicionalmente, para confirmar la sospecha de anemia fetal era necesario un procedimiento invasivo (amniocentesis) para obtener líquido amniótico (LA). En el LA es posible estimar la concentración de bilirrubina que refleja el grado de hemólisis y por ende la anemia fetal. Se realiza una espectrofotometría del LA y se calcula el delta de la densidad óptica a los 450 nm. Este valor se grafica en las curvas de Liley para gestaciones de más de 27 semanas.

La curva de Liley tiene tres zonas: zona 1 (enfermedad hemolítica mínima), zona 3 (enfermedad severa) y zona 2 intermedia. En casos de anemia severa deberá decidirse la interrupción del embarazo, o una cordocentesis para confirmar el diagnóstico. Sin embargo, esta metodología presenta problemas: no puede predecir el desarrollo de anemia de causa no hemolítica como en la isoimmunización al antígeno Kell (5), o anemias de causa no inmunológica y las curvas de Liley no sirven para embarazos menores a 27. La cordocentesis se considera el "gold standard" para el diagnóstico exacto del estado hematológico fetal; sin embargo, tiene un importante riesgo de complicaciones, tales como infección, hemorragias, bradicardia fetal, ruptura prematura de membranas, y muerte fetal. (6,7) Además, en un embarazo con isoimmunización, un solo procedimiento no es suficiente, y si una cordocentesis inicial no demuestra anemia, el riesgo de desarrollar anemia persiste, y el momento y la frecuencia de las próximas cordocentesis son arbitrariamente determinadas. Tradicionalmente, la amniocentesis ha sido utilizada para seleccionar los casos que necesitan

CAUSAS MÁS COMUNES DE ANEMIA FETAL <sup>(4)</sup>
<b>INMUNES</b>
Anticuerpos Anti D
Anticuerpos contra K del sistema Kell
Anticuerpos contra Fya del sistema Duffy
<b>NO INMUNES</b>
Infección por Parvovirus B19
Alfatasemia homocigótica (la más común en el sureste asiático)
Hemorragia materno fetal crónica
Transfusión feto a feto
Causas idiopáticas

Tabla 2.

cordocentesis aunque también esta prueba invasiva tiene significativas desventajas. Los resultados más confiables para predecir anemia fetal en líquido amniótico son en embarazos mayores a 27 semanas por lo que la exactitud para identificar fetos anémicos tempranamente es controversial, además no hay datos confiables respecto a la frecuencia óptima para repetir esta prueba diagnóstica<sup>(8,9)</sup>. Otra desventaja de la amniocentesis es que selecciona pacientes para cordocentesis de los cuales el 70% de los fetos tienen anemia leve o no son anémicos (6), es decir realizaríamos amniocentesis a un 70% de pacientes que no lo ameritan, con todos los riesgos intrínsecos al procedimiento per sé. Por otra parte, la cordocentesis y la amniocentesis pueden causar empeoramiento de la isoimmunización materna, posiblemente debido a hemorragia materno fetal y por lo tanto un feto que inicialmente no era anémico o sólo levemente puede llegar a requerir transfusiones como resultado de la estimulación de la respuesta inmunológica consecuencia directa de las pruebas invasivas.

Se sabe que la velocidad de un fluido es inversamente proporcional a su

densidad. Si estimamos la velocidad de flujo sanguíneo fetal, podremos obtener conclusiones respecto de la densidad de la sangre, y el principal componente de su densidad es la concentración de glóbulos rojos. Hoy es posible evaluar la velocidad del flujo sanguíneo fetal mediante el Doppler; esta medición es posible en la arteria cerebral media porque permite un abordaje con un ángulo de insonación de 0°. De este modo, se ha propuesto que la medición del pico de la velocidad sistólica de la arteria cerebral media (PVS de ACM) mediante Doppler, es una manera no invasiva y eficiente de predecir anemia fetal, evitando la necesidad de efectuar una amniocentesis, y difiriendo las técnicas invasivas hasta que la transfusión fetal sea necesaria (7,8,10,11). Para medir el PVS de la ACM se debe obtener una sección axial del cerebro fetal que incluya el tálamo y cavum del septum pelúcido, luego con un movimiento a caudal y usando el Doppler color se ubica el polígono de Willis encontrándose el nacimiento de la arteria cerebral media. La arteria proxima al transductor se aumenta a 50% de la imagen, se aplica un volumen de muestra de 1-2 mm y se ubica a 1 cm del origen de

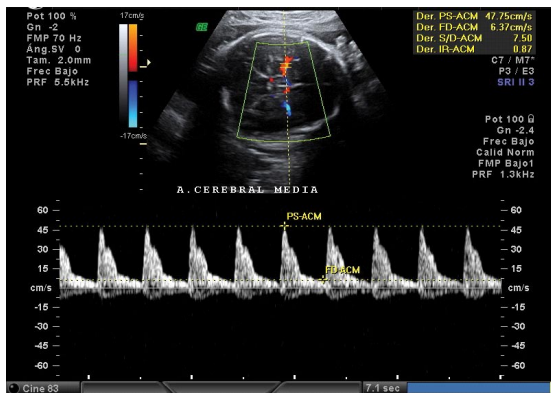


Figura 1: Doppler color de la arteria cerebral media. Angulo de insonación 0 grados.

la arteria para realizar la medición. El haz del ultrasonido se mantiene en 0° con respecto al flujo arterial (Figura 1). Se obtienen ondas similares en 3 tomas y se elige la más alta. La forma de medición antes descrita permite reproducibilidad inter e intra observador. La arteria cerebral media proporciona el 80% del volumen sanguíneo cerebral, se caracteriza por ser una onda de mediana-alta resistencia con índice sistólico/diastólico mayor a 3 con vasodilatación fisiológica entre las 15 y 20 semanas y hacia el término reflejando alto grado de actividad metabólica.

A finales de la década de los ochenta algunos investigadores se dieron a la tarea de buscar un método no invasivo para detectar anemia fetal, entre los cuales se encuentran los trabajos del grupo de Nicolaides y cols.<sup>(11)</sup> los cuales evaluaban mediante ecografía el grosor placentario, volumen intraperitoneal, relación entre la circunferencia cefálica y abdominal etc, cuyos resultados no fueron nada alentadores. En la década de los 90 surgen los trabajos de Mari y cols.<sup>(6)</sup>, quienes en un estudio inicial determinaron en forma transversal los valores del PVS de la ACM en 135 fetos sanos desde las 15 semanas hasta las 42. Los compararon con el PVS de la ACM de 23 fetos en riesgo de anemia que fue-

ron sometidos a cordocentesis para evaluación del hematocrito, así se establecieron los valores normales del PVS de la ACM en función de la edad gestacional. Determinaron un punto de corte del PVS de la ACM para distinguir los fetos anémicos de los sanos desarrollando un test para detectar anemia fetal usando los datos de ambos grupos. Para confirmar los resultados, éstos fueron aplicados en forma prospectiva a un grupo de 16 fetos en riesgo de anemia, ninguno de los fetos anémicos de este grupo tuvo valores de PVS de ACM por debajo de la media normal demostrando que existe una relación inversa entre el PVS de la ACM y el hematocrito fetal (8). El mismo grupo evidenció, posteriormente, que el PVS de la ACM disminuye al aumentar el hematocrito post transfusión reforzando los resultados anteriores (11). Usando sus propios datos, estos investigadores estudiaron, de modo prospectivo, la capacidad del PVS de ACM para predecir anemia fetal (13) en 111 fetos que estaban en riesgo de anemia, a los que se les realizó un Doppler de la ACM previo a la cordocentesis y se comparó con los valores de referencia obtenidos de 256 fetos que fueron sometidos a cordocentesis por otras causas. Encontraron que el límite óptimo del PVS de la ACM para identificar anemia moderada o severa era de

1,5 MoM (múltiplos de la mediana) con una sensibilidad de casi 100% y un 12% de falsos positivos. Basado en sus resultados, la decisión de realizar cordocentesis, en 125 fetos en riesgo de anemia por isoimmunización mostró lo siguiente: Se midió PVS de la ACM y de ser normal se controló con mediciones seriadas cada 7 a 14 días, si eran alterados se sometían a cordocentesis. Se tomó el valor de corte de 1,5 MoM para realizar cordocentesis. Hubo 90 fetos con Doppler normal de los cuales 2 recién nacidos presentaron anemia. De los 35 fetos con Doppler alterado, 28 tenían menos de 35 semanas y 7 más de 35 semanas, estos últimos fueron inducidos y ninguno tenía anemia al nacer. De los 28 menores de 35 semanas todos fueron sometidos a cordocentesis, 15 tenían anemia moderada o severa, 5 anemia leve y 8 no tenían anemia. Los autores concluyeron que el Doppler de ACM tiene una buena sensibilidad y especificidad para anemia moderada y severa antes de las 35 semanas. El método, según estos autores, no es útil después de las 35 semanas para detectar anemia fetal (14). La evaluación retrospectiva del PVS de ACM y el hematocrito previo a la primera transfusión entre las 15 y 35 semanas mostró una relación significativa entre el aumento de la PVS de la ACM en más de una desviación estándar y el grado de anemia fetal (15).

#### DOPPLER VS. ESPECTROFOTOMETRÍA DEL LÍQUIDO AMNIÓTICO

Posteriormente se hizo necesaria la demostración de su utilidad clínica para el manejo de pacientes en riesgo de anemia, comparándolo con el estándar (espectrofotometría de LA). Se evaluó de modo prospectivo a 28 fetos en riesgo de anemia y Coombs indirecto positivo (>1/16) manejados con espectrofotometría

de LA. Se les midió PVS de ACM previo a la realización de la amniocentesis y cordocentesis, 21 fetos presentaban anemia moderada y 7 severa. Al comparar los resultados para predecir anemia encontraron que la sensibilidad era igual para ambos métodos, tanto para anemia moderada como severa. En cambio la especificidad era claramente superior para el Doppler de la ACM (9). En otro estudio similar, retrospectivo, se manejó con el esquema convencional (espectrofotometría) a 28 fetos en riesgo de anemia por isoimmunización, a todos se realizó la medición del PVS de la ACM. Fueron sometidos a amniocentesis 24 fetos, 4 no requirieron el procedimiento dado a que no se alteraron los títulos maternos del Coombs, a 9 se les realizó cordocentesis encontrándose anemia leve o hematocrito normal a 5 casos, 3 tenían anemia severa y uno moderada. En este estudio el Doppler de la ACM fue mejor como predictor de anemia moderada o severa que el manejo convencional con el  $\Delta$ DO 450 nm del LA (16). En un estudio transversal se comparó el Doppler de la ACM y el estudio del líquido amniótico como predictores de anemia fetal.

Se midió PVS de la ACM a 38 fetos en riesgo de anemia, a 22 de ellos se les realizó amniocentesis. Los investigadores encontraron que ambos test son igualmente eficaces como predictores de anemia fetal, concluyendo que el Doppler era levemente mejor teniendo la ventaja de ser no invasivo (17). Recientemente se evaluó de modo prospectivo, el Doppler de la ACM con la espectrofotometría de LA para predecir anemia fetal en 165 fetos en riesgo de anemia por isoimmunización, encontrándose que 74 fetos presentaban anemia severa, y 25 fetos presentaban anemia leve. El Doppler fue superior al es-

tudio del LA, llevando a los autores a concluir que la amniocentesis puede ser reemplazada por la medición del PVS de la ACM para detectar anemia severa en embarazos Rh negativos sensibilizados (18).

### SEGUIMIENTO DE LOS FETOS CON RIESGO DE ANEMIA

Uno de los problemas del control de los fetos con riesgo de anemia es que se trata de una patología evolutiva, sea por la progresión del daño o por el tratamiento. Es deseable seguir a estos fetos y adoptar decisiones de tratamiento o resolución del embarazo. El seguimiento de los fetos es un problema para el manejo clásico pues muchas veces implica amniocentesis seriadas, con los riesgos propios del procedimiento. Existen demostraciones de la utilidad del Doppler de ACM en seguimiento de fetos afectados. Los cambios en la ACM se han establecido longitudinalmente para predecir cuáles fetos desarrollarán anemia severa. Se analizó la factibilidad de usar la pendiente de PVS de la ACM para identificar aquellos fetos que desarrollarán anemia severa y por lo tanto requerirán un control más estricto y periódico. Se encontró que no sólo el grado de desviación de la mediana del PVS de la ACM se correlaciona con una disminución en el hematocrito, sino que también se relaciona a la pendiente o tasa de ese cambio, sugiriendo que esta prueba puede ser utilizada en la vigilancia fetal<sup>(19)</sup>. En relación a los controles de fetos transfundidos los estudios demuestran que el PVS de la ACM disminuye luego de corregir la anemia, y que no se afecta la validez de los nomogramas en relación a la respuesta al tratamiento, permitiendo el seguimiento de los pacientes transfundidos (11,20,21).

### DOPPLER EN ANEMIA NO INMUNOLÓGICA

Si bien la prueba fue desarrollada y evaluada para predecir el riesgo de anemia por isoimmunización y hemólisis, el PVS de la ACM también ha sido usado como predictor de anemia fetal de otro origen. Dos estudios, uno de diseño prospectivo (22) y uno retrospectivo (23) demostraron más de 90% de sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de anemia fetal secundaria a infección por Parvovirus B19. Los investigadores concluyen que el método es confiable no sólo para predecir anemia por isoimmunización sino que además para infección por parvovirus B19, y que la prueba mantiene su utilidad después de las transfusiones (22,23). Un grupo de investigadores evaluó el uso del PVS de la ACM para diagnosticar anemia fetal posterior a la muerte intrauterina de un gemelo en embarazos monocoriónicos. Se realizó medición del Doppler de la ACM, previo a la cordocentesis, en 20 gemelos sobrevivientes monocoriales luego de complicarse por transfusión feto-fetal, en 10 fetos confirmaron anemia. Los investigadores encontraron una correlación estadísticamente significativa entre el PVS de la ACM y la concentración de hemoglobina, concluyendo que en estos casos el Doppler de la ACM es un método confiable para predecir anemia en el feto sobreviviente (24). Se ha demostrado que la anemia fetal secundaria a la isoimmunización por antígeno Kell no es secundaria a hemólisis (5). Se evaluó de modo prospectivo, en 27 fetos en riesgo de anemia por esta causa, la capacidad del Doppler de ACM para predecir anemia fetal, se observó una muy buena correlación entre los hallazgos del Doppler y la concentración de hemoglobina. Los autores concluyen que el Doppler del PVS de la ACM es

un método confiable como predictor de anemia fetal por inmunización por grupo Kell (25). De un modo similar, aunque en reportes aislados, se ha intentado el uso de la medición de PVS de la ACM como predictor de anemia fetal en etiologías tales como anemia fetal secundaria a sangrado por perforación intestinal en fibrosis quística (26), a un gran corioangioma (27), por alfa talasemia homocigota (28). En todos estos reportes se encontró que el Doppler de la ACM fue útil en el diagnóstico y manejo de la anemia.

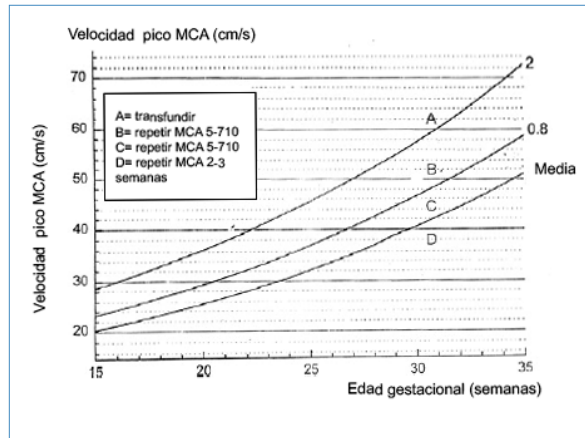


Figura 2. Manejo de la anemia fetal con MCA PSV.

### MANEJO DEL FETO CON RIESGO DE ANEMIA

En base a la evidencia de los últimos estudios, Mari y Detti proponen las siguientes pautas para el manejo y seguimiento de los embarazos con alto riesgo de anemia fetal<sup>(13,19)</sup>.

1. En fetos con riesgo de anemia fetal, realizar MCA PSV; si es menor de 1.5 MoM, repetir cada semana durante 3 semanas.
2. Si la MCA PSV es mayor de 1.5 MoM realizar cordocentesis con posibilidades de transfusión intrauterina.
3. Si la MCA PSV permanece menor a 1.5 MoM, ubicar en la gráfica de la pendiente de la figura 2. Si los valores están a la derecha de la línea de puntos (no anémicos o sanos), el examen, se repetirá en 2 a 4 semanas según el riesgo inicial de la paciente.  
Bajo riesgo: (T de Coombs 1:16-1:32) Repetir en 4 semanas.  
Alto riesgo: (T Coombs > 1:32). Repetir MCA-PSV en 2 semanas.
4. Si el MCA-PSV se ubica entre la línea punteada y la central, se

- repetirá cada 1 a 2 semanas según sea de bajo o alto riesgo.  
Bajo riesgo: (T de Coombs 1:16-1:32): Repetir en 2 semanas.  
Alto riesgo: (T Coombs > 1:32): Repetir en 1 semana.
5. Si se ubica a la izquierda de la línea central y la MCA PSV es menor 1.50 MoM (Figura 2), se repetirá cada semana.
6. Si es mayor de 35 semanas, y la MCA PSV es mayor 1.50 MoM, resolución del embarazo previa confirmación y/o inducción de madurez pulmonar fetal.
7. Otra opción (con respecto al numeral 6), si la MCA PSV es mayor 1.50 MoM, evaluar cada 3 a 4 días la tendencia y si es al incremento, resolución del embarazo previa confirmación e inducción de la madurez pulmonar fetal.

El examen que hoy constituye el estándar de manejo de la isoimmunización fetal (espectrofotometría de LA) dista de ser ideal. Numerosos trabajos demuestran que es además superado por la medición del PVS de ACM. La medición de PVS de ACM

como prueba diagnóstica de anemia fetal reemplaza el manejo convencional de la espectrofotometría del LA, al tener una capacidad diagnóstica mayor, ser una prueba no invasiva, permitir la evaluación longitudinal de los casos y ser útil en el diagnóstico de anemia no hemolítica. Al requerirse que todo centro de medicina materno-fetal tenga la capacidad de realizar esta evaluación, será indispensable la enseñanza y entrenamiento de este examen por parte de los distintos centros formadores de la especialidad.

Ver tabla de PS de ACM en Anexos o ingresar a [www.perinatology.com](http://www.perinatology.com).



## BIBLIOGRAFIA

- Segata M, Mari G. Fetal anemia: new technologies. *Current Opinions Obstet Gynecol* 2004; 16: 153-58.
- Chavez GF, Mulinare J, Edmonds LD. Epidemiology of Rh hemolytic disease of the newborn in the United States. *JAMA* 1991;265:3270-4.
- Segata M, Mari G. Fetal anemia: new technologies. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2004;16 (2):153-8.
- Liley AW. Liquor amnii analysis in the management of the pregnancy complicated by rhesus sensitization. *Am J Obstet Gynecol* 1961;82:1359-70.
- Vaughan J, Manning M, Warwick R, Letsky E, Murray N, Roberts I. Inhibition of erythroid progenitor cells by anti-kell antibodies in fetal alloimmune anemia. *N Engl J Med* 1998;338:798-803
- Mari G, Deter RL, Carpenter RL, Rahman F, Zimmerman R, Moise KJ Jr, et al. Noninvasive diagnosis by Doppler ultrasonography of fetal anemia due to maternal red-cell alloimmunization. *N Engl J Med* 2000; 342:9-14.
- Kamp I, Klumper F, Oepkes D, Meerman R, Scherjon S, Vandenbussche F, et al. Complications of intrauterine intravascular transfusion for fetal anemia due to maternal red-cell alloimmunization. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192, 171e7.
- Mari G, Adrignolo A, Abuhamad AZ, et al. Diagnosis of fetal anemia with doppler ultrasound in the pregnancy complicated by maternal blood group immunization. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5:400-405.
- Nishie E, Brizot M, Liao A, Carvalho M, et al. A comparison between middle cerebral artery peak systolic velocity and amniotic fluid optical density at 450 nm in the prediction of fetal anemia. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 188(1):214-219.
- Mari G, Adrignolo A, Abuhamad AZ, Pirhonen J, Jones DC, Ludomirsky A, et al. Diagnosis of fetal anemia with Doppler ultrasound in the pregnancy complicated by maternal blood group immunization. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995;5:400- 5.
- Mari G, Raham F, Olofsson P, Oscan T, Copel J. Increase of fetal hematocrit decreases the middle cerebral artery peak systolic velocity in pregnancies complicated by rhesus alloimmunization. *J Matern Fetal Med* 1997;6:206-8.
- Nicolaides KH, Fontanarosa M, Gabbe SG, Rodeck CH. Failure of ultrasonographic parameters to predict the severity of fetal anemia in rhesus isoimmunization Harris-Birthright Research Centre for Fetal Medicine, Department of Obstetrics and Gynaecology, Kings' College School of Medicine and Dentistry, London, England *Am.J Obstet. Gynecol.* 158. 920-6 (1.988)
- Mari G, Russell L, Deter RL, Carpenter RL. Noninvasive diagnosis by Doppler ultrasonography of fetal anemia due to maternal red-cell alloimmunization. Collaborative Group for Doppler Assessment of the Blood Velocity of Anemic Fetuses. *N Engl J Med* 2000;342:9-14.
- Zimmermann R, Durig P, Carpenter RL, Mari G. Longitudinal measurement of peak systolic velocity in the fetal middle cerebral artery for monitoring pregnancies complicated by red-cell alloimmunization -A prospective, multicenter trial with intention to treat. *Br J Obstet Gynecol* 2002;109:746-52.
- Teixeira JMA, Duncan K, Letsky E, Fisk NM. Middle cerebral artery peak systolic velocity in the prediction of fetal anemia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 15:205-8.
- Pereira L, Jenkins TM, Berghella V. Conventional management of maternal red cell alloimmunization compared with management by Doppler assessment of middle cerebral artery peak systolic velocity. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:1002-6.
- Bullock R, Martin W, Coomarasamy A, Kilby M. Prediction of fetal anemia in pregnancies with red-cell alloimmunization: comparison of middle cerebral artery peak systolic velocity and amniotic fluid OD450. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25:331-4.
- Oepkes D, Seaward G, Vandenbussche FPHA, Windrim R, Kigdom J, Beyene J, et al. Doppler ultrasound versus amniocentesis to predict fetal anemia. *N Engl J Med* 2006;355:156-64.
- Detti L, Mari G, Akiyama M, Cosmi D, Moise K, Stefos T, et al. Longitudinal assessment of the middle cerebral artery peak systolic velocity in healthy fetuses and in fetuses at risk for anemia. *Am J Obstet Gynecol* 2002;187:937-9.
- Stefos T, Cosmi E, Detti L, Mari G. Correction of fetal anemia on the middle cerebral artery peak systolic velocity. *Obstet Gynecol* 2002;99:211-5.
- Sikkel E, Vandenbussche FPHA, Oepkes D, Klumper FJCM, Teunissen KAK, Meerman RH, et al. Effect of an increase of the hematocrit on middle cerebral artery peak and umbilical vein maximum velocities in anemic fetuses. *Fetal Diagn Ther* 2003;18:472-8.
- Delle Chiaie L, Buck G, Grab D, Terinde R. Prediction of fetal anemia with doppler measurement of the middle cerebral artery peak systolic velocity in pregnancies complicated by maternal blood group alloimmunization or parvovirus B19 infection. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:232-6.
- Cosmi E, Mari G, Delle Chiaie L, Detti L, Akiyama M, Murphy J, et al. Non invasive diagnosis by doppler ultrasonography of fetal anemia resulting from parvovirus infection. *Am J Obstet Gynecol* 2002;187: 1290-3.
- Senat M, Loizeau S, Couderc S, Bernard JP, Ville Y. The value of middle cerebral artery peak systolic velocity in the diagnosis of fetal anemia after intrauterine death of one monochorionic twin. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:1320-4.
- Van Dongen H, Klumper FJCM, Sikkel E, Vandenbussche FPH, Oepkes D. Non invasive tests to predict fetal anemia in Kell-alloimmunized pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:341-5.
- Rijhsinghani A, Hansen W, Phan B. Cystic fibrosis presenting as fetal anemia. A case report. *J Reprod Med* 2002;47:686-8.
- Hamill N, Rijhsinghani A, Williamson R, Grant S. Prenatal diagnosis and management of fetal anemia secondary to a large chorioangioma. *Obstet Gynecol* 2003;102(part 2):1185-8.
- Leung W, Oepkes D, Seaward G, Ryan G. Serial sonographic findings of four fetuses with homozygous alpha-thalassemia-1 from 21 weeks onwards. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19:56-9.



## ECOGRAFÍA 3D/4D EN OBSTETRICIA

Mario S. F. Palermo, Emerson Murua,  
Marcelo Aguilar, Sebastián Sticotti

### INTRODUCCIÓN

Las ecografías tridimensional (3D) y de 4 dimensiones (4D) en tiempo real constituyen una nueva modalidad para la adquisición de imágenes ecográficas de gran realismo y calidad. Esta nueva tecnología permite obtener imágenes de “volúmenes”, reemplazando a las imágenes convencionales planares en dos dimensiones y extendiendo los límites del diagnóstico ecográfico prenatal. La ecografía obstétrica tridimensional del útero grávido nos permite evaluar al feto en una forma hasta ahora imposible e inimaginable con calidad similar al video digital, y se convierte entonces en una herramienta fundamental para el diagnóstico prenatal. Existen pocas o ninguna otra disciplina dentro de la salud en la que el avance tecnológico haya permitido un cambio revolucionario semejante, y el desarrollo de nuevos métodos y estrategias para el diagnóstico necesariamente deben estar asociados a una adaptación simultánea de los profesionales, que son los destinatarios y son quienes deben en forma rápida y eficiente conocer el método, utilizarlo, evaluarlo y descubrir las nuevas posibilidades que ofrece la nueva tecnología para la atención de los pacientes.

Las ecografías 3D y 4D en tiempo real que permiten observar en forma detallada la actividad motora fetal,

han sido utilizadas desde su creación y durante los últimos años sólo como un complemento de la Ecografía 2D que permitía evaluar los aspectos morfológicos del feto. Si bien algunos autores<sup>(1)</sup> desestiman la utilidad del método Tridimensional, y 4D y consideran que en el futuro cercano ésta tecnología no reporta un cambio significativo, es abrumadora la publicación de evidencia que sustenta la utilización de esta nueva herramienta diagnóstica para un número creciente de patologías y situaciones clínicas para las que actualmente se vuelve indispensable. Las aplicaciones de la técnica se han extendido de manera amplia al corazón fetal (STIC), cara, extremidades, el cerebro fetal (VCI) y hasta la realización de cortes tomográficos, y debe ponerse especial énfasis en que el tercer campo donde la ecografía fetal de 3 y 4 Dimensiones aporta datos de gran utilidad e importancia es en el conocimiento de la historia natural de la enfermedad<sup>(2)</sup>.

Todos estos avances han permitido una mejora significativa del manejo prenatal de varias enfermedades de gran significación clínica como las malformaciones broncopulmonares o las dilataciones de la vía urinaria. El desarrollo tecnológico de estas herramientas de diagnóstico prenatal ha permitido la transferencia de conocimiento y así el desarrollo en

otras áreas como la cirugía fetal y mínimamente invasiva de procedimientos también novedosos y revolucionarios sobre los que crece el interés clínico y científico.

## FUNDAMENTOS TÉCNICOS

Existen diferentes formas para obtener imágenes ecográficas tridimensionales y la utilización de un lente “desenfocante” asociado a un transductor convencional fue una de las más utilizadas inicialmente. La lente permitía que el haz de ultrasonido tomara una dirección divergente y generaba imágenes volumétricas<sup>(3)</sup>. El método actual es infinitamente más complejo y permite obtener a través de un Software imágenes del feto complejas con un enorme nivel de detalle y realismo, con gran cantidad de posibilidades de operar sobre las imágenes obtenidas y obtener datos precisos en todos los órganos y sistemas.

La reconstrucción de las imágenes en 3D comprende tres etapas sucesivas:

Primero, los datos de volumen se obtienen de varios cortes ecográficos convencionales paralelos entre sí llamados “ecotomogramas”, que se producen con el barrido de un transductor de ultrasonido. Los cortes que se realizan con el transductor



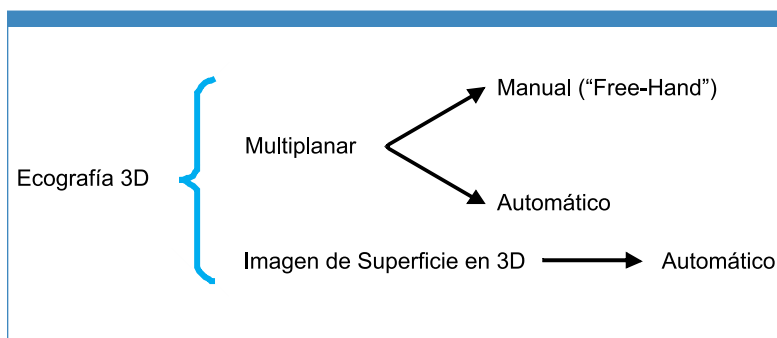
Volusson 730 Expert de General Electric. Transductores automáticos convexos volumétricos.

pueden ser obtenidos de dos maneras: el transductor puede ser movilizadopor el operador (método conocido como “free hand”) que realiza los cortes a través del volumen que luego son procesados por el sistema; o a través del movimiento automático mecánico y paralelo del transductor. Este último método es el que permite lograr imágenes más fidedignas ya que mejora notablemente la calidad de las imágenes con respecto al primer método (que depende en gran medida del operador) y permite ajustes que aumentan la calidad y el detalle como el tiempo de barrido y las características de la obtención de los planos. Cuando los movimientos fetales son rápidos debe mejorarse la imagen realizando un barrido más lento, utilizando un transductor automático<sup>(4)</sup> ya que existe una relación inversa entre la resolución de la imagen y los movimientos del feto, y no

es posible realizar estos ajustes en forma manual.

En segundo término, una vez obtenidas cada una de las imágenes (que constituyen “voxels” de volumen) se disponen en forma ordenada y se clasifican en una serie de escalas de diferentes tonos de gris y de brillo.

Por último, y a través del Software, las imágenes obtenidas que ahora conforman un paquete de datos 3D, son presentadas como una reconstrucción Multiplanar 3D en tiempo real, compuesta por 50 a 500 planos de imágenes en movimiento con un retraso de escasos milisegundos. La imagen multiplanar permite la evolución situada en el punto de conjunción de los tres planos ortogonales: x – y - z (cortes sagital, axial y coronal), el plano z no se obtiene directamente, sino que es construido en tiempo real a partir de la superposición de las imágenes bidimensionales planares. De esta forma realizando un solo plano de sección se puede analizar el corte sagital, el axial y el coronal al mismo tiempo en 3 sectores diferentes de la pantalla, y reorientando el volumen obtenido podremos ver cualquier imagen bidimensional existente dentro del volumen ampliando enormemente los límites y complejizando las posibilidades de estudio del feto a nivel de subsistemas, órganos y tejidos. El sistema permite también mejorar las imágenes evitando el “ruido” que producen estructuras que no se desea visualizar en el corte en estudio,



Tomado de la Tesis de doctorado “Ecografía Tridimensional: Capacidad Operativa” Dr. Eduardo Lijdens (2003)



Imagen Tridimensional de cara fetal normal.

y conservar el detalle sólo del aspecto de interés.

La Ecografía 3D provee un rendimiento de superficie ("surface rendering"). La imagen del feto presenta niveles altos de grises y el rendimiento de superficie es el más adecuado para su correcta visualización; la utilización de un adecuado umbral de filtro (threshold) permitirá entonces la visión tridimensional del feto. Las estructuras cercanas al transductor, de cada voxel, son las que aparecen más brillantes, mientras que las posteriores y más alejadas del transductor se visualizan más oscuras. La interpretación y el análisis de los datos que produce el barrido

con el transductor es realizada por el Software y los sombreados permiten demostrar diferencias sutiles en los barridos de superficie. De esta manera se obtienen imágenes digitales de gran calidad de todas las estructuras fetales.

Toda información que aporta el rendimiento de superficie de 3D es proyectada directamente en el plano 2D, logrando así imágenes diferentes según el procedimiento utilizado. Cuando se proyectan los máximos valores de grises (modo de transparencia) se obtendrán imágenes del esqueleto fetal, lo cuál es muy útil para estudiar la columna vertebral y las costillas fetales.

Imagen Multiplanar del Corazón Fetal.

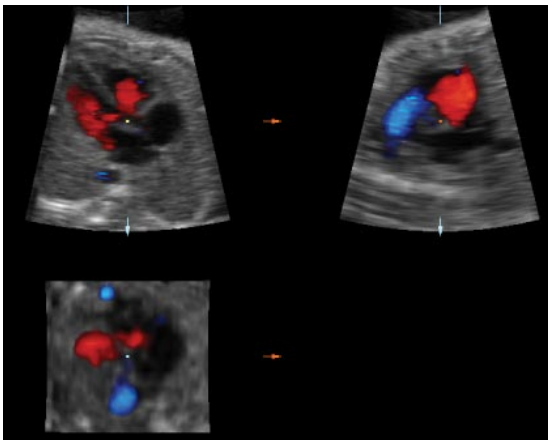
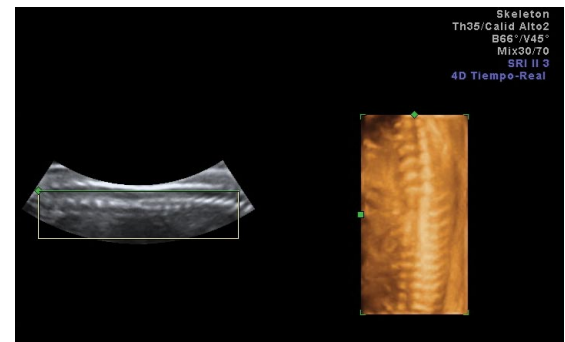


Imagen 3D de columna vertebral.



Existen actualmente discusiones y controversias en la literatura académica y científica acerca de la utilidad de la ecografía 3D-4D en particular sobre la capacidad que el médico ecografista desarrolla para visualizar fácilmente imágenes mentales tridimensionales a partir de ecografías bidimensionales en tiempo real y que harían innecesaria a ésta tecnología. Scharf y Ghazwiny (2001)<sup>(6)</sup> consideran que la ecografía 3D debería reservarse para determinados tipos de malformaciones exclusivamente ya que la mayoría de las malformaciones identificables ecográficamente pueden ser estudiadas con un ecotomograma bidimensional convencional. Blaas y cols. describen la detección en pacientes con espina bífida de menos de 10 semanas de gestación en los cuales la ecografía tridimensional permitió realizar diagnósticos adicionales, pero no constituyó una herramienta esencial para el diagnóstico básico. Si bien resulta verdadero que la ecografía tridimensional ha aportado pocos diagnósticos "nuevos" adicionales respecto de ecografía bidimensional, los datos que se obtienen son más detallados, las herramientas que se han desarrollado permiten en estudio mas profundo y minucioso de las malformaciones identificadas, y como se mencionó antes permiten la implementación de estrategias terapéuticas más oportunas y eficaces. De acuerdo a la evidencia científica disponible en la actualidad la ecografía



tridimensional no debería ser utilizada como una técnica de Screening, sino como una herramienta complementaria a la ecografía convencional de 2 dimensiones.

La ecografía 4D en tiempo real presenta las mismas ventajas técnicas en la obtención de imágenes que la 3D, y se le suma la capacidad de interpretar los movimientos del feto en tiempo real. Las actitudes corporales y los gestos y expresiones son de gran utilidad diagnóstica: el bostezo, los movimientos compuestos oro-faciales y de los ojos, los movimientos de los miembros y sus relaciones, etc.

Es posible eliminar las estructuras que interfieren en el estudio de la imagen principal y entonces analizar en detalle ciertas estructuras por ejemplo los movimientos de la boca, los labios, la lengua y la complejidad de los movimientos deglutorios para detectar malformaciones oro-faciales y de la línea media, brindar orientación oportuna a la familia y planificar el tratamiento adecuado disponiendo de imágenes altamente fidedignas para la consulta al especialista.

### VENTAJAS Y LIMITACIONES DE LA ECOGRAFÍA 3D

La ecografía 3D permite analizar en la imagen multiplanar tanto los volúmenes fetales, como analizar cada ecotomograma en forma independiente de todos los cortes que constituyen la imagen volumétrica.

Los diferentes equipos brindan la posibilidad de desplazarse y analizar cada uno de los planos de todo el volumen y permiten analizar diferentes puntos de la anatomía fetal a través de un punto de la región de estudio: un sistema, órgano o tejido.

La ecografía 3D como todos los estudios basados en ondas de eco está exento de riesgos para la madre y para el feto, no es invasivo y no emite radiaciones ionizantes. La

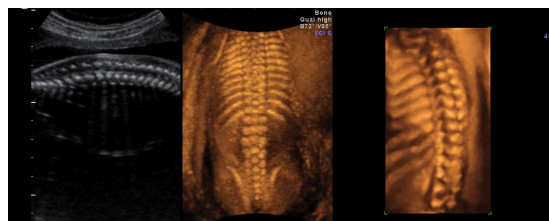
Reconstrucción tridimensional de feto normal con circular de cordón en bandolera



Cabeza y cara fetal



Columna vertebral normal



Miembros fetales





claridad y fidelidad de las imágenes volumétricas permiten una clara interpretación aún por personas no capacitadas y en especial por la familia que, junto a la evaluación del equipo médico, será capaz de comprender mejor los resultados de los estudios. La interpretación de los resultados apoyados en imágenes “comprensibles” permite disminuir en forma significativa la ansiedad familiar que necesariamente redundará en mejores resultados con menor retraso en las consultas oportunas y consejo, y con la planificación adecuada de tratamientos. Esto no siempre es posible con las imágenes en dos dimensiones que suelen resultar de muy difícil interpretación para la familia. La visualización en 3D-4D tiene alto impacto en la madre y la familia y esto sólo hecho justifica su uso; Maier<sup>(5)</sup> estudió en el Reino Unido la aplicación de la tecnología 4D que permite ver al feto en movimiento y en especial la cara y la expresión gestual, y concluyó que cumpliría un rol importante en el establecimiento del vínculo madre-hijo, y el resto de los vínculos socio-familiares. Rustico<sup>(7)</sup> publicó en 2005 un estudio en el que asignó a embarazadas en forma aleatoria a realizar sólo ecografías 2D o ecografía convencional más una ecografía 4D. Se evaluó en ambos grupos a través de encuestas la capacidad de reconocer estructuras de los fetos. Resultó que en el grupo en el que se realizaron las ecografías 4D (tiempo real) las mujeres fueron más capaces de distinguir las caras, expresiones y movimientos de los fetos, lo que permitió un cambio subjetivo en la percepción del embarazo<sup>(6)</sup>.

La calidad de imágenes que es posible obtener con este método, permite estudiar a un embrión de ocho semanas de vida y de solo 15 mm. de longitud dentro del saco gestacional, y es posible apreciar claramente la cabeza, el tronco y el inicio de las extremidades con detalle. A las diez

semanas es posible distinguir la cara, los ojos, la nariz, la boca y las orejas, las extremidades y es posible obtener vistas en 360°. A partir de las veinte semanas el feto realiza movimientos coordinados automáticos que la familia puede interpretar como más humanos. A partir de edades gestacionales más avanzadas pueden apreciarse con gran nitidez y detalle estructuras como el cerebro, corazón, cara, el pabellón auricular, columna vertebral, las extremidades y en especial manos y pies observando dedos y movimientos.

Las imágenes volumétricas obtenidas pueden ser almacenadas para su estudio diferido por el obstetra, por los especialistas o los interesados en la patología sin la necesidad de obtener nuevas imágenes del paciente, ya que la imagen volumétrica almacenada puede ser estudiada nuevamente, y pueden realizarse nuevos recorridos y cortes con diferentes enfoques y otros detalles. Es posible revisar “milímetro a milímetro” tantas veces como sea necesario los datos 3D sin la necesidad de contar con la paciente, simulando una exploración en tiempo real, y con infinitas más posibilidades que el análisis del video (analógico o digital) de un estudio 2D.

Resumiendo, entre las ventajas podemos enumerar:

- Mayor comprensión de la anatomía fetal por parte de los familiares
- Estrechamiento de los vínculos paternos/fetales
- Identificación con mayor detalle de anomalías sospechadas o detectadas en planos y orientaciones que no se pueden obtener en la ecografía bidimensional
- Determinación precisa de la extensión y el tamaño de las anomalías aún cuando hay dificultades por la anatomía o la posición del feto

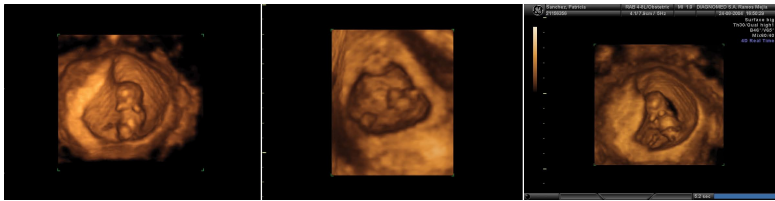
- Mejor reconocimiento de las anomalías por parte de médicos con menos experiencia con las imágenes multiplanares y las representaciones tridimensionales
- Revisión retrospectiva o consulta con los especialistas si hay una anomalía sutil o difícil de valorar o una vez que ha finalizado la exploración de la paciente
- Antecedentes de cromosomopatías: detección de marcadores ecográficos asociados a aneuploidías

## ECOGRAFÍA 3D EN EL PRIMER TRIMESTRE

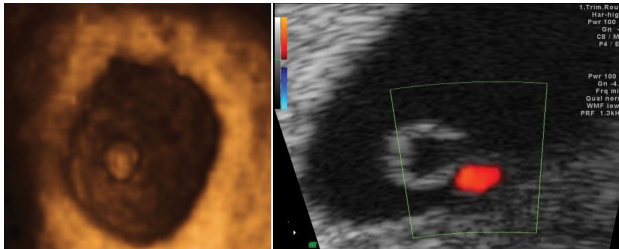
### Evaluación del embrión

Las ecografías del primer trimestre se pueden realizar con transductores endovaginales (transductor volumétrico de 5 MHz) y por vía abdominal con transductores volumétricos de 3,5 MHz. La cantidad de líquido amniótico presente a esta edad gestacional facilita la obtención de las imágenes.

La medición del saco gestacional constituye un factor pronóstico de la viabilidad de la gestación. Según Steiner y cols.<sup>(9)</sup> este volumen representaría la función de la unidad uteroplacentaria precoz, ellos estudiaron 38 gestaciones de entre las 5 y 11 semanas (31 gestas normales y 7 anormales: de ellas 7 huevos anembrionados y una muerte embrionaria). Los resultados muestran que el volumen del saco gestacional se correlaciona significativamente con la edad gestacional ( $p < 0.001$ ). En los casos de sacos gestacionales de gemelares el volumen variaba del primer desvío estándar respecto de la media, para el caso de los abortos y/o huevos muertos y retenidos (HMR) el volumen del saco gestacional era mayor a dos desvíos estándar respecto de la media.



Embrión 11 semanas . Saco gestacional. Embrión.



Saco gestacional y embrión.

Metzenbauer<sup>(12)</sup> describió un cociente evaluado por eco 3D: entre el volumen placentario y la longitud cráneo-caudal, y observó que el cociente estaba alterado en fetos con anomalías cromosómicas. También observó que el volumen placentario en el primer trimestre es predictor del peso que tendrá el niño al nacer<sup>(13)</sup>. En base a éste último signo, algunos autores como Hafner E y cols.,<sup>(14)</sup> describieron mayor incidencia de Velocimetría Doppler anormal en las arterias uterinas en aquellos fetos con placentas pequeñas en el primer trimestre, que podría correlacionarse con una invasión trofoblástica anormal.

La medición precisa del Saco Vitelino como fue descrita por Feichtinger<sup>(10)</sup>, puede realizarse también en el embrión por medio de la rotación de la imagen a una posición adecuada, y de la medición puede extrapolarse al cálculo de la edad gestacional. En la anatomía fetal pueden estudiarse los esbozos de las extremidades, el estómago y la vejiga. Es posible detectar por este método y diagnosticar anomalías esqueléticas aún en el primer trimestre. Puede evaluarse con gran detalle la inserción del cordón umbilical en el abdomen y diagnosticar los defectos del cierre de la

pared abdominal en forma temprana y orientar a la familia para determinar la posibilidad de tratamiento oportuno. La medición del diámetro cefálico biparietal se simplifica enormemente y se logran mediciones más precisas mediante la rotación de la cabeza y la medición volumétrica. También se simplifica la medición del pliegue nucal, y para el caso de los embarazos gemelares puede medirse el volumen completo del saco gestacional y obtener imágenes de los dos embriones en el mismo corte. Feichtinger<sup>(10)</sup> afirma que las ecografías 3D son mejores que las bidimensionales para detectar material ecogénico y endometrio engrosado en casos de probable aborto espontáneo completo que requeriría una conducta invasiva evacuadora.

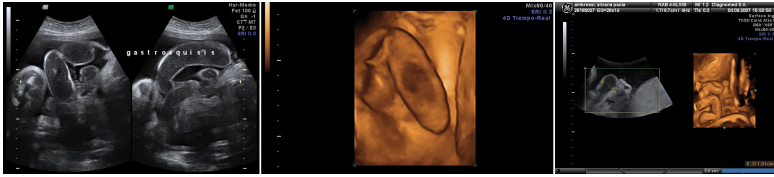
Blass y cols<sup>(11)</sup> evaluaron el desarrollo de las cavidades cerebrales a través de la ecografía 3D y determinaron que a las 7 semanas de gestación pueden identificarse las cavidades de ambos hemisferios, además del istmo del rombencéfalo y el tercer ventrículo. Con el desarrollo del embrión éstas cavidades progresan y se solapan. Las conexiones entre las cavidades se identifican perfectamente y pueden medirse los volúmenes en forma sencilla.

## ECOGRAFÍA 3D EN EL SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRE

La ecografía 3D puede brindar información acerca del desarrollo del feto de edad gestacional mas avanzada y permite detectar anomalías congénitas fetales. En los embarazos en los que existe riesgo de aumento de aneuploidías fetales, la observación del feto puede tranquilizar a las familias excluyendo anomalías o permitir una comprensión completa de los defectos que también permitirá tranquilizar a la familia y tomar decisiones oportunas para el tratamiento. Merz y cols.<sup>(15)</sup> observaron en 204 pacientes que la ecografía 3D presentaba ventajas para la interpretación en el 62% de las pacientes, no ofrecía ventajas en el 36% y resultó en peores interpretaciones sólo en el 2% de las pacientes estudiadas. Resultaron particularmente beneficiosas para la interpretación por las madres las imágenes de los planos ortogonales en el 46% de los casos, y la combinación con las representaciones volumétricas permitió una mejora en la interpretación de los diagnósticos del 71.5%. En estos primeros estudios el principal inconveniente ocurrió en los casos de defectos cardíacos, debido a los artefactos de imagen producidos por el movimiento durante la adquisición de los datos<sup>(15)</sup>, que resultó en mayores dificultades para la interpretación.

## CARA FETAL

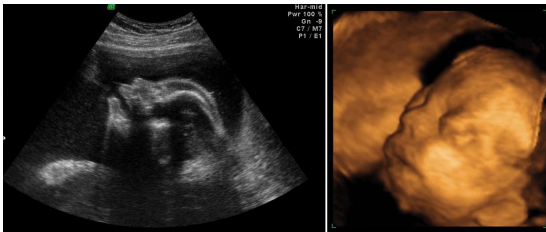
La visualización de la cabeza fetal permite ver en detalle los huesos del cráneo, las suturas craneanas y las fontanelas. Según Pretorius y cols.<sup>(17)</sup> y Nelson<sup>(18)</sup> la ecografía 3D permite una mejor visualización de la cara fetal respecto de la 2D. Algunos de los defectos de la cara son marcadores ecográficos de anomalías cromosómicas y la ecografía 3D-4D podría ser utilizada para aumentar la especificidad del Screening para cromosopatías. Es posible reconocer



Gastrosquisis (Imagen bidimensional y 3D).



Imágenes de caras fetales.



Micrognatia.

entre otros defectos: la hipoplasia del hueso nasal, la micrognatia, labio leporino y paladar hendido, así como algunos procesos tumorales.

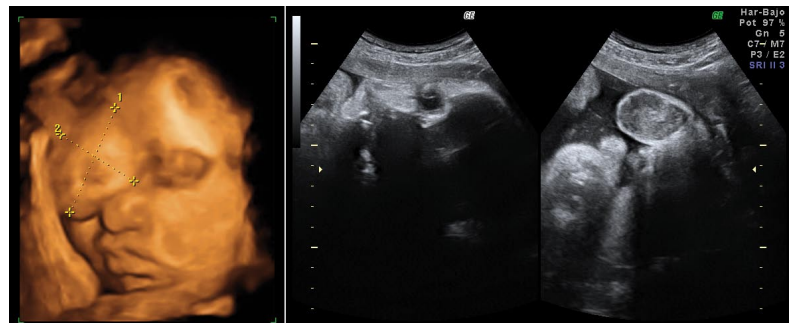
El estudio de la cara fetal puede realizarse tanto en modo de imágenes multiplanares como en reconstrucciones tridimensionales, y es en la cara fetal donde la ecografía 4D en tiempo real ofrece una gran cantidad de ventajas respecto de la ecografía bidimensional. La madre debe estar correctamente situada en posición

supina para obtener mejores imágenes, debido a que existe abundante cantidad de líquido amniótico alrededor de la cabeza y cara del feto. No debería encontrarse interpuesta ninguna otra parte fetal, como las extremidades superiores o inferiores, aunque el Software del equipo provee una herramienta que permite eliminar imágenes adicionales que interfieren con la imagen de las estructuras en estudio. Es importante resaltar que para obtener una adecuada imagen de reconstrucción tridimensional es necesario partir de los cortes básicos realizados en 2 dimensiones.

La cara fetal también puede evaluarse en distintas proyecciones: en proyección axial, coronal y sagital. Así también es posible rotar la cara fetal alrededor de un eje vertical para la mejor comprensión de la anatomía. El volumen puede estudiarse *milímetro a milímetro* en planos anatómicos simétricos. La ecografía 4D en tiempo real aumenta la eficiencia diagnóstica respecto de ecografía convencional.

El labio superior se estudia en los planos coronales y axiales, y el paladar en el plano axial. El rendimiento de la reconstrucción multiplanar permite el estudio del labio leporino y la hendidura alveolo-labio-palatina (que pueden ser habitualmente detectados mediante ecografía bidimensional) siendo demostrados con más claridad y detalle a los padres,

Tumor de partes blandas de ubicación frontal.



los profesionales y especialistas del equipo de salud involucrados en el futuro tratamiento del niño (cirujanos maxilofaciales).

En el programa RADIUS se estudiaron 7.685 fetos de bajo riesgo y sólo pudieron identificarse 3 de 9 labios leporinos<sup>(16)</sup>. El estudio 3D-4D permite al ecografista evaluar el reborde alveolar anterior o el paladar primario situándose adecuadamente en el plano axial mediante el uso de la reconstrucción o a través de la imagen planar sagital como referencia para poder trasladar el punto del observado en los planos axiales paralelos. Esta posibilidad es única y distingue al estudio en 4D en tiempo real de la ecografía bidimensional.

El perfil facial puede ser evaluado en todos los fetos en los que hay al menos una pequeña cantidad de líquido cerca de la cara. Es posible reconocer alteraciones como micrognatia, frente prominente o alteraciones del puente nasal.

Merz y cols.<sup>(19)</sup> observaron que aproximadamente en un 30.4% el perfil se observaba con una desviación de entre 3 y 20 grados comparado con el ángulo real. Sólo en el 70% de los casos se obtuvo un verdadero perfil<sup>(15)</sup>. También es de gran utilidad poder identificar el sitio, la altura de implantación y las características del pabellón auricular, las cuales en muchos casos se asocian con anomalías cromosómicas.

### SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

El diagnóstico de las anomalías del SNC impacta fuertemente sobre la familia y determina en muchas situaciones conductas obstétricas particulares. Si bien un ecografista entrenado es capaz de detectar la mayoría de las anomalías espinales con una ecografía bidimensional, la ecografía 3D-4D en tiempo real permite adquirir imágenes de mayor calidad y definición que tienen mayor

### MALFORMACIONES FACIALES FETALES IDENTIFICADAS CON LA ECOGRAFÍA 3D

Anomalía fetal identificada (ventaja de la Ecografía 3D ≈ 70%)	Asociación
Labio Leporino / Paladar Hendido	Micrognatia
Dismorfia facial / Displasia auricular	Hipoplasia Mediofacial
Hipotelorismo	Holoprosencefalia

Hipoplasia del Hueso Nasal



Labio leporino

capacidad para identificar el nivel del tubo neural afectado, como así también detectar defectos sutiles sin alteraciones óseas o con cambios óseos mínimos, escoliosis y otras alteraciones de la columna. Al poder desplazarse a través de los diferentes sectores de la cabeza fetal y utilizar el rendimiento multiplanar es posible estudiar de manera más sencilla la cavidad craneana, comprender con gran detalle la anatomía del sistema ventricular y desplazarse en sentido céfalo-caudal a través del vermis cerebeloso y determinar en forma concluyente el cierre correcto.

El nivel de la lesión puede detectarse utilizando las reconstrucciones multiplanares y las imágenes plana-

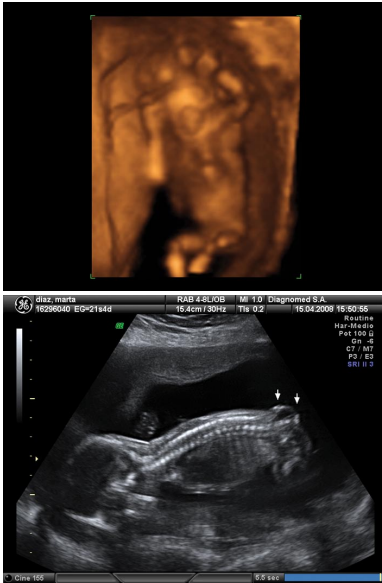
res coronales y/o sagitales pueden ser utilizadas como referencia para estudiar los cortes transversales a través de los cuerpos vertebrales.

Las imágenes ortogonales pueden verse todas al mismo tiempo, y es posible entonces identificar con mayor precisión el nivel específico del defecto vertebral y determinar con certeza el pronóstico evolutivo de la lesión en el recién nacido. La incorporación de la ecografía 4D en tiempo real permite explorar la columna en forma más sencilla y comprensible. La visualización en formato multiplanar permite localizar las masas con precisión en los casos de defectos del tubo neural.



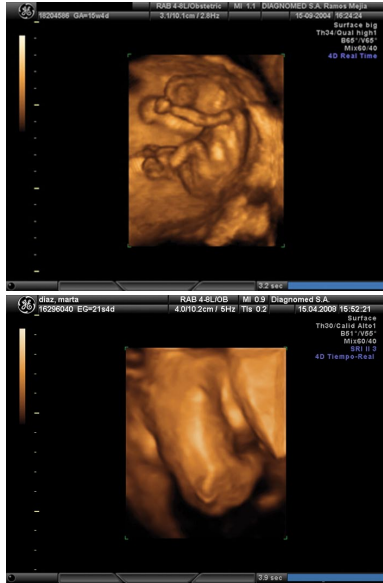
Anomalía fetal identificada (ventaja de la Ecografía 3D ≈ 70%)		Asociación
Anencefalia		Hidrocefalia, Holoprosencefalia
Quiste de Plexo Coroideo		Tumor intracraneal / Teratoma facial
Malformación de Dandy Walker		Microcefalia
Encefalocele		Teratoma Sacrococcígeo
Holoprosencefalia		Espina bífida / Mielomeningocele

Anencefalia 11 semanas.



Mielomeningocele (Ecografía bidimensional).

Encefalocele.



Mielomeningocele (Ecografía 3D).



Escoliosis.

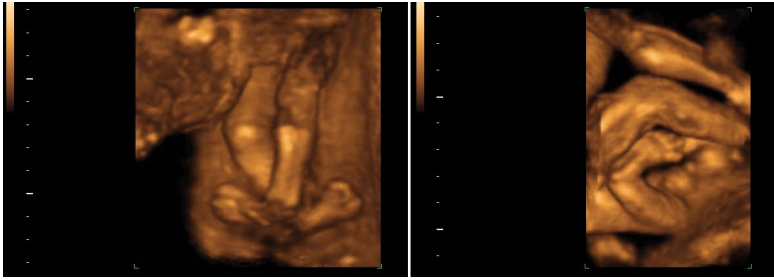
## APARATO MÚSCULO-ESQUELÉTICO

La ecografía 3D permite evaluar estructuras curvas como la columna, las costillas, el cráneo y las extremidades en una sola reconstrucción y diagnosticar con más facilidad las anomalías del aparato músculo-esquelético. Todas las estructuras de la caja torácica pueden ser claramente apreciadas (costillas, escápulas, clavículas y columna) y también identificar los núcleos de osificación de cada uno de los cuerpos vertebrales<sup>(18)</sup>.

Con respecto al cráneo del feto pueden apreciarse claramente las fontanelas, suturas y núcleos de osificación que permiten el desarrollo del cerebro fetal. En las ecografías bidimensionales estas estructuras sólo se aprecian como hendiduras. Las suturas coronal, lambdaoidea y escamosa pueden verse habitualmente, mientras que las fontanelas que mejor se aprecian son la anterior, la posterior, la mastoidea y la esfenoidal. Las anomalías de las suturas y fontanelas pueden consistir en un retraso del cierre, un ensanchamiento anormal o fusión precoz de suturas con *craneosinostosis*. En los fetos con acondroplasia existe un retraso en la osificación del cráneo que se manifiesta en la ecografía 4D como un ensanchamiento relativo de la sutura frontal, comparada con un feto de la misma edad gestacional<sup>(19)</sup>.

Al evaluar las costillas de los fetos con displasias esqueléticas generalmente se observa acortamiento costal y el diagnóstico se realiza al rotar alrededor de los ejes las imágenes de la reconstrucción multiplanar del tórax. Las escoliosis se relacionan principalmente con los defectos del cierre del tubo neural y las hemivértebras que son de difícil apreciación e interpretación en las imágenes planares convencionales que se obtienen por ecografía 2D. La rotación de la imagen volumétrica es muy útil





Pie bot bilateral (Gentileza Dr. Carlos Canetti, Buenos Aires).

para poder demostrar las anomalías de la curvatura de la columna.

La ecografía 3D mejora la visualización y aumenta la posibilidad de detectar alteraciones de los miembros, y especialmente por la visualización detallada de las características de las manos y pies, de sus relaciones y los movimientos compuestos en tiempo real. Los dedos se ven claramente a partir de las 20 a 23 semanas de gestación. Como se mencionó más arriba, para el resto de las estructuras fetales esta tecnología permite la posibilidad de rotar los ecos en cualquier plano deseado para evaluar los dedos de la mano, la anatomía y los movimientos finos. También es posible evaluar las manos con los dedos plegados con el detalle del dedo pulgar así como su nivel de implantación y movimiento.

Debe ponerse en relieve a que para todo lo anteriormente descrito existen limitaciones técnicas en determinadas situaciones clínicas, como en las pacientes obesas y en especial antes de las 20 semanas de gestación.

#### APARATO GENITAL

Según Merz, la ecografía 3D tiene ventajas en la capacidad diagnóstica en un 43% de los casos respecto de la ecografía 2D, y en un 57% es el al menos tan útil como la convencional. La incorporación de la ecografía 3D-4D permite identificar con más facilidad, realismo y detalle los genitales normales y los que presentan alteraciones estructurales<sup>(20)</sup> (genitales ambiguos, hipospadias y escroto bipartito).

#### VOLUMETRÍA DE LOS ÓRGANOS

La ecografía tridimensional ha sido especialmente recomendada para el estudio de ciertas patologías. Entre ellas presentan particular interés el análisis volumétrico de los pulmones para el diagnóstico de *Hipoplasia Pulmonar*, el del cerebelo y el de la columna vertebral<sup>(23,24)</sup>. En el caso particular de la columna vertebral no sólo permite su estudio estructural, sino que los hallazgos ecográficos pueden correlacionarse con la edad gestacional y el peso al nacimiento. La medición y el estudio volumétrico del hígado se postula como predictor de la restricción del crecimiento intrauterino<sup>(25)</sup>; y la medición del volumen placentario con ecografía tridimensional de la primera mitad del embarazo sería un factor predictivo del peso al nacer, aunque todavía no existe evidencia sólida que demuestre en forma concluyente esta asociación.

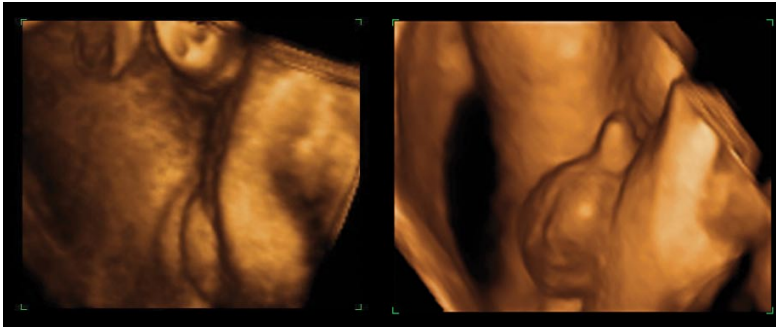
#### ECOGRAFÍA 4D

El equipo 4D ofrece una mejora notable en la calidad de las imágenes para el diagnóstico ecográfico respecto de la ecografía 2D debido principalmente a que la resolución de la imagen es digital. A diferencia de los aparatos tradicionales, en los que el procesamiento del haz está formado por una transmisión y una reflexión, en éstos equipos la transmisión es más rápida y se presentan cuatro reflexiones. Los cuatro haces simultáneos aumentan notablemente la velocidad de lectura del ultrasonido y disminuyen los artefactos del movimiento.

La visualización de hasta 8 cortes Ecotomográficos Volumétricos paralelos del corazón (TUI), vistos en la misma pantalla y adquiridos por medio del STIC, permite evaluar el ciclo cardíaco en movimiento en tiempo

#### MALFORMACIONES ESQUELÉTICAS IDENTIFICADAS CON LA ECOGRAFÍA 3D

Anomalia fetal identificada (ventaja de la Ecografía 3D $\approx$ 70%)	Asociación
Artrogriposis Múltiple Congénita	Polidactilia
Hipoplasia escapular	Extremidades cortas
Manos cerradas	Pies en mecedoras
Pie zambo	Escoliosis
Contracturas	Defectos en la segmentación
Osteocondrodisplasia	Antebrazo con hueso único



Genitales Externos Femenino y Masculino normales.

real y descomponerlo y analizar con casi infinitas posibilidades de ejes y ángulos. El médico puede rotar los datos de la imagen para visualizar ángulos ilimitados incluyendo la vista de las cuatro cámaras. Esta metodología puede ser incorporada a la práctica diaria en personal entrenado y alcanzar una Sensibilidad, Especificidad, Valores Predictivos Positivo y Negativo del 92.9%, 98.8%, 92.9% y 98.8% respectivamente. Los datos de la capacidad operativa del método surgen de la comparación de los cortes ecotomográficos obtenidos de las ecografías 4D con el Doppler color (evaluando la correlación entre el diagnóstico prenatal y los hallazgos postnatales en la visualización de las 4 cámaras cardíacas, 3 vasos y la tráquea)<sup>(27)</sup>.

Kurjak<sup>(30)</sup> publicó en 2005 un estudio en el que evalúa la respuesta a un estímulo externo mediante un *Test de Estimulación Vibroacústica (VAST)*. Realizó la medición por Volocimetría Doppler pulsado analizando la velocidad del movimiento del fémur fetal luego del estímulo VAST. Los parámetros evaluados fueron: "tiempo transcurrido desde la estimulación hasta la respuesta" y la "velocidad de la respuesta" en 80 embarazos normales de fetos únicos de entre 33 y 41 semanas. Se registraron 680 observaciones. El estudio

concluye que la respuesta refleja es más lenta y compleja en cuanto a la "velocidad" y el "tiempo de respuesta" a medida que avanza la edad gestacional y la maduración fetal.

Las expresiones faciales, su cantidad y los movimientos corporales del feto también fueron evaluados en varios estudios prospectivos por el mismo autor. Se estudiaron embarazos en los tres trimestres para determinar diferencias que permitan inferir pautas del desarrollo cerebral prenatal<sup>(32,33,34)</sup>. En la publicación del 2006 se observó una tendencia a la disminución de la actividad motora en fetos que presentan *Restricción del Crecimiento (RCIU)*. También se evaluaron 7 parámetros distintivos de comportamiento en el primer trimestre y 11 parámetros adicionales en el segundo y tercer trimestres y se observó que muchos de estos patrones de comportamiento disminuían significativamente a medida que avanzaba la edad gestacional (ej: llevar la mano a la cabeza, flexión de la cabeza, chupeteo, mano a la boca, al ojo o la oreja), y también se observó una disminución de la actividad al momento del nacimiento con respecto a la vida intrauterina.

Se puede afirmar a partir de la evidencia que surge de los estudios prospectivos arriba mencionados que los patrones del comportamiento fetal

reflejan directamente el desarrollo y los procesos de maduración del Sistema Nervioso Central. La observación y el estudio del período fetal y neonatal temprano puede ayudarnos a comprender mejor el desarrollo neurológico de los fetos.

## ACTUALIDAD Y FUTURO DE LA ECOGRAFÍA 3D Y 4D

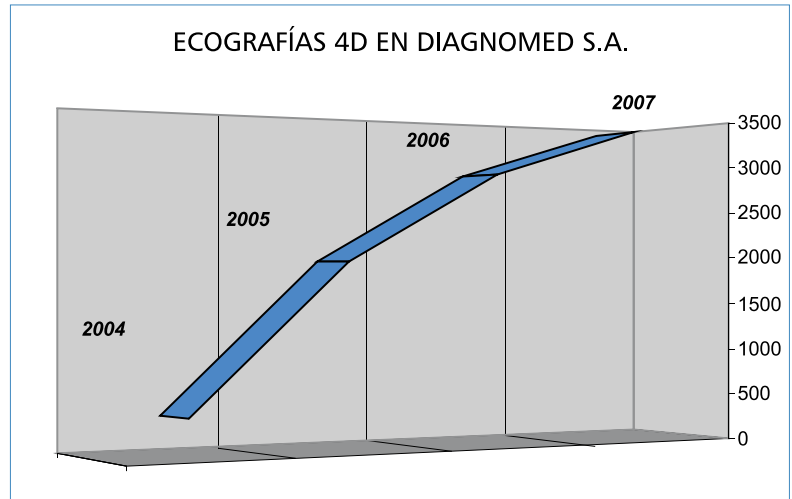
El desarrollo de la ecografía en general, pero el de la ecografía tridimensional y 4D en tiempo real en particular, asociados al desarrollo de las herramientas informáticas ha permitido grandes avances en el diagnóstico obstétrico. La ecografía digital 4D en tiempo real permite evaluar las diversas actitudes fetales con marcado realismo y adquirir más fácilmente las imágenes para su estudio. Si bien la complejidad de la técnica dificulta una evaluación cuantitativa de los movimientos, las expresiones fetales permitirán en un futuro conocer y correlacionar los movimientos fetales con diversas anomalías.

Para algunos autores<sup>(27)</sup> la ecografía 3D-4D, complementada con la ecografía bidimensional, permite aumentar la eficiencia diagnóstica en el estudio de anomalías faciales, los defectos del cierre del tubo neural y las malformaciones esqueléticas (anomalías de superficie). Los defectos de la pared abdominal como gastrosquisis y onfalocele son fácilmente detectables con la aplicación de la ecografía 3D-4D.

En los últimos 4 a 5 años el número de ecografías 3D-4D ha crecido en forma exponencial. Se ha incrementado por orden de los médicos y por requerimiento de las pacientes y sus familias, ya que conocer las expresiones faciales de su hijo representa una situación de enorme significado para toda la familia.

De acuerdo a la evidencia científica disponible actualmente no se recomienda la realización del estudio para el Screening de los embarazos en forma rutinaria .

El uso de esta tecnología demuestra que el avance técnico es más veloz que la investigación médica que debe acompañarla. En la investigación clínica en el campo del diagnóstico prenatal se abren las puertas para el estudio sistemático que permitirá responder las preguntas clínicas que surgen a partir de la disponibilidad de esta nueva herramienta. En el futuro próximo los resultados de las investigaciones incrementarán seguramente el ámbito de aplicación clínica.



Número de Ecografías 4D realizadas en Diagnomed, Centro de Diagnóstico por Imágenes. En el gráfico se aprecia el crecimiento exponencial de los procedimientos, a pesar de no existir aún indicaciones médicas precisas.

1. Avni FE, Cos T, Evolution of fetal ultrasonography. *Eur Radiol.* 2007 Feb;17(2):419-31. Epub 2006 May 30.
2. Kurjak A, Hafner T, et al. Three-dimensional sonography in prenatal diagnosis: a luxury or a necessity. *J Perinat Med.* 2000; 28: 194-09.
3. Merz E, Bahlmann F, et al. Three-dimensional sonography in prenatal diagnosis. *J Perinat Med.* 1995; 23: 213-22.
4. Devonald KJ, Ellwood DA, et al. Volume imaging three-dimensional appreciation of the fetal head and face. *J Ultrasound Med.* 1995; 14: 919-25.
5. Maier B, Steiner H. The psychological impact of three-dimensional fetal imaging on the fetomaternal relationship. Baba K Jurkovic D (eds.) *Three-Dimensional ultrasound in Carnforth UK: Parthenon Publishing,* 1997:67.
6. Downey DB, Fenster A. Clinical utility of three-dimensional US. *Radiographics.* 2000; 30:63-73.
7. Rustico MA et al. Two-dimensional vs. two- plus four-dimensional ultrasound in pregnancy and the effect on maternal emotional status: a randomized study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005, May; 25(5):468-72.
8. Scharf A, Ghazwiny M. Evaluation of two-dimensional versus three-dimensional ultrasound in obstetric diagnostics: A prospective study. *Fetal Diagn Ther.* 2001; 16:333-41.
9. Steiner H, Gregg AR et al. First trimester three-dimensional ultrasound volumetry of the gestational age. *Arch Gynecol Obstet.* 1994; 255: 165-170.
10. Feichtinger W. Editorial: transvaginal three-dimensional imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1993;3:375-378.
11. Blass HG et al. In vivo three-dimensional ultrasound reconstructions of embryos and early fetuses. *Lancet.* 1998; 352:1182-1186.
12. Metznerbauer M, Hafner E et al. First-trimester placental volumen as a marker for chromosomal anomalies: preliminary results from an unselected population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002; 19:240-2.
13. Metznerbauer M, Hafner E et al. First-trimester placental volumen as a marker for chromosomal anomalies: preliminary results from an unselected population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002; 19:240-2.
14. Hafner E, Metznerbauer M et al. Correlation of first trimester placental volumen and second trimester uterine artery Doppler flow. *Placenta.* 2001; 22:729-34.
15. Merz E, Bahlmann F. Volume scanning in the evaluation of fetal malformations: a new dimension in prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet gynecol.* 2002;5: 222-227.
16. Crane JP, LeFevre ML et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. *Am J Obstet Gynecol.* 1994; 171:392-399.
17. Pretorius DH et al. Three-dimensional ultrasound in the evaluation of fetal anomalies. *Radiology.* 1997;205:245.
18. elson TR, Pretorius DH. Visualization of the fetal thoracic skeleton with three-dimensional sonography: a preliminary report. *AJR.* 1995;164:1485-1488.
19. Merz E, Weber G. Application of transvaginal and abdominal three-dimensional ultrasound for the detection or exclusion of malformations of the fetal face. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997;9:237-243.
20. Cafici D, Iglesias A. Prenatal diagnosis of severe hypospadias with two and the three-dimensional sonography. *J Ultrasound Med.* 2002; 21:1423-6.
21. Lee A, Deutinger J. Volvision: three-dimensional ultrasonography of fetal malformations. *Am J Obstet Gynecol.* 2004;170:1312-1314.
22. Schild RL, Fimmers R et al. Fetal weight estimation by three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000; 16:445-52.
23. Schild RL, Wallny T, et al. Fetal lumbar spine volumetry by three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Ostet Gynecol.* 1999;13:335-9.
24. Wallny TA, Schild RL. The fetal spinal canal- a three-dimensional study. *Ultrasound Med Biol.* 1999;25:1329-33.
25. Chang FM, Hsu KF, Ko HC et al. Three-dimensional ultrasound assessment of fetal liver volume in normal pregnancy: a comparison of reproducibility with two dimensional ultrasound and a search for a volume constant. *Ultrasound Med Biol.* 1997;23:381-9.
26. Timor-Tritsch IE, Monteagudo A. Three and Four-dimensional ultrasound in Obstetrics and Gynecology. *Curr Opin Obstet Gynecol;*19(2):157-75, 2007 Apr.
27. Goncalves LF, Lee W. Three and 4dimensional ultrasound in Obstetrics. Does it help? *J Ultrasound Med;*24(12):1599-624, 2005 Dec.
28. Goncalvez LF, Espinoza J, et al. Four-dimensional ultrasonography of the fetal heart using a novel Tomographic Ultrasound Imaging display. *J Perinat Med.* 2006;34(1):39-55.
29. Kurjak A et al. The potential of four-dimensional (4D) ultrasonography in the assessment of fetal awareness. *J Perinat Med.* 2005;33(1):46-53.
30. Troyano Luque JM, Maeda K, Kurjak A, Merce L et I. Fetal extremity kinetics quantified with Doppler ultrasonography. *J Perinat Med.* 2008;36(1):82-6.
31. Andonotopo W, Kurjak A. The assessment of fetal behavior of growth restricted fetuses by 4Dsonography. *J Perinat Med.* 2006; 34(6):478-8.
32. Kurjak A, Andonotopo W, Hafner T, Salihagic Kadic A et al. Normal standards for fetal neurobehavioral developments-longitudinal quantification by four-dimensional sonography. *J Perinat Med.* 2006;34(1):56-65.
33. Salihagic-Kadic A, Kurjak A, Medic M et al. New data about embryonic and fetal neurodevelopment and behavior obtained by 3D and 4D sonography. *J Perinat Med.* 2005;33(6):478-90.
34. Kurjak A, Carrera J, Medic M et al. The antenatal development of fetal behavioral patterns assessed by four dimensional sonography. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2005;17(6):401-16.
35. Lijdens E. Tesis de doctorado. Capacidad operativa de la ecografía tridimensional. UBA. 2003.







## LO QUE DEBE SABER EL ECOGRAFISTA DE GENÉTICA

Carlos Alberto Zavala-Coca

El ginecoobstetra que realiza exámenes ecográficos debe tener los conocimientos fundamentales de genética humana para aplicarlos en 3 áreas fundamentalmente: a) Reproducción humana (Infertilidad), b) Detección de cáncer ginecológico, cuyo manejo está cada vez más vinculado a las características genéticas del tumor y en el cual puede haber un componente familiar o un riesgo hereditario y c) Diagnóstico prenatal de defectos congénitos fetales incluyendo diagnósticos citogenéticos y moleculares. Esta última área es a la que me voy a referir en las próximas líneas, ya que es uno de los objetivos principales del estudio realizado por el ginecoobstetra ecografista.

En la mayoría de las consultas de genética médica, la finalidad es prevenir la recurrencia de la alteración que motivó la consulta, en consecuencia, lo más importante es llegar a un diagnóstico lo más preciso posible para brindar un adecuado asesoramiento genético.

El riesgo de recurrencia (RR) de una enfermedad genética puede ser calculado fácilmente si se está seguro del diagnóstico de la anomalía y si se conoce el patrón de herencia. En este caso es útil el diseño de un heredograma o pedigrée en el cual se traza la ocurrencia de la enfermedad en la familia. De esta forma se puede

determinar si el rasgo se transmite de manera dominante (basta que se encuentre una copia del alelo afectado para que se manifieste) o recesiva (necesariamente deben haber dos copias del alelo afectado para que se exprese el gen), o bien si el gen se encuentra en un autosoma o en un cromosoma sexual (X ó Y). En el caso que no se conozca el tipo de herencia, el estimado del riesgo se realiza empíricamente.

Muchas anomalías genéticas pueden diagnosticarse antes del nacimiento, si la gestante o su pareja tienen antecedentes familiares de trastornos genéticos y/o tuvieron un feto o bebé con alguna anomalía de este tipo, es posible que el médico le recomiende hacerse exámenes genéticos durante el embarazo.

Los tipos de enfermedades genéticas son:

**a) Cromosómicas:** En estos casos, los defectos son visibles en el cariotipo, necesitándose por ello un estudio citogenético. Se considera que son más de 1000 las alteraciones cromosómicas. Como ejemplos tenemos: Síndrome de Down, (Trisomía 21); Síndrome de Edwards, (Trisomía 18); Síndrome de Patau, (Trisomía 13); Síndrome de Turner, (45,X); Síndrome Klinefelter (47,XXY).

**b) Génicas o mendelianas:** Se originan por la mutación de un sólo gen.

Son alrededor de 7000 enfermedades descritas y se evalúan a través de pruebas moleculares. Entre los trastornos genéticos que pueden diagnosticarse antes del nacimiento se incluyen los siguientes: Fibrosis quística; Distrofia muscular de Duchenne; Hemofilia A; Talasemia; Anemia de células falciformes; Enfermedad poliquística del riñón; Enfermedad de Tay-Sachs.

**c) Multifactoriales:** Se producen por la mutación de varios genes los que sumados a las influencias del medio ambiente originan este tipo de enfermedades. De estas hay varios cientos y se usan diversas técnicas para su identificación. Ejemplos: polidactilia, fisura labial o labiopalatina.

**d) Herencia atípica:** En este grupo se encuentran enfermedades complejas como las que presentan herencia mitocondrial, impronta genómica, disomía uniparental, entre otras. En este caso el diagnóstico es más complejo.

Una de las herramientas más útiles para el diagnóstico prenatal de alteraciones genéticas es la denominada **Ecografía Genética** (Ecografía de 11-14 semanas). Este estudio representa uno de los avances más recientes en el diagnóstico precoz de anomalías cromosómicas fetales en la obstetricia moderna. Desde mi punto de vista, esta es la ecografía que, considerada individualmente, es la más importante. Durante su realización debe examinarse aparte de la biometría y estructura fetal, diversos marcadores ecográficos que son presuntivos de aneuploidías, siendo los principales:

**Translucencia Nucal (TN):** Espacio existente entre la columna cervical y la piel de la nuca del bebé. En líneas generales este deberá ser menor de 2,5mm. Si supera esta dimensión se considera positivo y se sugerirá realizar otros estudios. Detección aproximada para Síndrome de Down: 75-80%.

**Ductus Venoso de Aranzio:** Pequeña porción de la vena umbilical antes de su llegada al corazón. La alteración en la forma de las ondas obtenidas del flujo de esta estructura anatómica fetal se considera anormal y sugiere riesgo elevado de Síndrome de Down o Cardiopatía Congénita. Detección reportada: 80-90% (Down); detección variable en Cardiopatías.

**Hueso Propio de la Nariz (HN):** Los bebés con Síndrome de Down tienen el hueso propio de la nariz ausente o más pequeño que los bebés sanos. Se consideran anormales cuando miden menos de 2,5 mm. Detección aproximada para Síndrome de Down: 73% .

**Regurgitación Tricuspídea:** Este marcador se basa en la evaluación de las válvulas cardíacas derechas. Es valiosa en el despistaje del Síndrome de Down y algunas formas de cardiopatía.

**Angulo Fronto-Maxilar:** Las alteraciones de esta compleja medición aumentaría la detección del Síndrome de Down. Requiere del uso de un programa de cálculo. El ángulo fue mayor de 85° en 69% de los fetos con Trisomía 21 y en el 5% de los fetos normales

Siempre que se descubra alguna alteración en alguno de ellos se procederá a sugerir la realización de una prueba diagnóstica más específica tal como un estudio citogenético en sangre o en líquido amniótico.

Durante el examen ecográfico, primero el ultrasonografista debe tener claro si la paciente verdaderamente está interesada en conocer los marcadores ecográficos genéticos y el cálculo del riesgo para aneuploidías que tiene su criatura y que es lo que se le puede ofrecer con esta información. Muchas veces las pacientes se muestran sorprendidas o temerosas por esta información que para ellas resulta muy sofisticada y otras veces no han solicitado. En segundo lugar,

debe interpretar adecuadamente la validez de cada uno de los marcadores ecográficos de aneuploidías señalados anteriormente y otros que han ido apareciendo y seguirán apareciendo en la literatura mundial.

Un hallazgo ecográfico sospechoso siempre debe considerarse como una herramienta de selección y despistaje; que miden el riesgo de sufrir una enfermedad, pero no diagnostican problema cromosómico alguno. Si la prueba sugiere riesgo elevado debe practicarse una prueba diagnóstica definitiva, la que se obtiene finalmente a través de otros procedimientos que por su naturaleza son llamados invasivos pues a través de estos se obtienen muestras directamente del feto o de su entorno más cercano. Los procedimientos invasivos, tales como la biopsia de vellosidades coriales (BVC), amniocentesis y cordocentesis, que permiten obtener las muestras para el estudio citogenético, deben ser ofrecidas a las pacientes por medio de un minucioso, completo y tranquilo intercambio de preguntas y respuestas con su médico y con la elaboración y firma de un correspondiente consentimiento informado.

Cada prueba tiene un momento óptimo para su realización, así la edad gestacional ideal para realizar una BVC es a las 10 a 12 semanas, una amniocentesis a las 15 a 16 semanas y una cordocentesis a partir de las 20 semanas. La decisión de cual método debe ser utilizado depende de la semana de embarazo y del objetivo del examen. Asimismo, se le debe explicar a la madre los riesgos inherentes y la probabilidad de pérdida del embarazo para cada uno de estos procedimientos que es alrededor de 1:100, así como la posibilidad de repetir la prueba.

También debe tenerse en consideración el momento de indicar la prueba, así por ejemplo si se toma el líquido amniótico antes de las 14 se-

manas el número de células halladas en la muestra será escaso y por lo tanto pocas podrán crecer y dar un resultado final. Si, por el contrario, la muestra es tomada tardíamente, habrá una mayor cantidad de células no viables, lo que tampoco permitirá lograr un resultado.

Para el caso de la muestra de líquido amniótico esta puede ser conservada en la misma jeringa utilizada para su extracción a temperatura del medio ambiente sin refrigeración hasta por 24 horas, aunque lo ideal es llevarla al laboratorio de citogenética de inmediato para realizar el procesamiento de la muestra. Las vellosidades coriales requieren un medio de transporte (HAM F-10) y deben ser examinadas con ayuda del microscopio invertido por el citogenetista lo más pronto posible para identificar la presencia o ausencia de vellosidades coriales adecuadas para el estudio e informar a la paciente que el procedimiento ha sido exitoso.

En todos los casos el procesamiento de las muestras es muy similar. La muestra biológica fetal se siembra en un medio de cultivo estéril que contiene sales minerales, aminoácidos y azúcares que le proporcionan a las células un medio adecuado para su desarrollo. La incubación se realiza en condiciones de máxima esterilidad y con ambientes de temperatura, humedad y gases controlados. Cada cierto tiempo se revisan las placas petri o los tubos de ensayo en los que se sembró la muestra para verificar que se está dando la proliferación celular y hay células en división, cuando es el momento oportuno se cosecha la muestra. Con este proceso se detiene el desarrollo celular, se lava la muestra, se hinchan las células con soluciones adecuadas y posteriormente se fijan las células, finalmente se preparan láminas portaobjetos con las muestras, se las colorea y se procede a analizar los cromosomas obtenidos con la ayuda del microscopio y del

software especialmente diseñados para este propósito. Se capturan las imágenes con una cámara, se arman los cariotipos y se verifican su normalidad o se describen las alteraciones observadas.

El resultado del estudio del líquido amniótico se da entre 10 y 14 días aproximadamente después de la obtención de la muestra; el resultado para las vellosidades coriales demora 7 días y el de sangre del cordón umbilical se puede dar a los 5 días. Este resultado constituye el informe citogenético el cual consiste en un reporte escrito de los hallazgos, la nomenclatura citogenética de los resultados, con una breve descripción y recomendaciones según corresponda. Adicionalmente también va con el informe una imagen con los cromosomas ordenados según su tamaño y forma, lo cual es llamado cariotipo.

Por otro lado, también se puede realizar el estudio citogenético en piel, músculo e hígado fetal, cuando el caso lo requiera.

Hay que recalcar que las muestras obtenidas servirán para realizar el estudio citogenético (cariotipo), el cual sirve para detectar anomalías cromosómicas pero no mutaciones génicas. Para la identificación de estas últimas se requiere la realización de pruebas de biología molecular tales como FISH, PCR, Southern blot, Northern blot o técnicas de ligamiento, siempre y cuando se tenga una fuerte sospecha diagnóstica de una anomalía génica.

El diagnóstico correcto de una anomalía o defecto congénito fetal se basa en el conocimiento y el estudio de los hallazgos encontrados en el examen ultrasonográfico. Muchas veces se observan por ecografía una serie de anomalías pero el ultrasonografista es incapaz de armar el rompecabezas que significa integrar todas las características en un síndrome que generalmente ya ha

sido descrito hace muchos años e inclusive se conoce cual es su tipo de herencia. Para esto se requiere, primero definir si lo que estamos observando es una malformación, una deformidad, una disrupción o una displasia, por lo cual se requiere tener definiciones precisas de las alteraciones encontradas, así tenemos las siguientes:

**Malformación:** Defecto estructural de un órgano, parte de un órgano o una región del organismo, que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. Ejemplo: fisura o hendidura labiopalatina.

**Deformación:** Anomalía de la forma o la posición de una parte del organismo, causado por fuerzas mecánicas intrauterinas, que distorsionan las estructuras normales. Ejemplo: fibroma uterino gigante que deforma la cabeza del feto durante la vida intrauterina. Es importante señalar que estos procesos son temporales y generalmente se resuelven en las semanas iniciales de la vida extrauterina.

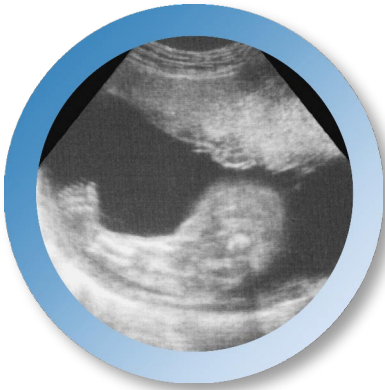
**Disrupción:** Defecto morfológico o estructural de un órgano, parte de un órgano o una región del organismo, resultante de una interferencia en un proceso de desarrollo que originalmente era normal. Ejemplo Síndrome de Bandas Amnióticas, los cuales pueden producir mutilación de un miembro u ocasionar soluciones de continuidad en diversas partes del cuerpo.

**Displasia:** Alteración de un tejido específico, por ejemplo displasia ectodérmica o esquelética.

Finalmente si no se conoce el diagnóstico recurrir a la ayuda de un genetista con experiencia en diagnóstico prenatal, a los libros de genética o a programas inteligentes en genética tales como el OMIN, POSSUM, OMD, REAMS, entre otros.

## BIBLIOGRAFIA

1. Becker R, Wegner RD. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006 Mar 28.
2. Borrell A, Antolin E, Costa D, Farre MT, Martínez JM, Fortuny A. Am J Obstet Gynecol. 1998 Dec;179(6):1612.
3. Cassis Martínez Roberto. Ecografía genética Med Hoy 2002; 18(1) : 10-18.
4. Díaz,V; Guevara, R; Brito, J. Translucencia nucal fetal y ductus venosus como marcadores ecográficos de cromosomopatías. Invest Clin 49(4): 523 - 532, 2008.
5. Huggon et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2002; 18:610-614.
6. Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, Gajewska K, Nicolaidis KH Obstet Gynecol. 2006 Jan;107(1):6-10.
7. Mueller R, Young I. Emery's Genética Médica. Ed. Marban. 2001.
8. Quiroga de Michelena, M. Simposio sobre Genética en Ginecología y Obstetricia. Rev Per Ginecol Obstet. Julio - Septiembre 2008; Vol 54 N°3. pp: 161 - 165.
9. Salvador J, Carrera J. Síndromes Congénitos Malformativos. Colección de Medicina Materno-Fetal. Masson SA. 1995.
10. Solari A. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. Editorial Medica Panamericana. 2002.



## DISPLASIAS MÚSCULO ESQUELÉTICAS

Gonzalo A. Pérez-Canto Chellew

Las displasias músculo-esqueléticas (DME) son un grupo de malformaciones que están en continua revisión, reclasificación y definición de sus características etiológicas. Son un grupo heterogéneo, a veces descrito como una miríada de anomalías que ya superan las 372 condiciones diferentes y que aún está en incremento, donde se incluyen aquellas condiciones que involucran de forma significativa al esqueleto y abarcan las displasias óseas, los desórdenes metabólicos del hueso, las disostosis y las malformaciones esqueléticas y/o síndromes de reducción. Representan un grupo que difiere en su origen, expresión y consecuencias, teniendo casi como única condición común, el que producen malformaciones. Pueden tener afección general o focal, pueden ser letales o no, producir impedimentos graves o ninguno y generalmente su diagnóstico definitivo involucra la participación de varias especialidades médicas <sup>(1,2,3,4)</sup>.

El esqueleto consta de 305 huesos al nacer, que se reducen a 206 en el adulto. Huesos de forma y dimensiones variables, que son indispensables para la vida, desempeñando un papel esencial en la homeostasis mineral, aloja los elementos hematópoyéticos, sirve de soporte a los movimientos del cuerpo, protege y determina la morfología y el tamaño de

los rasgos corporales. Están unidos por articulaciones y son desplazados por las estructuras musculares, permitiendo los movimientos y mantener el equilibrio.

Las DME son bastante raras, con una incidencia global que varía de 2 a 4 en 10.000 nacimientos <sup>(1,2,3,4)</sup>. Las más frecuentes son la displasia tanatofórica, la acondroplasia, la osteogénesis imperfecta y la acondrogénesis. La displasia tanatofórica y la acondrogénesis son las formas letales más frecuentes. La acondroplasia heterocigota es la forma no letal más frecuente. Otras displasias frecuentes incluyen a la condrodilatación punteada rizomélica y el síndrome campomélico.

El diagnóstico prenatal es difícil, requiere experiencia y una evaluación exhaustiva del feto en una edad gestacional donde los defectos puedan hacerse evidentes a la ecografía. La detección antenatal es también un constante reto que equilibra el descubrimiento de pequeños detalles como ausencia de una falange, clavícula o costilla, huesos supernumerarios (costillas, dedos), fusión de dedos adyacentes o como el desarrollo de dedos largos en patas de araña (tabla 1), implicando algunos de estos defectos la falta de condensación mesenquimatosa y de su diferenciación en esbozos cartilaginosos por alteración de factores de



transcripción especialmente codificados por genes de homeodominio y ciertas citocinas<sup>(1,4)</sup>, o del reconocimiento de grandes deformaciones letales, incompatibles con la vida extrauterina o con secuelas graves que pueden involucrar deterioro mental, así como tipificar aquellas condiciones compatibles con una vida normal, especialmente en sociedades donde los discapacitados tienen oportunidades y forman parte activa de la misma.

En la clasificación actual, los trastornos músculo-esqueléticos se han separado en 37 grupos definidos por criterios moleculares, bioquímicos y/o radiológicos. De las 372 condiciones clasificadas, 215 fueron asociadas con uno o más de los 140 diferentes genes involucrados<sup>(1,4)</sup>. Sin embargo en la nomenclatura y clasificación de estos trastornos privan (por razones de desconocimiento histórico de las bases moleculares y genéticas), los nombres descriptivos de los signos macroscópicos, los nombres propios de los primeros que describieron una entidad o los hallazgos radiológicos o macroetiológicos, los cuales persisten en la actualidad, si bien muchas entidades que actualmente son clasificadas en grupos diferentes, mantiene nombres comunes variando solo en el tipo, representando entidades diferentes con fenotipos que anteriormente las permitían agrupar como similares. Para complicarlo más aún, con frecuencia una entidad ha recibido varias denominaciones, como el uso indistinto de displasia metafisiaria tipo McKusick o hipoplasia cartílago-pelo o síndrome de Ellis van Creveld que se refieren a la displasia condroectodérmica. Pero a la vez se emplean denominaciones parecidas para trastornos diferentes como son la acondrogénesis tipo II, una letal y la otra no letal. Y en algunos casos la denominación etimológica es errada para las bases morfológicas de la patología como ocurre con la acondroplasia<sup>(1,4)</sup>.

Por ello más allá que intentar elucidar una clasificación detallada o describir las bases morfológicas, bioquímicas o genéticas de los más de 370 trastornos conocidos, intentaremos hacer un abordaje desde el punto de vista del ejercicio clínico del estudio ultrasonográfico prenatal de rutina, de manera que sea posible en la práctica diaria, sospecharlas, diagnosticarlas y tipificarlas dentro de los grupos más frecuentes en relación a su pronóstico y diagnóstico genético prenatal.

El uso de la radiografía fetal está indicado en algunos casos clínicos, de diagnóstico dudoso, donde signos específicos radiológicos puedan realizar el diagnóstico específico. La ecografía 3D permite la visualización de los fenotipos específicos de algunas displasias, especialmente las diferentes desproporciones segmentales en diferentes cuadros. La resonancia magnética con secuencias de pulsos de adquisición rápida puede mejorar la precisión diagnóstica en algunos casos clínicos. Debe recor-

darse que la aventura diagnóstica de una displasia esquelética no acaba con el nacimiento, sino que muchas veces vuelve a comenzar, cuando ya se pueden realizar e integrar más enfoques multidisciplinarios.

## ASPECTOS ULTRASONOGRÁFICOS

Para este momento se hace relativamente claro que la evaluación fetal debe ser lo más completa posible. Los datos de la historia familiar, edad paterna, consanguinidad, trastornos hereditarios, restricción del crecimiento y talla, muertes fetales, polihidramnios, etc. tienen importancia y deben ser determinados con antelación.

Por medio de los ultrasonidos es posible poner en evidencia la mayoría de los huesos fetales desde finales del primer trimestre y evaluar su crecimiento. Por ello las malformaciones músculo-esqueléticas difícilmente pueden ser evidenciadas antes, posiblemente con excepción de las

Tabla 1.

TERMINOLOGÍA DE LAS ANOMALÍAS DE LAS EXTREMIDADES	
AQUIRIA	Ausencia de manos
AQUIROPODIA	Ausencia de manos y pies
ACROMELIA	Acortamiento de los segmentos distales (manos y pies)
ADACTILIA	Ausencia de dedos de manos y pies
AMELIA	Ausencia de una extremidad
APODIA	Ausencia de pie
BRAQUIDACTILIA	Dedos cortos
CAMPTOMELIA	Incurvación de la extremidad
CLINODACTILIA	Dedos doblados hacia dentro
HEMIMELIA	Ausencia de la parte distal de una extremidad por debajo de codo o rodilla
MESOMELIA	Acortamiento del segmento medio de la extremidad
MICROMELIA	Acortamiento de todos los huesos largos
POLIDACTILIA	Dedos extras
RIZOMELIA	Acortamiento del segmento proximal (fémur-húmero)
SINDACTILIA	Dedos fusionados
PIE EQUINOVARO	Pie en maza

gestaciones gemelares monoamnióticas con gemelos fusionados. Cada día aumentan los reportes de DME que se presentaron como aumento de la translucencia nucal durante la ecografía de las 11 a 14 semanas, así como progresivamente son más precoces los diagnósticos de algunas displasias. La mayoría de las displasias pueden ser demostradas durante el estudio ultrasonográfico que frecuentemente se realiza entre las 18 y 20 semanas. Un grupo no despreciable de pacientes encontrarán la sospecha o diagnóstico de su condición durante el tercer trimestre cuando aparece polihidramnios, restricción del crecimiento intrauterino, óbito fetal o inicio de parto pretérmino.

Quizás el primer hueso en ser medido de forma individual sea el fémur, por ello sus características morfológicas y su biometría pueden arrojar los primeros indicios de una alteración músculo-esquelética. Seguidos por la biometría y morfología cefálica. La demostración de la presencia de ambos fémures, húmeros, tibia, peronés, ulnas y radios, así como de manos y pies con sus dedos, la observación de los movimientos segmentarios, la apertura de las manos, la observación de la presencia de las suturas craneales, los huesos de la bóveda, las órbitas, los huesos nasales, las arcadas dentarias, la mandíbula, el perfil fetal, la presencia de las clavículas, las costillas, los omóplatos, del sacro, las vértebras y su relación espacial, la aparición de los núcleos de osificaciones (distal del fémur, proximales de tibia y húmero), y las relaciones segmentarias entre tórax y abdomen, cardioráquica, cráneo y abdomen, fémur y pie, son solo algunos de los aspectos frecuentes a evaluar<sup>(5,6,7)</sup>.

La identificación de huesos con una longitud menor de dos desviaciones estándar (DE) por debajo de la media para la edad gestacional indica un riesgo aumentado de displasia

esquelética y un acortamiento grave (más de 4 DE por debajo de la media para la edad gestacional) de un miembro se asocia con alto riesgo de displasia esquelética letal<sup>(6,7)</sup>.

Una diferencia de Circunferencia Torácica / Circunferencia Abdominal (CT/CA) < 0,89 corresponde a una evolución neonatal benigna o asintomática y puede ser útil en el estudio de fetos con displasia esquelética. También una relación segmentaria que no evalúe directamente el desarrollo torácico puede pronosticar una evolución letal, como sucede con la relación Longitud Femoral / Circunferencia Abdominal (LF/CA) cuando esta es < de 0,16 es indicadora de displasia esquelética letal<sup>(5,6,7)</sup>.

El mejor parámetro aislado para diferenciar entre las cinco displasias más frecuentes es la longitud del fémur (displasia tanatofórica, osteogénesis imperfecta tipo II, acondrogénesis, acondrodisplasia y hipocondrodisplasia). En general, los fetos con fémur acortado en al menos 30 % para su edad gestacional tenían acondrogénesis, con acortamiento entre el 40 y 60 % presentaban displasia tanatofórica o osteogénesis imperfecta tipo II, y aquellos en los cuales el acortamiento era del 80 % o más presentaban predominantemente hipocondrodisplasia, acondrodisplasia y osteogénesis imperfecta tipo III.<sup>(7)</sup>

Las displasias esqueléticas más frecuentes se asocian con mayores posibilidades de un diagnóstico ecográfico específico, mientras que las displasias más raras no. Los trastornos dismórficos y la restricción del crecimiento intrauterino pueden confundir, simular u ocultar un trastorno músculo-esquelético. Hay que recordar que con frecuencia en la mitad de los casos no se puede hacer un diagnóstico ecográfico específico. El enfoque basado en el diagnóstico de condiciones de evolución letal o no letal se asocia con un pronóstico certero entre el 92 al 96 % de los ca-

sos<sup>(6)</sup>, y es posiblemente la forma de abordaje diagnóstico más efectiva, que asociada a un enfoque diagnóstico regional o segmentario, puede facilitar el diagnóstico de las displasias más raras y evitará que se pasen por alto hallazgos importantes.

## METODOLOGÍA DE APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE LAS DISPLASIAS MÚSCULO-ESQUELÉTICAS.

La primera oportunidad para sospechar la presencia de una DME quizás comience con la demostración de una translucencia nucal aumentada durante el examen de 11 a 14 semanas, que si bien no es específica de estas malformaciones, crea las condiciones de seguimiento adecuadas que eventualmente harán evidente la presencia de una displasia. Las evaluaciones entre las 14 y 20 semanas de gestación, permitirá demostrar la presencia de un feto con acortamiento de sus extremidades, posiblemente el hallazgo inicial más frecuente en el diagnóstico de las displasias óseas. Este acortamiento puede ser de todos los segmentos de la extremidad (micromelia) o del extremo proximal (rizomelia: húmero o fémur), del tercio medio (mesomelia: radio/ulna o tibia/peroné) o del tercio distal (acromelia: mano o pies). Tras la estimación biométrica, comienza la descripción morfológica de los huesos largos, la presencia de arqueamiento óseo es sugestiva de displasia tanatofórica o displasia camptomielica. La presencia de fracturas óseas es indicativa de osteogénesis imperfecta, si bien pueden estar presentes en la acondroplasia homocigota. La presencia de microfracturas múltiples puede simular huesos arqueados sin identificarse una fractura definida. La ecogenicidad es reflejo del grado de mineralización de un hueso, y cuando esta está disminuida puede

asociarse a trastornos de la desmineralización ósea (acondrogénesis e hipofosfatasa)<sup>(9,10,11,12,13)</sup>. En este momento se hace evidente la posibilidad de una displasia ósea, que involucre las extremidades y antes de iniciar una revisión amplia de la anatomía fetal, puede ser importante valorar la posibilidad de que la afectación ósea evidenciada se asocie a hipoplasia torácica y pulmonar, implicando una condición de letalidad. Se inicia el estudio de las características del tórax, su altura y morfología (largo y estrecho, corto, hipoplásico), su relación con el corazón, con el abdomen y puede evaluarse la relación del fémur con el abdomen, con el fin de establecer la condición de displasia de tipo letal o no letal. En este momento, establecida la presencia de una DME de tipo letal o no letal, se inicia el enfoque regional o segmentario con el fin de recolectar los hallazgos que permitirán establecer las áreas de afectación ósea y no ósea, y determinar posiblemente un diagnóstico más específico de la malformación. Iniciando el enfoque de lo cefálico a lo caudal. El cráneo ofrece múltiples enfoques en relación al diagnóstico de displasia ósea, desde el grado de mineralización, el grado de deformación a la presión transabdominal, su configuración, la relación de las suturas (craneosinostosis), su tamaño para la edad gestacional (macrocránea o microcránea). La morfología clásica de la displasia tanatofórica tipo II cursa con un cráneo en forma de hoja de trébol. La ventriculomegalia se asocia con varias formas de displasia esquelética<sup>(10,11,12,14)</sup>. El perfil facial permite evaluar la presencia de huesos nasales, la forma de los huesos frontales, el puente nasal, la posición y el desarrollo de la mandíbula (micrognatia), hipo o hipertelorismo, así como la presencia de labio/paladar hendido. La forma del tórax y abdomen (en corcho de

champagne, abdomen prominente), la configuración de las costillas, su grosor, tamaño y morfología, la presencia de fracturas o su aspecto corrugado, incluso su número pueden ayudar al diagnóstico final, así como la presencia de las clavículas y la escápula. Se reevalúan las extremidades para determinar la presencia de piel redundante o de edema, que puede inclusive asociarse a hidropesía, la existencia de polidactilia o sindactilia, la posición anómala de los dedos (clinodactilia, mano en tridente, abducción del pulgar), así como la presencia o no de movimientos, la posición fija de los miembros o incluso su posición anómala (genu varum, artrogriposis, talipes, talimannus), la hipoplasia ósea o la ausencia de huesos largos. El estudio de la columna vertebral permite estimar la presencia y magnitud de las desviaciones de la curvatura normal, la presencia de centros de osificación anómalos, su ausencia, la presencia de cifosis, escoliosis, hemivértebras, fusiones vertebrales, o su completa desorganización. La biometría de la altura de los cuerpos vertebrales y los espacios intervertebrales, forma parte integral de la descripción y diagnóstico diferencial de algunas displasias, permitiendo describir la displasia platispondilítica, severa en la displasia tanatofórica y moderada en la acondroplasia, desde las 20 semanas de gestación<sup>(15)</sup>. La ausencia de sacro (S. de regresión caudal, Sirenómelia) y de los huesos iliacos, la presencia de tumores (Teratoma Sacrococcígeo) y el cierre incompleto de la columna pueden ser demostrados. Las lesiones acompañantes de los tejidos internos buscando malformaciones asociadas principalmente en el sistema nervioso central, el corazón, el génito-urinario e intestinal, puede permitir aún más la aproximación al diagnóstico final. Además, de solo determinar la presencia y tamaño de los huesos y sus articulacio-

nes, cada uno de ellos puede reflejar condiciones de mineralización anormal (desmineralización, ausencia de mineralización, epifisis punteadas), o bien pueden presentar morfología característica, como son la presencia de curvaturas o fracturas, o posiciones fijas, que deben ser notadas. Algunas displasias óseas, principalmente las letales se acompañan de polihidramnios.

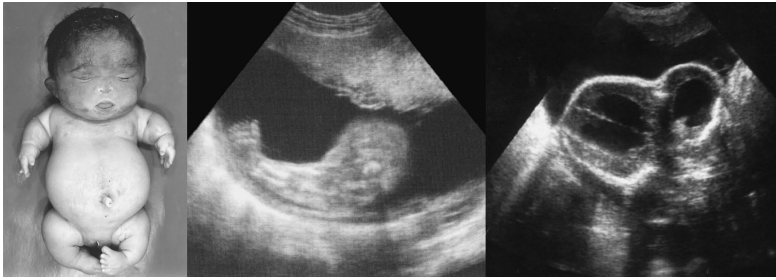
## DISPLASIAS ESQUELÉTICAS LETALES

Son un grupo de anomalías, de diagnóstico relativamente sencillo, con una frecuencia relativa de 1 en 5.000 a 11.000 nacidos vivos<sup>(2)</sup>. Las principales características comunes que deben establecerse en el diagnóstico de estas condiciones incluyen a:

1. Micromelia grave. ( $\geq 4$ DE de la media para la edad gestacional). Relación LF/CA  $< 0,16$ .
2. Identificar la hipoplasia torácica grave que conlleva a hipoplasia pulmonar y muerte.

La circunferencia torácica medida en un corte de cuatro cámaras cardíacas, que pase por fuera de las costillas y no incluya la piel, debe ser menor del quinto percentil para la edad gestacional. La relación cardio-torácica mayor del 60% indica la presencia de un tórax hipoplásico (cuando el corazón es normal). Una relación CT/CA menor a 0.76 o una diferencia CT-CA menor a 0.89 se asocian con hipoplasia pulmonar.

3. Demostrar la presencia de rasgos característicos de una displasia letal como son la presencia de un cráneo en trébol (displasia tanatofórica tipo II) o fracturas múltiples (osteogénesis imperfecta tipo II).



Displasia Tanatofórica. Dr. A. Sosa O. CEUSP (Fotos 1 y 2). Reproducido con permiso de TheFetus.net (Foto 3).

## Displasia

### Tanatofórica<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,30,31,32,33,34)</sup>

Es la displasia esquelética más frecuente (1 en 6.000 a 17.000 nacidos vivos). Su nombre se deriva del término griego *thanatophoros* (portador de la muerte) dado que su evolución lleva a la muerte neonatal. Sus subtipos (I y II) son secundarios a mutaciones autosómicas dominantes que afectan a distintos dominios del gen FGFR3. El tipo I es el más común (86 %) y se caracteriza por la forma arqueada de sus huesos largos y platispondilia grave. El tipo II (14 %) tiene sus huesos largos de forma recta y son micromiéllicos, platispondilia menos grave y generalmente cráneo en hoja de trébol.

El diagnóstico frecuentemente se puede realizar durante el segundo trimestre, cuando comienza a notarse la presencia de polihidramnios en un feto que tiene micromelia rizomélica grave con arqueamiento de los huesos largos. La longitud de los miembros no llega al tercer percentilo para la edad gestacional. Puede detectarse leve hipomineralización ósea. La CC representa más del 60 % de la CT (hipoplasia del tórax). El tórax tiene forma de campana y las costillas son cortas. El abdomen parece protuberante en relación al tórax hipoplásico. La longitud del tronco es normal. Puede haber macrocránea con prominencia frontal y aplanamiento del puente nasal. Se

evidencia platispondilia grave (la más acentuada de todas las displasias esqueléticas), con un aparente ensanchamiento del canal espinal. Hay piel redundante que da aspecto de aumento del espesor cutáneo. La pelvis y las manos son pequeñas. Las extremidades suelen estar rectificadas y presentan escasa movilidad. Se ha descrito un parecido a un auricular de teléfono en las radiografías de los huesos largos, donde se combina el arqueamiento óseo y el engrosamiento de las metáfisis, rasgo que puede notarse con los ultrasonidos.

La presencia de un cráneo en hoja de trébol (trilobulado), consecuencia de una craneosinostosis prematura de las suturas lambdae, coronal y sagital que lleva al desarrollo de salientes en las regiones temporales, asociada con huesos largos poco arqueados y platispondilia no tan grave caracterizan al tipo II.

La micromelia grave con cráneo en hoja de trébol puede incluir displasia camptomélica y la Trisomía 13. Si los progenitores no tienen afección ósea (acondroplasia heterocigota) el diagnóstico más probable es la Displasia tanatofórica tipo II. En la diaplasi camptomélica la curvatura de los huesos es más aguda. La Trisomía 13 no se asocia con micromelia grave. Pueden existir craneosinostosis aisladas en forma de hoja de trébol. Estas craneosinostosis cursan ge-

neralmente con ventriculomegalia y agenesia del cuerpo calloso.

Otras malformaciones asociadas incluyen las cardiopatías, malformaciones renales (riñones en herradura, hidronefrosis) y la sinostosis radiocubital.

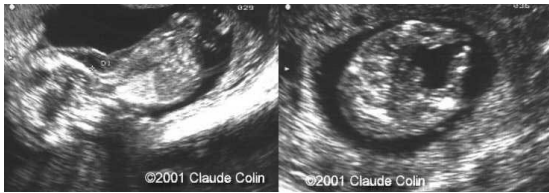
La presencia de micromelia grave con tórax hipoplásico incluye a la osteogénesis imperfecta tipo II y la acondrogénesis. La presencia de fracturas e irregularidades costales apuntan a una osteogénesis imperfecta, la hipomineralización hace más probable la acondrogénesis. La platispondilia grave hace más probable la displasia tanatofórica.

### Acondrogénesis<sup>(1,2,3,4,8,10,23, 35,36,37,38,39)</sup>

Tiene una incidencia de 1 en 40.000 nacidos vivos. Se han descrito dos tipos clásicos. La Acondrogénesis tipo I clásica (20 %) es autosómica recesiva, y la forma más grave. Los fetos presentan micromelia grave, torso corto, abdomen prominente, osificación deficiente del cráneo y vértebras y huesos pelvianos pequeños. La presencia de costillas delgadas, ocasionalmente con fracturas es más característica del tipo IA (de Houston-Harris), mientras que el tipo IB (de Fraccaro) no se asocia a fracturas costales.

La Acondrogénesis tipo II clásica (80%) (de Langer-Saldino) es autosómica dominante. Se caracteriza porque la longitud del cuerpo es ligeramente mayor que en el tipo I, con un acortamiento menos grave de las extremidades, y las costillas son más gruesas y no presentan fracturas. Histológicamente se caracterizan por la desorganización del cartílago a nivel de la placa de crecimiento epifisaria con ausencia de osificación.

Durante la evaluación ecográfica se encuentra un feto con micromelia severa, arqueamiento de sus hue-



Acondrogénesis:  
Translucencia nucal  
aumentada a las 11  
semanas. Micromelia.  
Reproducido con per-  
miso de TheFetus.net

Los huesos largos y desmineralización ósea, tronco corto y tórax pequeño. Los cuerpos vertebrales presentan de forma característica ausencia de su osificación, constante en ambas formas de acondrogénesis. La cabeza es desproporcionadamente grande. Frecuentemente hay polihidramnios. Hay redundancia de los tejidos cutáneos, ocasionalmente aumentado por un edema subcutáneo generalizado, con o sin higroma quístico. El diagnóstico ecográfico es posible al final del primer trimestre, cuando se evidencian micromelia grave, edema cutáneo, macrocráneo asociado a disminución de la osificación del cráneo y su ausencia en los cuerpos vertebrales.

Las otras displasias esqueléticas letales no cursan con hipomineralización de la calota fetal ni de los cuerpos vertebrales. La combinación de ausencia de osificación de cuerpos vertebrales con calota de osificación normal es solo observada en la acondrogénesis tipo II. Las fracturas costales solo se observan en la tipo IA. La biometría del tronco (corto) permite diferenciarla de la displasia tanatofórica.

## Osteogénesis Imperfecta Tipo II <sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,40,41,42,43,44)</sup>

Tiene una incidencia de 1 en 25.000 nacidos vivos para los cuatro tipos, teniendo la tipo II una incidencia de 1 en 54.000 nacidos vivos. Los cuatro tipos se transmiten de forma autosómica dominante. Los tipos I y IV (no letales), el tipo II (letal) y el tipo III (muy deformante) generalmente son consecuencia de nuevas mutaciones puntuales autosómicas dominantes, con pocos casos de autosómicos recesivos (tipo II y III). Es un trastorno heterogéneo con formación defectuosa del procolágeno tipo I como consecuencia de mutaciones de los genes COL1A1 y COL1A2 para los procolágenos tipo 1 alfa-1 y alfa-2. Se observan osteopenia, fracturas óseas y escleróticas azules. Las formas no letales se asocian con hipocausia, trastornos de la dentición y articulaciones hiper móviles.

La osteogénesis imperfecta tipo II tiene tres formas, que tienen en común micromelia grave, huesos arqueados e irregulares, tórax pequeño en forma de campana, y un grado variable de hipomineralización. Las fracturas son en ángulo agudo. El aspecto

arrugado de los huesos está conferido por la presencia de múltiples microfrazas, que además crean un aspecto grueso, irregular y arqueado de los huesos largos. La hipomineralización puede asociarse con ausencia de sombra acústica posterior. La hipomineralización de la bóveda craneana permite que el hemisferio cerebral próximo al haz sea visible con igual resolución que el distal y el cráneo puede ser deformado con la presión transabdominal. Las costillas presentan múltiples fracturas, presentándose adelgazadas o con ensanchamientos. Hay disminución de los movimientos fetales, hidropea y polihidramnios. De los subtipos (A, B, C, D) el tipo IIA tiene mayor afectación costal y el IIB tiene mayor acortamiento femoral que el humeral. Los tipos IIB y IIC son formas más suaves. El diagnóstico ecográfico se realiza en general después del primer trimestre. Una ecografía normal después de las 17 semanas permite descartar la osteogénesis imperfecta tipo II.

## DISPLASIA ESQUELÉTICAS LETALES RARAS

### Hipofosfatasa Congénita <sup>(1,2,3,4,8,10,11,16,17,18,19,20,21,22,23)</sup>

Incidencia de 1 en 100.000 nacidos vivos. Es un trastorno que tiene varios subtipos y se manifiestan en el período perinatal e infantil e incluso en la adultez. Todos involucran la afección del gen de la fosfatasa alcalina y todos son autosómicos recesivos con penetrancia variable. La forma adulta puede tener transmisión autosómica dominante.

Estos pacientes se caracterizan por la deficiencia de la fosfatasa alcalina con niveles de actividad diferente en el esqueleto, lo que genera presentaciones clínicas con grado variable de hipomineralización difusa o generalizada.

Osteogénesis Imperfecta. Reproducido con permiso de TheFetus.net





MICROMELIA SEVERA CON MACROCRÁNEO			
Hoja de Trébol (Trifoliado)		Cráneo Grande	
D. Tanatofórica	D. Camptomélica	O. Imperfecta Tipo II	Acondrogénesis
H.L. curvados en auricular de teléfono	H.L. arqueados a predominio de extremidad inferior	H.L. arqueados e irregulares (fracturas múltiples)	No arqueados
Ventriculomegalia Hidrocefalia A. Cuerpo Calloso	Ventriculomegalia Hidrocefalia	Esquisencefalia Holoprosencefalia	
Desmineralización	Desmineralización Hipoplasia Peroné Escoliosis	Desmineralización Cráneo deformable Costilla Horizontales	Desmineralización. Ausencia: - Cuerpos vertebrales - calcáneo y astrálogo
Platispondilia	Hidronefrosis		
Hidronefrosis R. Herradura	M. Cardiacas Insuficiencia Cardíaca Hidrops	M. Cardiacas Insuficiencia Cardíaca Hidrops	Hidrops Higroma Quístico
M. Cardiacas	Paladar Hendido P. nasal aplanado Micrognatia		
P. nasal aplanado No fracturas costales	Escápula hipoplásica o ausente Pie Zambo	Fracturas costales múltiples	F. Costales (tipo IA)

Tabla 2. Ejemplo de análisis diagnóstico ante micromelia severa y macrocráneo (Displasias Oseas Letales).

Tienen en común la disminución pronunciada de la osificación y micromelia grave. Puede observarse arqueamiento de los huesos largos. En ocasiones la hipomineralización craneana puede hacer confundir con la acrania (alfa-fetoproteína positiva). El cráneo es compresible y no se desarrolla macrocráneo. Hay hipomineralización con ausencias parciales de los centros de osificación de los cuerpos vertebrales y los arcos neurales. Los huesos largos son delgados ocasionalmente imposibles de visualizar, con arqueamiento y raras veces fracturas óseas. La circunferencia

torácica está disminuida con una longitud del tronco normal. Puede presentarse con oligohidramnios o polihidramnios.

La acondrogénesis presenta macrocráneo, con tronco acortado y ausencia de osificación de los cuerpos vertebrales, conservándose la osificación de los arcos neurales. La osteogénesis imperfecta tiene en el tipo IIC su forma más parecida, por la presencia de huesos delgados, pero las múltiples fracturas y la ondulación de los huesos largos permiten su diferenciación.

### Displasia Camptomélica (de miembros arqueados)<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,45,46,47)</sup>

Incidencia de 1 en 113.000 a 222.222 nacidos vivos. Recibe este nombre por el aspecto arqueado de sus huesos largos, que no se asocian con fracturas. La mayoría de los casos son letales como consecuencia de la insuficiencia respiratoria. Si bien el estrechamiento del tórax es leve, esta deformación, siendo más pronunciada en la parte superior del tórax, no es capaz de explicar por sí sola la insuficiencia respiratoria.

La constante presencia de un laringotraqueomalacia es la principal causa del compromiso respiratorio, además estos fetos presentan micrognatia, retroglosia, paladar fisurado, hipoplasia pulmonar e hipotonía de origen nervioso central, que potencian la insuficiencia respiratoria.

Hipofosfatasia. Reproducido con permiso de TheFetus.net.



Se debe a una mutación del gen SOX9 que codifica la proteína SRY-caja 9, un factor de transcripción de DNA, que se expresa en los testículos y el esqueleto fetal. Este defecto de la transcripción es responsable de la displasia camptomélica y de la inversión sexual autosómica. La inversión sexual de varón a mujer (mujer XY) se asocia con alrededor del 75 % de los casos de fetos XY

Lo más característico en esta displasia es el arqueamiento pronunciado de los huesos largos, más pronunciado en las extremidades inferiores. La angulación ósea afecta en el fémur a su mitad proximal y a la tibia en su mitad distal., ambas de convexidad ventral. El peroné (fibula) puede ser hipoplásico o estar ausente. Generalmente hay pie zambo (talpies equinovarus). Las escápulas son hipoplásicas o están ausentes. Hay rasgos faciales característicos como son el puente nasal aplanado, frente prominente, hipotelorismo, elongación del philtrum, micrognatia y fisura palatina. Puede observarse escoliosis y luxación de cadera. Un tercio de los fetos pueden presentar insuficiencia cardíaca congestiva. El sistema nervioso puede tener ventriculomegalia con macrocrania y los riñones pielectasia o hidronefrosis. En los fetos XY la inversión sexual comprende variaciones que van desde genitales ambiguos hasta genitales femeninos normales. Puede existir polihidramnios. En general el diagnóstico puede realizarse antes de la mitad del embarazo. La angulación pronunciada de los huesos largos puede hacer pensar en fracturas, pero en la osteogénesis imperfecta los arqueamientos óseos sin fractura afectan la parte distal del fémur e inferior de la tibia. La hipofosfatasa puede confundirse pero el tórax no tiene forma de campana, no hay hipoplasia escapular ni pie zambo. En la displasia camptomélica no hay hipomineralización de la calota.



Displasia Camptomélica. Reproducido con permiso de TheFetus.net

### Condrodisplasia Punteada (Epífisis punteadas) (Síndrome de Conradi-Hünermann-Happle)<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,48,49,50,51)</sup>

Incidencia de 1 en 110.000 nacidos vivos. Cada subtipo con incidencia similar de 1 en 350.000 nacidos vivos.

Son un grupo heterogéneo de trastornos que en muchos casos conducen al desarrollo de centros de osificación en el cartilago epifisiario de los huesos largos y las vértebras. Se observa dismorfismo craneofacial y contracturas articulares con rizo-melia, mesomelia o ambas. Se han agrupado en dos tipos, el rizomélico y el no rizomélico.

El tipo rizomélico es autosómico recesivo, más grave, con importante acortamiento rizomiélicosimétrico en los miembros, alteraciones importantes en las matáfisis, fisuras coronarias de los cuerpos vertebrales, grave restricción psicomotora, microcefalia y cataratas en más del 70% de los casos. Generalmente la muerte ocurre durante el primer año de vida. Puede demostrarse la depresión del puente nasal con aplanamiento del rostro, cuello corto, contracturas en flexión y deformación de los pies. La

alteración cutánea característica es la dermatitis ictiósica.

El tipo no rizomiélico (síndrome de Conradi-Hunermann) se transmite ligado al cromosoma X. Es una forma más leve y se caracteriza por calcificaciones epifisiarias, por lo general asimétricas, durante la infancia, desarrollando displasia epifisiaria asimétrica y escoliosis en fases ulteriores de la vida. La catarata y la dermatitis ictiósica se observa en menos de un tercera parte de los pacientes.

La forma rizomiélica puede diagnosticarse durante el segundo trimestre de la gestación y se asocia con grave acortamiento rizomiélico de los miembros, los cuales pueden estar arqueados y presentar metafisis irregulares y ensanchadas que dificultan la observación de los extremos de los centros de osificación de los huesos largos. El punteado de las epífisis se hace visible durante el tercer trimestre, pero no siempre son fáciles de distinguir. Puede demostrarse aplanamiento facial, pie zambo y polihidramnios. La forma no rizomiélica puede identificarse durante el segundo trimestre por acortamiento de los miembros, generalmente asi-

Condrodisplasia Punteada. Reproducido con permiso de TheFetus.net



métrico y mesomélico. Los huesos largos pueden estar arqueados. Las calcificaciones epifisarias han sido descritas durante el segundo trimestre, pero pueden no detectarse ni aún en el tercer trimestre. Puede haber cifoescoliosis. Se han descrito casos con depresión del puente nasal y frontales prominentes, ascitis y polihidramnios.

Los diagnósticos diferenciales son las otras entidades que cursan con punteado epifisario, como la exposición a warfaina, el síndrome del alcoholismo fetal y el Síndrome de Zellweger (síndrome cerebrohepatorenal).

## Acondroplasia

### Homocigota<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,52,52,54,55)</sup>

La incidencia de la acondroplasia es de 1 en 20.000 a 30.000 nacidos vivos, la forma homocigota es rara, observándose siempre cuando al menos uno de los progenitores está afectado por la enfermedad.

Presenta acortamiento rizomiélico de los miembros, tórax pequeño, nariz en forma de silla de montar, macrocrania, disminución de la altura entre los pedículos vertebrales, escotaduras sacrociáticas pequeñas y disminución del tamaño del foramen magnum. Las formas heterocigotas son más leves. La hipoplasia pulmonar la hace una displasia letal. Existe retardo y desorganización de las zonas del cartilago de crecimiento epifisario.

La diferenciación entre las formas homocigotas y heterocigotas se establece por el seguimiento ecográfico del crecimiento femoral durante el segundo trimestre, demostrando las formas homocigotas un fémur por debajo del percentil 3 a las 17 semanas y una longitud menor de 34 mm a las 26 semanas. Puede observarse además macrocrania con protuberancia frontal, nariz en silla de

montar, hipoplasia torácica, platispondilia, piel redundante. La forma homocigota puede presentar cráneo en hoja de trébol.

## Síndrome de Costillas Cortas

### Polidactilia<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,56,57,58,59,60,61,62)</sup>

Se incluyen cuatro subtipos heterogéneos y raros de displasia esquelética, que solo parecen ser expresiones variables de un solo trastorno.

Tipo I (de Saldino-Noonan). Micromelia, costillas cortas y horizontales, polidactilia posaxial y sindactilia de manos, pies o ambas extremidades, cardiopatía congénita, riñones displásicos o quísticos, malformaciones vertebrales, metáfisis puntiagudas.

Tipo II (de Mejewski). Micromelia, costillas cortas, y horizontales, polisindactilia preaxial y posaxial de manos o pies, displasia quística renal, labio leporino/fisura palatina, aplanamiento de la nariz, tibias desproporcionadamente cortas.

Tipo III (de Verma-Naumoff). Micromelia, nariz en silla de montar, protuberancia frontal, hipoplasia de los cuerpos vertebrales, metáfisis ensanchadas con espolones, displasia renal, polidactilia posaxial.

Tipo IV (de Beemer-Langer). Hidropesía, micromelia con arqueamiento de los huesos, frente prominente, labio leporino/fisura palatina, nariz aplanada y corta, tórax pequeño y estrecho, abdomen protuberante y malformaciones cardíacas, gastrointestinales, renales y genitales; la polidactilia puede estar ausente. Los cuatro tipos se transmiten en forma autosómica recesiva y conducen a la muerte por insuficiencia respiratoria. Se puede demostrar la presencia de un grave estrechamiento del tórax con costillas cortas y micromelia grave con arqueamiento de los huesos y polidactilia (preaxial y posaxial). Las dimensiones y mineralización del

cráneo son normales. Se han asociado con malformaciones en otros órganos, como malformaciones cardíacas, disgenesia renal y enfermedad quística renal que condicionan oligohidramnios e hidropesía generalizada (Tipo I). La presencia de agenesia renal y labio leporino/fisura palatina con oligohidramnios (Tipo II). Situs inverso y polihidramnios con ascitis, ensanchamiento de los huesos largos e hipoplasia de cuerpos vertebrales (Tipo III).

Se diferencia de la displasia tanatófica en que no presenta polidactilia y tiene macrocrania y platispondilia. Tienen aspecto similar pero con menor acortamiento de las extremidades y del estrechamiento del tórax, distrofia asfixiante torácica y displasia condroectodérmica, esta última presenta polidactilia de manos en casi el 100% de los casos y frecuentemente malformaciones cardíacas (defectos del septo atrial, aurícula única).

## DISPLASIAS ESQUELÉTICAS NO LETALES O DE LETALIDAD VARIABLE

### Acondroplasia

#### Heterocigota<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,52,52,54,55)</sup>

Incidencia de 1 en 20.000 a 30.000 nacidos vivos. Es la displasia esquelética más frecuente. Su forma heterocigota representa el 80-90% de los casos, tiene transmisión autosómica dominante y se vincula a la edad paterna avanzada. Existe una mutación del gen FGFR3 en el brazo corto del cromosoma 4.

Se observa un estrechamiento del tórax con longitud del tronco casi normal, acortamiento rizomiélico de los miembros, cabeza grande con protuberancia frontal y aplanamiento del puente nasal. El desarrollo intelectual es normal y la expectativa de vida también.

En general se diagnostica después de la mitad del embarazo. El acortamiento de los miembros se torna más pronunciado durante el tercer trimestre del embarazo, explicando los casos sin diagnóstico cuando no se realizan ecografías en el último trimestre de la gestación.

La mano en tridente, definida por braquidactilia con dedos de igual longitud y falta de aproximación entre los dedos medio y anular, es un hallazgo patognomónico de acondroplasia.

### **Displasia Torácica Asfijante (D. Torácica de Jeune, Thoracic-Pelvic-Phalangeal Dystrophy)**<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,61,62,63,64,65,66,67)</sup>

Es un síndrome de costillas cortas asociado con tórax estrecho y largo, acortamiento rizomiélico de los miembros y configuración de las clavículas en manubrio de bicicleta invertido. Las alas iliacas son hipoplásicas y el techo del acetábulo es horizontal y presenta prolongaciones laterales en forma de espolones. Se asocia con displasia renal quística o nefritis crónica progresiva, fibrosis hepática y a veces con polidactilia. La relación CT/CA puede ser anormal, o estar en el límite inferior de la normalidad.

### **Displasia Condroectodérmica. Síndrome de Ellis Van Creveld**<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,68,69,70)</sup>

Incidencia de 1 en 220.000. Más frecuente en poblaciones con consanguinidad, es autosómico recesivo con expresión variable, con delección del cromosoma 4p16.

Es un síndrome de costillas cortas polidactilia con cardiopatía congénita y anomalías ectodérmicas del pelo, dientes y uñas.

Se observa costillas cortas con acortamiento mesomiélico o acromesomiélico de leve a moderado, que puede asociarse con arqueamiento

y tórax estrecho y largo. La polidactilia postaxial (cubital) afecta en el 100% a las manos y entre un 10 al 25 % los pies. La mitad de los fetos tienen cardiopatía congénita, principalmente comunicación interauricular. La distrofia torácica asfijante se diferencia porque presenta quistes renales y no se asocia a polidactilia ni a cardiopatía.

### **Displasia Diastrófica**<sup>(1,2,3,4,8,10,11,23,71,72,73,74)</sup>

Incidencia de 1 en 350.000 nacidos vivos. Se transmite de forma autosómica recesiva, con expresión clínica de leve a grave.

Diastrófica deriva del griego y significa retorcido o deformado, y se refiere a la displasia de miembros cortos y un cuadro progresivo de artropatía y cifoescoliosis. Hay una extensión fija de los dedos de la mano, el pulgar extendido en abducción, la flexión fija de los codos y las caderas y el pie zambo. El dedo gordo del pie puede presentar una anomalía de posición similar a la observada en la mano. Las orejas presentan una morfología descrita como en forma de coliflor. Hay micrognatia y paladar con arco ojival alto, que puede presentar fisura palatina en el 25% de los pacientes.

Se observa grave acortamiento rizomiélico de los miembros, también acromelia con acortamiento de los dedos, asociado a múltiples deformaciones posturales. Hay una flexión fija de los codos y la cadera, con extensión de los dedos de las manos con desviación cubital de los dedos. El pie zambo es frecuente y grave.

La mortalidad es del 25% a expensas de compromiso respiratorio que incluye las malformaciones cartilagineas que producen estenosis laríngea. Con el tiempo se desarrolla importante discapacidad física por la progresiva artropatía y cifoescoliosis. El desarrollo intelectual es normal.

CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS MÁS FRECUENTES

Displasia/Fenotipo	Extremidad	H. Largo	Tórax	Columna	Cráneo	Manos y Pies
D. Tanatofórica	Rizomelia Micromelia	Auricular teléfono	Hipoplástico	Platispondilia	Grande Trifoliado	
D. Diastrófica	Rizomelia Micromelia	Metafisis gruesas y aplanadas	Hipoplástico. Estenosis Laringotraqueal	Cifoscoliosis	Paladar Hendido Normocefalia	Pie Talipes
Acondroplasia Homocigota	Rizomelia		Hipoplástico		Grande	
C. Punctata	Rizomelia	Arqueado		Escoliosis		Pie Talipes
Fémur Corto	Rizomelia					
Atelosteogénesis	Rizomelia		Largo y Estrecho	Desmineralización		
D. Mesomélica	Mesomelia			Desorganización		Polidactilia
Asociación COVESDEM	Mesomelia			Desorganización		
Ellis von Creveld	Acromelia		Largo y Estrecho		Paladar Hendido	
Acondrogénesis	Micromelia		Largo y Estrecho	No mineralización C.V.	Grande	Hipomineralización pie
Fibrondrogénesis	Rizomelia	Peroné corto	Hipoplástico Largo y Estrecho	Platispondilia		Clinodactilia. Pies y manos pequeñas
Sínd. C-C-Polidactilia	Micromelia	Tibia corta	Hipoplástico	Desmineralización	Grande (tipo II) Paladar Hendido (II)	Polidactilia
S. Roberts	Micromelia				Paladar Hendido	Sindáctilia
D. de Kniest	Micromelia		Corto		Paladar Hendido	Pie Talipes
S. Cerebrocostomandibular	Rizomelia E.S.	Húmero hipoplas.	Hipoplástico	Escoliosis	Microcefalia. Micrognatia	Clinodactilia
S. Otopalatodigital	Micromelia	Arqueados	Hipoplástico	V. Aplanadas Espondilosis	Grande. Micrognatia Paladar Hendido	Polidactilia Sindactilia
Osteogénesis Imperfecta	Micromelia	Arqueado (tipo II)	Corto Largo y Estrecho	Desmineralización	Grande	Pie Talipes
S. Pena Shokier		Angulosis codo, cadera y rodilla	Corto Costillas delgadas		Micrognatia Paladar Hendido	Pie Talipes Equinovarus
S. Jeune			Largo y Estrecho		Paladar Hendido	Polidactilia
D. Metatrófica	Micromelia	Arqueado	Largo y Estrecho	Cifoescoliosis	Paladar Hendido	
D. Camptomélica	Micromelia	Arqueado Proximal Fémur Distal Tibia	Largo y Estrecho		Trifoliado Macrocráneo Paladar Hendido	Pie Talipes Equinovarus
S. Jarcho Levin	Normales		Corto	Hemivertebra Fusión	Paladar Hendido	Sindactilia
Hipofosfatasia	Micromelia	Arqueado	Largo y Estrecho	Desmineralización	Craneosinostosis	
D. Cleido Craneal			Largo y Estrecho		Grande	
S. Holt Oram	Focomelia E. Superiores		Pectum Escavatum Agenesia Pectorales	Escoliosis Anormal Vertebrales	Hidrocefalia acueductal	Talipomanus Malformación Pulgar



CARACTERÍSTICAS GENERALES DEL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS LETALES MÁS FRECUENTES

Característica/D ME	D. Tanatofórica	Acondrogénesis	Osteogénesis Imperfecta Tipo II	Hipofosfatasia Congénita	D. Camptomélica	Condrodisplasia Punteada
Translucencia N.	si	-	si	si	-	-
Micromelia	grave	grave	grave	grave	grave	si
Rizomelia	si	-	-	-	-	si/no
Mesomelia	-	-	-	-	peroné hipoplásico	si
Acromelia	-	-	-	-	-	-
Movilidad E.	escasa	-	rigidez	escasa	-	contracturas
H. Largos	auricular de teléfono	-	arqueados	arqueados	arqueados proximal fémur distal tibia	arqueados
Tórax Hipoplásico	si	si	si	si	si	si
Tórax Corto	no	si	si	no	no	no
Costillas Cortas	si	horizontales	-	si	no	no
Costillas Gruesas	no	delgadas	delgadas irregulares con engrosamientos	delgadas	no	no
Costillas Fracturas	no	si	múltiples	si	no	no
Cifoescoliosis	no	ausencia cuerpos vertebrales	no	no	escoliosis luxación cadera	si
Platispondilia	si	-	si	si	no	no
Osfificación	hipomineralización	hipomineralización	hipomineralización	hipomineralización	no	punteado epifisario
Cráneo	hoja de trébol	macrocráneo	deformable	simula acráneo	macrocráneo	microcefalia
Perfil H. Frontales	prominentes	no	no	no	no	si
Perfil Puente Nasal	aplanado	no	no	no	aplanado	aplanado
Perfil Micrognatia	no	no	no	no	si	no
Labio/Paladar H.	no	si	no	no	si	no
Piel	si	si	si	no	si	si
Redundante/Edema	Redundante	higromaquistico	si	no	-	-
Hidrops	no	si	si	no	si	si
Manos	pequeñas	-	-	-	-	-
Pies	-	calcáneo astrágalo no osificados	-	-	zambo	-
Escapulas	-	-	-	-	hipoplasia agenesia	-
M. SNC	ventriculomegalia a. cuerpo caloso	-	esquisencefalia holoprosencefalia	-	ventriculomegalia hidrocefalia	-
M. Cardiacas	si	-	insuficiencia c.	-	insuficiencia c.	-
M. Urogenitales	-	-	-	-	pielectasia hidronefrosis inversión sexual (xy)	-
Polihidramnios	si	si	si	oligo/ poli	si	si

## Publicaciones periódicas

- Superti-Furga A, Unger S, and the Nosology Group of the International Skeletal Dysplasia Society. 2007. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2006 revision. *Am J Med Genet Part A* 143A:1-18.
- La valoración del feto con displasia esquelética. Philippe Jeanty, MD, PhD. Gloria Valero, MD. [http://www.thefetus.net/files/skeletal\\_spa.PDF](http://www.thefetus.net/files/skeletal_spa.PDF)
- Skeletal Dysplasias. ©1987-2002 Romero-Piñu-Jeanty-Ghidini-Hobbins. [http://www.thefetus.net/files/pdda/PDCA\\_skel.pdf](http://www.thefetus.net/files/pdda/PDCA_skel.pdf)
- Superti-Furga A, Bonafé L, Rimoin DL. Molecular-pathogenetic classification of genetic disorders of the skeleton. *Am J Med Genet*. 2001 Winter;106(4):282-93.
- Rahemtullah A, McGillivray B, Wilson RD. Suspected skeletal dysplasias: femur length to abdominal circumference ratio can be used in ultrasonographic prediction of fetal outcome. *Am J Obstet Gynecol*. 1997 Oct;177(4):864-9.
- Ramus RM, Martin LB, Twickler DM. Ultrasonographic prediction of fetal outcome in suspected skeletal dysplasias with use of the femur length-to-abdominal circumference ratio. *Am J Obstet Gynecol*. 1998 Nov;179(5):1348-52.
- Goncalves L, Jeanty P. Fetal biometry of skeletal dysplasias: a multicentric study. *J Ultrasound Med*. 1994 Dec;13(12):977-85
- Krakow D, Lachman RS, Rimoin DL. Guidelines for the prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias. *Genet Med*. 2009 Feb;11(2):127-33.
- Avni EF, Rypens F, Zappa M, Donner C, Vanregemorter N, Cohen E. Antenatal diagnosis of short-limb dwarfism: sonographic approach. *Pediatr Radiol*. 1996;26(3):171-8.
- Lemyre E, Azouz EM, Teebi AS, Glanc P, Chen MF. Bone dysplasia series. Achondroplasia, hypochondroplasia and thanatophoric dysplasia: review and update. *Can Assoc Radiol J*. 1999 Jun;50(3):185-97.
- Indu PS, Poothiote U, Augustine J, Pillai SB. Thanatophoric dysplasia: a case report and review of literature. *Indian J Pathol Microbiol*. 2007 Jul;50(3):589-92.
- Chen CP, Chern SR, Shih JC, Wang W, Yeh LF, Chang TY, Tzen CY. Prenatal diagnosis and genetic analysis of type I and type II thanatophoric dysplasia. *Prenat Diagn*. 2001 Feb;21(2):89-95.
- Tongsong T, Pongsatha S. Early prenatal sonographic diagnosis of congenital hypophosphatasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2000 Mar;15(3):252-5.
- Glass RB, Fernbach SK, Norton KI, Choi PS, Naidich TP. The infant skull: a vault of information. *Radiographics*. 2004 Mar-Apr;24(2):507-22.
- Rouse GA, Filly RA, Toomey F, Grube GL. Short-limb skeletal dysplasias: evaluation of the fetal spine with sonography and radiography. *Radiology*. 1990 Jan;174(1):177-80.
- Shohat M, Rimoin DL, Gruber HE, Lachman RS. Perinatal lethal hypophosphatasia; clinical, radiologic and morphologic findings. *Pediatr Radiol*. 1991;21(6):421-7.
- Brock DJ, Barron L. First-trimester prenatal diagnosis of hypophosphatasia: experience with 16 cases. *Prenat Diagn*. 1991 Jun;11(6):387-91.
- Jaruratanasirikul S, Chanvitan P. Hypophosphatasia: the importance of alkaline phosphatase in bone mineralization. *J Med Assoc Thai*. 1999 Dec;82(12):1268-72.
- Tongsong T, Pongsatha S. Early prenatal sonographic diagnosis of congenital hypophosphatasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2000 Mar;15(3):252-5.
- Souka AP, Raymond FL, Mornet E, Geerts L, Nicolaidis KH. Hypophosphatasia associated with increased nuchal translucency: a report of two affected pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2002 Sep;20(3):294-5.
- Kritsaneepeaboon S, Jaruratanasirikul S, Dissaneevate S. Clinics in diagnostic imaging (112). Perinatal lethal hypophosphatasia (PLH). *Singapore Med J*. 2006 Nov;47(11):987-92; quiz 993.
- Sinico M, Levallant JM, Vergnaud A, Blondeau JR, Encha-Razavi F, Mornet E, Le Merrer M, Gerard-Blanluet M. Specific osseous spurs in a lethal form of hypophosphatasia correlated with 3D prenatal ultrasonographic images. *Prenat Diagn*. 2007 Mar;27(3):222-7.
- Witters I, Moerman P, Fryns JP. Skeletal dysplasias: 38 prenatal cases. *Genet Couns*. 2008;19(3):267-75.
- Puri RD, Thakur S, Verma IC. Spectrum of severe skeletal dysplasias in North India. *Indian J Pediatr*. 2007 Nov;74(11):995-1002.
- Alanay Y, Krakow D, Rimoin DL, Lachman RS. Angulated femurs and the skeletal dysplasias: experience of the International Skeletal Dysplasia Registry (1988-2006). *Am J Med Genet A*. 2007 Jun 1;143A(11):1159-68.
- Daskalakis G, Souka AP, Kavalakis I, Haritos T, Basayiannis C, Antsaklis P, Antsaklis A. Short-rib-polydactyly syndrome presenting with increased nuchal translucency in a high-risk family. *Fetal Diagn Ther*. 2006;21(5):401-3.
- Rypens F, Dubois J, Garel L, Fournet JC, Michaud JL, Grignon A. Obstetric US: watch the fetal hands. *Radiographics*. 2006 May-Jun;26(3):811-29; discussion 830-1.
- Kumru P, Aka N, Köse G, Vural ZT, Peker O, Kayserili H. Short rib polydactyly syndrome type 3 with absence of fibulae (Verma-Naumoff syndrome). *Fetal Diagn Ther*. 2005 Sep-Oct;20(5):410-4.
- Sharony R, Browne C, Lachman RS, Rimoin DL. Prenatal diagnosis of the skeletal dysplasias. *Am J Obstet Gynecol*. 1993 Sep;169(3):668-75.
- Miller E, Blaser S, Shannon P, Widjaja E. Brain and bone abnormalities of thanatophoric dwarfism. *AJR Am J Roentgenol*. 2009 Jan;192(1):48-51.
- Hevner RF. The cerebral cortex malformation in thanatophoric dysplasia: neuropathology and pathogenesis. *Acta Neuropathol*. 2005 Sep;110(3):208-21.
- Sahinoglu Z, Uludogan M, Gurbuz A, Karateke A. Prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia in the second trimester: ultrasonography and other diagnostic modalities. *Arch Gynecol Obstet*. 2003 Nov;269(1):57-61. Epub 2002 Oct 29.
- Machado LE, Bonilla-Musoles F, Raga F, Bonilla F Jr, Machado F, Osborne NG. Thanatophoric dysplasia: ultrasound diagnosis. *Ultrasound Q*. 2001 Dec;17(4):235-43.

34. Fieni S, Gramellini D, Vadora E. Ultrasound assessment of biometric trends in a case of thanatophoric dysplasia. *Gynecol Obstet Invest.* 2002;54(2):122-4.
35. Lee HS, Doh JW, Kim CJ, Chi JG. Achondrogenesis type II (Langer-Saldino achondrogenesis): a case report. *J Korean Med Sci.* 2000 Oct;15(5):604-8.
36. Superti-Furga A. Achondrogenesis type 1B. *J Med Genet.* 1996 Nov;33(11):957-61.
37. Rittler M, Orioli IM. Achondrogenesis type II with polydactyly. *Am J Med Genet.* 1995 Nov 6;59(2):157-60.
38. Meizner I, Barnhard Y. Achondrogenesis type I diagnosed by transvaginal ultrasonography at 13 weeks' gestation. *Am J Obstet Gynecol.* 1995 Nov;173(5):1620-2.
39. Swar MO, Srikrishna BV. Achondrogenesis type II (Langer-Saldino)--a case report. *Afr J Med Med Sci.* 1995 Sep;24(3):297-9.
40. Solopova A, Wisser J, Huisman TA. Osteogenesis imperfecta type II: fetal magnetic resonance imaging findings. *Fetal Diagn Ther.* 2008;24(4):361-7. Epub 2008 Oct 16.
41. Burnei G, Vlad C, Georgescu I, Gavrilu TS, Dan D. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. *J Am Acad Orthop Surg.* 2008 Jun;16(6):356-66.
42. Zankl A, Mornet E, Wong S. Specific ultrasonographic features of perinatal lethal hypophosphatasia. *Am J Med Genet A.* 2008 May 1;146A(9):1200-4.
43. Ozkur A, Kervancioglu R, Kervancioglu S, Dikensoy E, Bayram M. Second-trimester diagnosis of osteogenesis imperfecta associated with schizencephaly by sonography. *Saudi Med J.* 2007 Aug;28(8):1289-90.
44. Solopova A, Wisser J, Huisman TA. Osteogenesis imperfecta type II: fetal magnetic resonance imaging findings. *Fetal Diagn Ther.* 2008;24(4):361-7. Epub 2008 Oct 16.
45. Banu NA, Khatoun S, Qadir E, Rahman MM, Khan MA, Islam MZ, Shameem M. Campptomelic dysplasia with sex reversal. *Mymensingh Med J.* 2005 Jan;14(1):80-3.
46. Pinhas-Hamiel O, Zalel Y, Smith E, Mazkereth R, Aviram A, Lipitz S, Achiron R. Prenatal diagnosis of sex differentiation disorders: the role of fetal ultrasound. *J Clin Endocrinol Metab.* 2002 Oct;87(10):4547-53.
47. Coscia MF, Bassett GS, Bowen JR, Ogilvie JW, Winter RB, Simonton SC. Spinal abnormalities in campptomelic dysplasia. *J Pediatr Orthop.* 1989 Jan-Feb;9(1):6-14.
48. Bapbuð M, Serin IS, Özçelik B, Güneş T, Akçakış M, Tayyar M. Prenatal ultrasonographic diagnosis of rhizomelic chondrodysplasia punctata by detection of rhizomelic shortening and bilateral cataracts. *Fetal Diagn Ther.* 2005 May-Jun;20(3):171-4.
49. Hoang MP, Carder KR, Pandya AG, Bennett MJ. Ichthyosis and keratotic follicular plugs containing dystrophic calcification in newborns: distinctive histopathologic features of x-linked dominant chondrodysplasia punctata (Conradi-Hünermann-Happle syndrome). *Am J Dermatopathol.* 2004 Feb;26(1):53-8.
50. Porter FD. Human malformation syndromes due to inborn errors of cholesterol synthesis. *Curr Opin Pediatr.* 2003 Dec;15(6):607-13.
51. Pascolat G, Zindeluc JL, Abrão KC, Rodrigues FM, Guedes CI. Rhizomelic chondrodysplasia punctata - case report. *J Pediatr (Rio J).* 2003 Mar-Apr;79(2):189-92.
52. Baujat G, Legeai-Mallet L, Finidori G, Cormier-Daire V, Le Merrer M. Achondroplasia. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2008 Mar;22(1):3-18.
53. Richette P, Bardin T, Stheneur C. Achondroplasia: from genotype to phenotype. *Joint Bone Spine.* 2008 Mar;75(2):125-30. Epub 2007 Sep 25.
54. Tonni G, Ventura A, De Felice C. First trimester increased nuchal translucency associated with fetal achondroplasia. *Am J Perinatol.* 2005 Apr;22(3):145-8.
55. Matsui Y, Kawabata H, Ozono K, Yasui N. Skeletal development of achondroplasia: analysis of genotyped patients. *Pediatr Int.* 2001 Aug;43(4):361-3.
56. Daskalakis G, Souka AP, Kavalakis I, Haritos T, Basayiannis C, Antsaklis P, Antsaklis A. Short-rib-polydactyly syndrome presenting with increased nuchal translucency in a high-risk family. *Fetal Diagn Ther.* 2006;21(5):401-3.
57. Yamaguchi K, Shimizu K, Suzumura H. Short rib-polydactyly syndrome: lethal chondrodysplasia associated with brain malformations in a 35-week-gestation infant. *Clin Neuropathol.* 2006 May-Jun;25(3):128-33.
58. Kumru P, Aka N, Köse G, Vural ZT, Peker O, Kayserili H. Short rib polydactyly syndrome type 3 with absence of fibulae (Verma-Naumoff syndrome). *Fetal Diagn Ther.* 2005 Sep-Oct;20(5):410-4.
59. Naki MM, Gür D, Zemheri E, Tekcan C, Kanadikirik F, Has R. Short rib-polydactyly syndrome. *Arch Gynecol Obstet.* 2005 Jul;272(2):173-5. Epub 2004 Dec 17.
60. Sridhar S, Kishore R, Thomas N, Jana AK. Short rib polydactyly syndrome-Type I. *Indian J Pediatr.* 2004 Apr;71(4):359-61.
61. Sirichotiyakul S, Tongsong T, Wanapirak C, Chanprapaph P. Prenatal sonographic diagnosis of Majewski syndrome. *J Clin Ultrasound.* 2002 Jun;30(5):303-7.
62. Hill LM, Leary J. Transvaginal sonographic diagnosis of short-rib polydactyly dysplasia at 13 weeks' gestation. *Prenat Diagn.* 1998 Nov;18(11):1198-201.
63. Yerian LM, Brady L, Hart J. Hepatic manifestations of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Semin Liver Dis.* 2003 May;23(2):195-200.
64. Das BB, Nagaraj A, Fayemi A, Rajegowda BK, Giampietro PF. Fetal thoracic measurements in prenatal diagnosis of Jeune syndrome.
65. Chen CP, Lin SP, Liu FF, Jan SW, Lin SY, Lan CC. Prenatal diagnosis of asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune syndrome). *Am J Perinatol.* 1996 Nov;13(8):495-8.
67. Poggiani C, Gasparoni MC, Mangili G, Colombo A. Asphyxiating thoracic dysplasia in a lethal form: radiological and sonographic findings. *Minerva Pediatr.* 2000 Jan-Feb;52(1-2):63-7.
68. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007 Jun 4;2:27.
69. George E, DeSilva S, Lieber E, Raziuddin K, Gudavalli M. Ellis van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia, MIM 22550) in three siblings from a non-consanguineous mating. *J Perinat Med.* 2000;28(6):425-7.

70. Tongsong T, Chanprapaph P. Prenatal sonographic diagnosis of ellis-van creveld syndrome. *J Clin Ultrasound*. 2000 Jan;28(1):38-41.
71. Severi FM, Bocchi C, Sanseverino F, Petraglia F. Prenatal ultrasonographic diagnosis of diastrophic dysplasia at 13 weeks of gestation. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2003 Apr;13(4):282-4.
72. Remes V, Helenius I, Peltonen J, Poussa M, Sovijärvi A. Lung function in diastrophic dysplasia. *Pediatr Pulmonol*. 2002 Apr;33(4):277-82.
73. Remes V, Poussa M, Peltonen J. Scoliosis in patients with diastrophic dysplasia: a new classification. *Spine*. 2001 Aug 1;26(15):1689-97.
74. Currarino G. Double-layered manubrium sterni in young children with diastrophic dysplasia. *Pediatr Radiol*. 2000 Jun;30(6):404-9.
- j. *Genética Clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias*. Tercera Edición. J. Jesús Guízar-Vázquez. Editorial El Manual Moderno. 2001.
- k. *Diagnostic Ultrasound of Fetal Anomalies. Text and Atlas*. David A. Nyberg. Mosby Year Book. 1990.
- l. *Ecografía en las Malformaciones Fetales*. David A. Nyberg. Marban. 2008.
- m. *Nelson. Tratado de Pediatría*. Richard E. Behrman. Decimosexta Edición. McGraw-Hill-Interamericana. 2001.
- n. *Medicina Fetal*. E. Gratacos. Editorial Médica Panamericana. 2007.
- o. *Sonography in Obstetrics & Gynecology (principles and practice)*. Sixth Edition. Arthur C. Fleisher. McGraw-Hill. 2001.
- p. *Ultrasonografía en Obstetricia y diagnóstico prenatal*. Daniel. Cafici. (et. al.) Primera Edición. Ediciones Journal. 2007.

#### Textos Clásicos y Libros

- a. *Ultrasonografía y Clínica Embrio-Fetal*. Segunda Edición. Sosa Olavarría, A. Editorial Tatum C.A. 2002
- b. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Keneneth Lyons Jones. W.B. Saunders Company. 1970.
- c. *Diagnóstico por Ecografía*. Tercera Edición. Carol M. Rumark. Elsevier. 2006
- d. *Tratado de Ecografía Clínica. Ecografía en Obstetricia y Ginecología*. Segunda Edición. Keith Dewbury. Harcourt. Chirchil Livingstone. 2002
- e. *Anomalías Fetales. Diagnóstico Ecográfico*. Peter Twining. Marban. 2002
- f. *Atlas de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología*. Peter M. Doubilet. Carol B. Benson. Amolca. 2005
- g. *Ecografía Vaginal. (Doppler y Tridimensión)*. F. Bonilla-Musoles. Editorial Médica Panamericana. 2001.
- h. *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. 4 edition. Peter W. Callen. Saunders. 2000.
- i. *Robbins. Patología Estructural y Funcional*. Sexta Edición. Ramzi S. Cotran. McGraw-Hill- Interamericana. 2000.

#### Sitios WEB de acceso público

- i. [WWW.TheFetus.net](http://WWW.TheFetus.net)
- ii. Pubmed. National Center for Biotechnology Information (NCBI) at the National Library of Medicine (NLM), located at the U.S. National Institutes of Health (NIH).  
  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed> y a través de este portal, se puede, entre otras, acceder a la red OMIM ®, Online Mendelian Inheritance in Man ®
- iii. SOVUOG. Sociedad Venezolana de Ultrasonografía en Obstetricia y Ginecología. Naganagua - Edo. Carabobo-Venezuela. <http://www.sovuog.com/>







# ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS PULMONARES FETALES

Jesús Zurita Peralta, Alberto Sosa Olavarría

## GENERALIDADES

El diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas pulmonares fetales tiene en el ultrasonido una herramienta valiosa para la detección, seguimiento y el establecimiento del pronóstico en estas patologías complejas, que aunque de frecuencia variable, representan un grupo importante de trastornos con elevada morbilidad y mortalidad, ello depende fundamentalmente del tipo de lesión pulmonar y la presencia de otras anomalías concomitantes, asociadas a síndromes específicos, el desarrollo de hidrops, insuficiencia cardíaca y polihidramnios, entre otros factores, así como la posibilidad del desarrollo subsecuente de daño del parénquima y/o displasia pulmonar. Sirve igualmente el ultrasonido como elemento auxiliar para guiar procedimientos de punción o derivación con propósito diagnóstico o terapéutico e inclusive asistir en los raros casos que ameriten cirugía fetal. El diagnóstico de una "masa" pulmonar (sólida ó quística) obliga a diferenciar entre algunos procesos con pronóstico generalmente difícil, que incluyen: hernia diafragmática congénita (HDC), malformación adenomatoide quística congénita (MAQC), secuestro, quiste broncogénico o neurentérico, síndrome de obstrucción respiratoria alta congénita y rara vez tumores. Tema aparte

serían las alteraciones de la configuración como displasias, hipoplasia o agenesia y por su importancia perinatal actual pueden tratarse los derrames como entidad separada dentro de las anomalías del contenido pulmonar.

Indudablemente que los ultrasonidos están señalando la historia natural de diversas entidades y ejercerán influencia futura para nuevas y prácticas clasificaciones y serán guía para considerar alternativas terapéuticas en la medida en que se consoliden los conocimientos existentes. Las lesiones pulmonares son un buen ejemplo de un espectro de anomalías que se develan a través del ultrasonido y sus modalidades, tanto para el diagnóstico presuntivo como para el diagnóstico diferencial.

## CONSIDERACIONES EMBRIOLÓGICAS

El sistema respiratorio inferior surge en el embrión al final de la cuarta semana como un divertículo ventral desde el extremo caudal del surco laringotraqueal del intestino anterior, a partir de este surco se formará un divertículo laringotraqueal que se separará del intestino formando pliegues traqueoesofágicos que se fusionan para formar un septum, esto permitirá la formación del esófago

primitivo y el tubo laringotraqueal, el endodermo de este tubo primitivo o primordio origina el epitelio de los órganos respiratorios inferiores y glándulas traqueobronquiales, el mesénquima esplácnico que lo rodea forma el tejido conjuntivo, cartílago, músculo y vasos. Los bronquios y pulmones se forman del extremo cerrado del primordio respiratorio que al dilatarse origina la yema pulmonar, luego se producirán una serie de divisiones continuas y dicotómicas dando lugar al árbol bronquial hasta los bronquios terminales, proceso que se completa a las 16 semanas aproximadamente, el bronquio principal derecho se divide en tres bronquios secundarios y el izquierdo en dos, determinando de esta manera los futuros lóbulos pulmonares, el mesenquima que rodea el endodermo controla la ramificación de las vías respiratorias así como el "fenotipo" epitelial de cada zona. El crecimiento pulmonar provoca la expansión de los canales pericardioperitoneales que acaban transformados en las cavidades pleurales tras la formación de las membranas pleuropericardicas y pleuroperitoneales, la separación definitiva entre tórax y abdomen tiene que ver con la formación de estas cavidades, (dos pleurales y una pericárdica) y la formación del diafragma cuyo origen esta relacionado con el septum transverso, membranas pleuroperitoneales, componentes musculares de pared y el mesenterio del esófago de donde se forman sus pilares.

### MADURACIÓN PULMONAR (Fig.1)

La capacidad que van desarrollando los pulmones para su capacitación como órgano respiratorio es esencial para la adaptación a la vida postnatal, en este proceso intervienen una serie de cambios conocidos como crecimiento y maduración pulmonar, eventos que son independientes pero relacionados, el primero

tiene que ver con el incremento del número de células, el segundo tendrá relación con la distensibilidad, un equilibrio entre lo estructural y lo bioquímico. En orden cronológico la maduración corresponde con las siguientes etapas, precedidas de un breve periodo embrionario temprano, estas etapas son:

- 1) Pseudoglandular, llamada así por la apariencia que adquiere el órgano, va desde la semana 7 a la 17, aquí se forma el sistema vascular y los bronquiolos terminales tapizados de células epiteliales columnares.
- 2) Canalicular, va desde la semana 13 a la 24 coincidiendo su inicio con las semanas finales de la etapa pseudoglandular, aquí ocurre un aumento en la luz bronquial y formación de conductos alveolares con transformación del epitelio a cúbico y el desarrollo de estructuras acinares, ductus alveolares y alvéolos primitivos.
- 3) De sacos terminales: que va desde la semana 25 hasta cerca del término, en este periodo hay una proliferación de

capilares linfáticos, formación de un número mayor de sacos terminales con desarrollo de un patrón que podría permitir la respiración efectiva y suficiente en el recién nacido pretérmino, durante el mismo las células cúbicas se adelgazan y se cubren de células alveolares, neumocitos tipo I y neumocitos tipo II, capaces de secretar surfactante pulmonar, los capilares en esta etapa se abomban sobre los sáculos terminales, permitiendo el máximo contacto entre la vía respiratoria y la circulación. El surfactante forma una película fosfolipídica sobre los sáculos y posteriormente en los alvéolos lo que reduce la tensión e impide el colapso en la fase espiratoria, su producción comienza a las 20 semanas. Alrededor de las 28 semanas tanto los surfactante como los sáculos y capilares adquieren tal desarrollo que permitirían la supervivencia del prematuro, proceso que es mayor mientras más cerca del término se encuentre este y se considera óptimo pasadas las 37 semanas de gestación.

Figura 1. esquema que muestra etapas de maduración pulmonar.

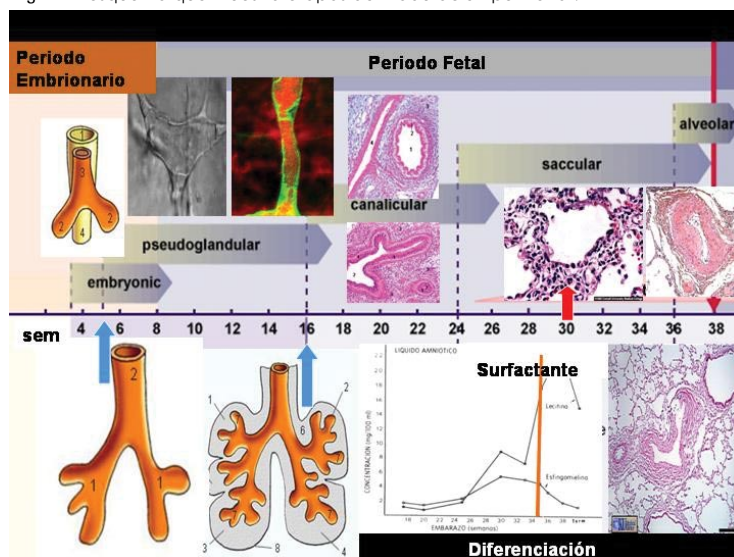




Figura 2. Ecofotografía para observar ecoanatomía y reparos anatómicos de tórax y pulmones en plano de sección axial tetracameral.

4) Alveolar que corresponde desde el periodo fetal tardío (28 semanas) hasta los ocho años de vida postnatal, caracterizado por un incremento constante del número de bronquiolos y alvéolos inmaduros y algunos maduros, aunque el 95% de ellos lo harán después del nacimiento alcanzando los 300 millones en la edad escolar.

En el proceso de maduración intervienen indudablemente múltiples factores, uno de importancia capital es la actividad respiratoria fetal cuyo control neurológico está presente al final del I trimestre, la actividad de "ejercicio" respiratorio favorece un movimiento constante de fluidos amnióticos dentro del pulmón y reduce la presión intratorácica permitiendo la expansión pulmonar progresiva, por otra parte es posible que la actividad respiratoria incida en el almacenamiento y producción de surfactante y reducción del grosor de células alveolares tipo I lo que

permitiría mayores zonas de intercambio. Al nacer existe una rápida sustitución de líquido pulmonar por aire dado por reabsorción y expulsión por las vías aéreas superiores iniciándose la respiración.

La exploración ultrasonográfica del tórax fetal y por ende del área pulmonar puede realizarse en cortes convencionales, de preferencia se hace en planos de sección axial, yendo desde los vértices y hasta la base, siendo el plano de corte de cuatro cámaras cardíacas el ideal para observar detalles de la anatomía ecográfica pulmonar y del tórax, la apariencia de los pulmones colapsados es de ecogenicidad homogénea, que se incrementa a medida que avanza la edad gestacional (Fig. 2). Existen diferentes variables ecobiométricas empleadas para determinar la normalidad en las dimensiones torácicas y existen algunas relaciones como la cardior torácica y la relación pulmonar/cefálica utilizada como factor pronóstico en la HDC.

La ausencia bilateral de pulmones constituye una muy rara anomalía incompatible con la vida y ha sido poco reportada, la agenesia unilateral también es infrecuente y en ocasiones tiene algún carácter familiar o está asociada a síndromes diversos.

#### HIPOPLASIA PULMONAR (Figs. 3, 4)

El diagnóstico de Hipoplasia pulmonar constituye un verdadero reto en la medicina fetal actual, por definición la hipoplasia sería aquella condición en donde se presenta reducción en el tamaño y peso del órgano que condiciona un desarrollo o crecimiento insuficiente que incluye, además de vías respiratorias y alvéolos, al árbol vascular. Su prevalencia se establece en el orden de 1 / 1.000 nacimientos vivos, con probable subregistro de los casos leves o no letales y se asocia a cifras de morbi-mortalidad muy elevadas, mayores al 60% quizá. En etapa postnatal inmediata se desarrolla insuficiencia respiratoria grave, que requiere ventilación con alta presión en ausencia de atelectasia u obstrucción o puede presentarse en otras ocasiones como síndrome de dificultad respiratoria con patrón persistente de circulación fetal e hipertensión pulmonar, siempre predisponiendo a complicaciones o muerte, los estudios de anatomía patológica y autopsia confirmarán el diagnóstico de hipoplasia por diversos criterios que van desde simple peso pulmonar menor al esperado para la edad, hasta cuantificación de ADN pulmonar. La hipoplasia pulmonar primaria, sin causa aparente, es rara, con frecuencia menor a 1/10.000 nacimientos, cuando se conoce un factor etiológico asociado se llamaría hipoplasia secundaria y en ella se incluyen anomalías congénitas o padecimientos que ocurren como complicaciones obstétricas, sería el caso de la hipoplasia subsecuente al oligohidramnios crónico consecuencia a su vez de la rotura prematura de membranas (RPM).

Las condiciones conocidas que se asocian a hipoplasia pulmonar secundaria incluyen: Oligohidramnios de origen renal, displasias renales o producto de RPM prolongada, diversas displasias esqueléticas con tórax pequeño o patrón conductual de hipomovilidad, también algunas alteraciones del sistema nervioso central (SNC) que provoquen estados de acinesia fetal como la anencefalia y otras condiciones como lesiones cardíacas, defectos de pared abdominal, tumores y síndromes como el Fryns, Pena-Shokeir, Jarcho-Levin, Ellis-Van-Creveld, Saldino-Noonan, Enanismo Tanatofórico, Roberts, Jobert, Trisomías 21, 13 y 18 y anomalías pulmonares como HDC, MAQC, secuestro, derrames y tumores.

Los criterios ultrasonográficos empleados para la sospecha diagnóstica de hipoplasia pulmonar son débiles en su capacidad predictiva e incluyen alteración en la relación del tamaño torácico con diferentes parámetros biométricos como diámetro biparietal, circunferencia cefálica, abdominal y hasta con longitud del fémur, todos con grados variables de predicción en términos de capacidad diagnóstica, también se ha empleado la alteración en el área tóraco-cardíaca cuando la relación está por debajo del percentil 5 para la edad gestacional y de forma más reciente se viene utilizando el cálculo del volumen pulmonar por ecografía 3D con VOCAL (análisis computari-

zado virtual de sus siglas en inglés) o empleando resonancia magnética (RM), de igual manera se ha intentado predecir hipoplasia empleando velocimetría Doppler en arterias o venas pulmonares, ofreciendo todos resultados muy variables y sin criterios bien definidos lo cual limitan su recomendación en la práctica actual o utilización apresurada. Por lo tanto la sospecha es fundada al diagnosticar condiciones que están altamente asociadas a hipoplasia o cuando algunas mediciones torácicas simples se encuentren "muy" por debajo de lo esperado para la edad gestacional según tablas disponibles. En el caso particular de la HDC izquierda la relación pulmón-cabeza es empleada por muchos autores como factor pronóstico y para estimar la sobrevivencia con buena correlación, por esa razón será tratada en extenso más adelante.

#### MASAS PULMONARES O LESIONES OCUPANTES DE ESPACIO

##### Hernia diafragmática congénita (HDC) (Fig. 5)

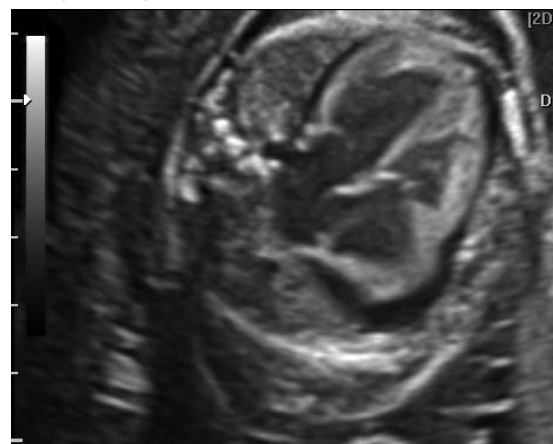
La hernia diafragmática congénita no es más que un defecto de cierre en alguno de los componentes del músculo diafragmático

por falla temprana en la fusión, hecho que ocurre alrededor de las 9 semanas, que ocasiona herniación de vísceras abdominales dentro del tórax lo cual impide el desarrollo normal del pulmón, dependiendo esto directamente del tamaño del defecto y la magnitud de la herniación, la consecuencia de esta anomalía y lo que origina su severidad son los grados variables de hipoplasia pulmonar, que son consecuencia obvia de la compresión pulmonar externa, además se genera alteración vascular con hipertensión pulmonar y alteración en el proceso de maduración pulmonar por alteración en la producción de surfactante. La HDC tiene una incidencia aproximada de 1 en 2.000 a 2.500 nacimientos vivos, 90% de los casos son unilaterales, principalmente del lado izquierdo en 80% de los casos, lo cual sería factible por el cierre más tardío del canal pleuroperitoneal en ese lado, hasta un 30 ó 50% de los casos se presentan asociados a otros síndromes y cuando ocurre aislada es esporádica y muy eventual, la prevalencia de casos no sindrómicos se ubica en un 0,20 por 1.000 nacidos vivos, la HDC es el modelo ideal para la investigación en terapéutica quirúrgica fetal por tratarse de una anomalía aislada, grave y con daños potencialmente reversibles.

Figura 3. Vistas ecográficas longitudinal y transversal de un caso de hipoplasia pulmonar asociado a *pectus excavatum* diagnosticado en II trimestre.



Figura 4. Vista en plano axial de hipoplasia pulmonar en caso de displasia esquelética.



Existen desde el punto de vista clínico cuatro tipos de HDC, a saber, las posterolaterales ó de Bochdaleck, la antero-lateral, la de *pars externalis*, y la conocida como de Morgagni, sin embargo y desde el punto de vista ultrasonográfico y prenatal, solo es posible clasificarla con certeza como hernias izquierdas y derechas.

La lista de entidades relacionadas a la HDC incluye alteraciones cromosómicas como las trisomías 18, 13 y 21, algunas tetrasomías, asociación a síndromes como Pierre-Robin, Goldenhard, Becwirth-Widemann, Klippel-Feil, Rubinstein-Taybi, Regresión caudal, Fryns, Ivemark, Pentalogía de Cantrell, Pallister-Killian, Sticler, también se reporta asociación con anomalías cardíacas, gastrointestinales, renales y otras lesiones pulmonares como el secuestro y la MAQC.

La posibilidad de sospecha diagnóstica comienza desde las 11 semanas ya que se ha reportado esta entidad como causa no cromosómica para el incremento en la translucencia de la nuca o edemas precoces en tronco superior, la posibilidad de certeza diagnóstica se incrementa conforme avanza la edad gestacional y el diagnóstico es posible desde las 15 semanas, sin embargo sigue siendo la ecografía de las 20 semanas el momento ideal de diagnóstico y el que cuenta con mayor tasa de detección, igualmente se establece que las HDC que son diagnosticadas al final del segundo trimestre, en el tercer trimestre o inclusive las que pasan por la omisión involuntaria tienen un mejor pronóstico que aquellas de sospecha o confirmación precoz.

### Tipos ecográficos reconocidos

HDC izquierda: es de más fácil diagnóstico por el aspecto ecográfico observado, generalmente quístico, existe casi de manera invariable una imagen anormal de cuatro cámaras, desplazada a la derecha, con des-

viación del eje cardíaco y se observa sustitución del tejido pulmonar por otro de aspecto heterogéneo, las vísceras contenidas en este tipo de hernia son frecuentemente asas intestinales dilatadas en donde es posible identificar fenómenos activos de peristálsis, en menor grado pero aun frecuente, puede encontrarse el estómago en tórax o perder esta su ubicación habitual, reportado hasta en 60% de los casos, y más raro será el hígado como víscera herniada en el 15% de los casos, muy rara vez se encontrara riñón ipsilateral, suprarrenal y bazo.

HDC derecha: este tipo es de más difícil diagnóstico ya que generalmente es el hígado la víscera contenida en el tórax dando apariencia ecográfica muy similar en ecogenicidad al pulmón, el plano de sección ecográfico para el diagnóstico sigue siendo de preferencia la vista de cuatro cámaras y observar el desplazamiento del mediastino o el detalle en diferencias de ecogenicidad pulmón-hígado en edades gestacionales más avanzadas, en ocasiones se orienta la sospecha diagnóstica por la posición que ocupa en el tórax la vesícula biliar, la posibilidad de que el contenido derecho sean asas delgadas dilatadas o la observación con Doppler color de trama vascular hepática intratorácica.

La HDC bilateral es una condición muy rara e infrecuente o excepcional, de mayor dificultad diagnóstica, en ocasiones de confirmación postnatal, asociadas a síndromes complejos y con mayores tasas de mortalidad.

Para la HDC izquierda, principalmente, los factores pronósticos empleados de manera común son la relación pulmonar-cefálica y la presencia o no del hígado como contenido herniario, con menor peso se utilizarán como factores el polihidramnios que está presente hasta en dos tercios de los casos, la eventualidad de un

hidrops, las obstrucciones intestinales o las eventuales fallas cardíacas, la correcta medición de la relación pulmonar-cefálica se realiza en el plano axial de cuatro cámaras, los dos diámetros del pulmón contralateral se multiplican y la resultante se divide por la circunferencia cefálica en milímetros, el producto es un índice que es independiente de la edad gestacional y sirve para establecer con bastante certeza elementos objetivos de pronóstico en cuanto a sobrevivencia, con índices menores de 0,6 la sobrevivencia es pobre o muy mala, cercana al 10%, es intermedia entre 0,7 y 1,0 con tasas de 60% de sobrevivencia aproximadamente y mejora cuando los valores están por arriba de 1,0 ó mayores a 1,4 en donde la tasa de supervivencia se ubica cercana al 85% y el pronóstico es muy bueno, la presencia ó ausencia del hígado modifica también y de forma significativa las tasas de sobrevivencia, así cuando el hígado está herniado la supervivencia se ubica en 40% y mejora a más del 90% cuando no lo está.

El protocolo de estudio en toda HDC debe considerar la determinación del cariotipo fetal, incluir un estudio ecográfico exhaustivo y minucioso tratando de confirmar presencia hepática en la hernia, descartar la presencia de otras anomalías fetales extrapulmonares o síndromes diversos, evaluar la relación pulmonar-cefálica y cuando existan dudas o sea factible, medir volumen pulmonar con RM ó 3D VOCAL, de ello dependerá la correcta asesoría perinatal y las expectativas parentales de éxito terapéutico o pronóstico, de ello también dependerá la posibilidad de ofrecer tratamiento in útero en los lugares o instituciones que disponen de este recurso, los caminos actuales van hacia la cirugía prenatal mínimamente invasiva y la oclusión traqueal fetoscópica, en algunos casos bien seleccionados, para evitar la hipoplasia pulmonar y corregir



igualmente y de manera definitiva el defecto en etapa postnatal.

A la fecha los resultados ofrecidos del seguimiento postnatal de casos de HDC permiten afirmar que la calidad de vida en los sobrevivientes es similar a la población general cuando no estaba el hígado como contenido visceral herniario y no se requirió de cirugía inmediata sino hasta lograr estabilidad respiratoria y sin requerir oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO, de sus siglas en inglés), las secuelas respiratorias continúan siendo un problema a considerar, sin embargo las mismas también son menores cuando los factores antes citados están ausentes o no fueron requeridos, se hace necesaria la vigilancia a los resultados de estos nuevos protocolos de trabajo antes de afirmar el pronóstico a largo plazo, en cuanto a calidad de vida de los casos tratados con estas novedosas o más recientes propuestas terapéuticas. La recurrencia de las HDC es rara y solo se han descrito muy pocos casos con patrón familiar de herencia autonómica recesiva.

### MALFORMACIÓN ADENOMATOIDE QUÍSTICA CONGÉNITA (MAQC) (Figs. 6, 7, 8, 9 y 10)

La MAQC es en esencia una lesión "hamartomatosa" de aspecto ecográfico variable que va desde las lesiones de aspecto quístico que podrían confundirse con quistes broncogénicos, hasta las lesiones sólidas que ameritan ser diferenciadas del secuestro pulmonar. No se conocen con certeza sus mecanismos etiológicos y se intenta teorizar en ese campo con la intención de resolver los dilemas del origen de las lesiones quísticas pulmonares y el secuestro como espectros del mismo síndrome pero ocasionando daño en diferentes momentos de la organogénesis y de expresión variada, se desconoce la



Figura 5. Espécimen fetal con HDC izquierda y dos ecofotogramas en corte axial con HDC izquierda de aspecto "sólido", dextrocardia y polihidramnios en diagnóstico de II trimestre asociado a trisomía 18.

incidencia precisa y algunos autores creen que es una lesión esporádica que se presenta en 1 en 25.000 a 45.000 nacimientos vivos, para otros existen marcadas diferencias entre los registros con diagnóstico prenatal y los casos detectados postnatales, atribuyen eso a la variabilidad de términos empleados, subregistro y confusión de hallazgos conseguidos en la literatura.

Histológicamente las lesiones se encuentran revestidas de epitelio columnar de tipo bronquial, pueden tener tejido muscular liso y tejido elástico en las paredes de los quistes con escasa cantidad de cartilago, sin aspecto inflamatorio y con normalidad vascular en arterias y venas. Hace apenas unos años estas lesiones eran consideradas muy graves y en aquellos países con legislaciones que amparan la terminación voluntaria del embarazo o el aborto eugenésico esa conducta era recomendada. Series posteriores demostraron que algunas de estas lesiones permanecían estables o incluso presentaban involución espontánea en útero por lo que hoy día en el asesoramiento de esta patología impera la observación y control periódico, incluso después del nacimiento. La primera descripción pertenece a Chin y Tang en 1949 y fueron Garret y col, en 1975 a quien corresponde el primer diagnóstico ecográfico conocido.

Diferentes clasificaciones se emplean en la actualidad para esta

compleja patología, las más utilizadas son las de Stocker y Adzick, el primero las clasifica en tres tipos, las tipo I que corresponde con lesiones quísticas únicas o múltiples, generalmente unilaterales y unilobulares y con diámetro mayor de 2 cms. representan el 50% del total de casos. Las tipo II serían aquellas lesiones quísticas múltiples menores de 2 cms que se presentan en el 40% y las tipo III corresponden con lesiones microquísticas presentes en menos del 10% de los casos descritos y que dan aspecto ecográfico sólido a la lesión o "masa", este espectro clínico corresponde con lesiones a distintos niveles del árbol bronquial, de igual manera para cada tipo existe un correspondiente histológico de revestimiento que escapa a la clínica ecográfica y es del dominio del diagnóstico anatomopatológico, el propio autor extendió su clasificación a cinco subtipos de acuerdo al sitio de origen de la malformación: traqueal, bronquial, bronquiolar y acinar o alveolar distal. Para Adzick la MAQC se clasifica mejor con dos categorías ecográficas, lesiones microquísticas o menores a 5 mm y aquellas mayores de ese diámetro o macroquísticas.

En la práctica ecográfica la realidad es que estas lesiones suelen presentarse como de aspecto netamente quístico, lesiones sólido-quísticas o mixtas y lesiones puramente sólidas, todas son frecuentemente de ubicación unilobular y unilaterales, la bilateralidad es una observación

que corresponden a menos del 3% de los casos, rara vez se asocian a hidrops o polihidramnios y cuando estos criterios están presentes hay un riesgo mayor de complicaciones o mortalidad perinatal teniendo relación con el tamaño de la lesión, ubicación, compresión del mediastino o crecimiento. Nosotros hemos tenido la infrecuente oportunidad de ver dos casos de MAQC tipo III bilateral asociada a hidrops y muerte fetal con insuficiencia cardíaca y que no correspondían con atresia laríngea.

En las lesiones tipo I y II en la clasificación de Stocker se hace necesario un diagnóstico diferencial con HDC y quistes broncogénicos, las lesiones sólidas deben ser diferenciadas de



Figura 6. Ecofotogramas 2D y 3D de MAQC tipo III (bilateral).

los secuestros y eso puede lograrse fácilmente con el auxilio del Doppler color buscando algún vaso que salga de la aorta o se dirija hacia el "tumor". La mayoría de las lesiones permanecen estables en tamaño y se ha visto regresión espontánea hasta en un 20% de los casos por lo que impera la observación. En el protocolo



Figura 7. Sección transversal en plano de 4 cámaras con MAQC tipo I con desplazamiento cardíaco, caso con diagnóstico de II trimestre.

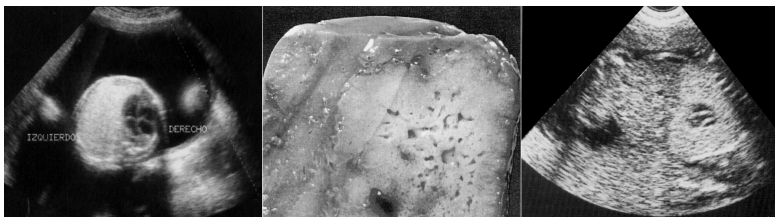


Figura 8. Ecofotogramas y bloque histológico en MAQC tipo III.

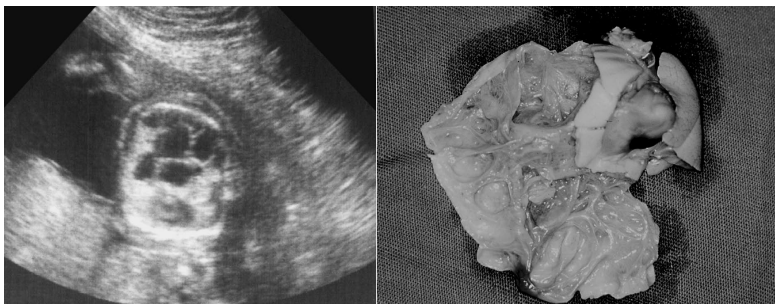


Figura 9. Ecofotograma y bloque histológico en MAQC tipo II.

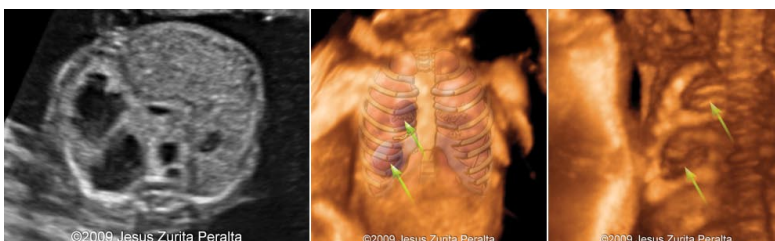


Figura 10. Ecofotogramas 2D y 3D que muestran MAQC tipo I.

de manejo se aconseja conocer el cariotipo fetal y, de rutina, buscar lesiones o anomalías extrapulmonares, aún cuando la asociación con aneuploidías es rara.

Se reportan intentos, ya abandonados, de tratamiento quirúrgico in útero a cirugía abierta y algunos intentos de tratamiento con cirugía fetal endoscópica, también se reportan series con propuestas de tratamiento paletivo de drenaje por toracocentesis guiada por ecografía en lesiones quísticas grandes o terapias in útero con sustancias esclerosantes intratumorales para lesiones I y II, pero el consejo es la selección cuidadosa de los casos y la observación pre y postnatal, esperar al nacimiento al término en los casos sin complicaciones e inclusive diferir el tratamiento postnatal esperando regresión en esa etapa también.

## OTROS DESORDENES QUISTICOS DEL PULMÓN

**Quiste bronquial:** Son estructuras anecóicas generalmente únicas que pueden o no comunicarse con el árbol bronquial, localizadas en mediastino superior o intraparenquimatosas, la diferenciación con los quistes entéricos se logra solo por histología al demostrar revestimiento de epitelio gástrico o intestinal que poseen estos, los quistes bronquiales tienen origen embriológico en anormal gemación de la porción central del intestino anterior primitivo, se encuentran revestidos de epitelio cúbico o cilíndrico y su pared posee elementos de tejido bronquial con músculo liso, cartílago y glándulas mucosectoras, se presentan como quistes solitarios uniloculares no tabicados y de comportamiento evolutivo favorable, son esporádicos, sin riesgo de recurrencia y susceptibles de tratamiento postnatal.

**Quistes broncogénicos:** Suelen aparecer en cualquier lugar del mediastino de preferencia en la porción media, posiblemente representan un brote pulmonar accesorio o supernumerario sin contener tejido pulmonar distal, ocasionalmente comprimen el árbol bronquial simulando áreas ecogénicas, son raros e infrecuentes y el diagnóstico diferencial con otras lesiones quísticas es difícil.

### SECUESTRO BRONCOPULMONAR (Fig. 11)

Se trata de un grupo de lesiones congénitas raras en las cuales se encuentra tumoración de tejido pulmonar anómalo que no se comunica con el árbol traqueobronquial y que generalmente poseen irrigación propia. Su incidencia es baja, menos del 5% del total de lesiones pulmonares congénitas de diagnóstico prenatal. El secuestro suele presentarse como una lesión ocupante de espacio o masa pulmonar hiperecogénica pe-



Figura 11. Ecofotogramas de tórax fetal en vistas axiales y longitudinales en caso de secuestro pulmonar, observar lóbulo accesorio ecogénico.

queña, y casi invariablemente sin desplazamiento mediastinal, su ubicación habitual es el lóbulo inferior del pulmón izquierdo, menos del 10% se ubican fuera del pulmón y nunca se presentan en forma quística, se dividen en dos variantes, intralobular y extralobular (SEL) de esta variante representa la mayoría, sino todos, los casos de diagnóstico prenatal. Los SEL parecen consecuencia del crecimiento de un muñón remanente pulmonar, se nutren de una arteria aberrante de la aorta descendente o torácica (lo que facilita el diagnóstico), drenan en la circulación sistémica y están recubiertos con su propia bolsa pleural, La evolución pre y postnatal es benigna y generalmente son asintomáticos, de manera general formaban parte del diagnóstico de patología postnatal, rara vez se asocian a otras anomalías congénitas y muy rara vez está indicada alguna medida terapéutica prenatal, quizá tan solo reservada a la infrecuente asociación de secuestro e hidrotórax.

En fechas recientes se inicia la descripción y asociación entre lesiones tipo MAQC con circulación sistémica proveniente de la aorta que resultan difíciles de diferenciar, desde el punto de vista histológico, con el secuestro pulmonar lo que ha originado el término de lesión híbrida "MAQC-Secuestro", para autores como Achiron estos hallazgos son suficientes

argumentos para replantear o revisar las clasificaciones existentes y la terminología empleada hasta la actualidad para las lesiones pulmonares y obligarían a agrupar las lesiones, según este autor, en cinco categorías de displasias pulmonares: agenesia pulmonar, pulmones normales o anormales con riego vascular normal o anormal y algunos misceláneos como la atresia laríngea con típica lesión bilateral o raros quistes neuroentéricos.

También recientemente se describe la entidad de obstrucción congénita de las vías respiratorias superiores, CHAOS de sus siglas en inglés (*congenital high air way obstruction syndrome*) que tiene como referencia la atresia laríngea. Desde el punto de vista ecográfico los pulmones se muestran ecogénicos y muy agrandados en volumen con diafragmas aplanados o invertidos, en ocasiones traquea y bronquios principales se observan dilatados, casi de manera invariable se asocia a hidrops, sin discriminar aun si este es consecuencia directa de la obstrucción de la vía aérea superior o si obedece a otras anomalías que estén asociadas, las propuestas terapéuticas actuales para esta entidad tienen muy malos resultados y de manera constante existirá problemas con el habla o aún pérdida total de la función y hay elevada asociación entre CHAOS y anomalías estructurales



mayores, síndromes polimalformativos y trastornos cromosómicos lo que le asigna al CHAOS muy mal pronóstico perinatal en el cortejo de anomalías congénitas pulmonares.

Por último en relación a los tumores mediastínicos los mismos corresponden realmente con tumores cardiacos, tumores extrapulmonares, siendo el más frecuente de ellos el rhabdomioma.

### HIDROTÓRAX / QUILOTÓRAX (Fig.12)

La acumulación de "líquido" en el espacio pleural se conoce como Hidrotórax, en la práctica diaria, diferenciar entre esta entidad y el Quilotórax es tarea complicada y controversial, la incidencia de esta entidad es variable, generalmente los derrames pleurales se estudian junto con el hidrops fetal y puede ser en ocasiones el signo más precoz de hidrops fetal no inmunológico (HFNI).

La etiología del Hidrotórax es diversa e incluye trastornos estructurales cardiacos o trastornos funcionales del ritmo cardiaco, en ocasiones es consecuencia de otras lesiones pulmonares ya descritas, o forma parte del cortejo de signos presentes en diversos síndromes incluyendo las cromosomopatías, puede presentarse debido a infecciones perinatales (parvovirus por ejemplo), afec-

ciones metabólicas e inclusive por anomalías de los anexos, cordón y placenta, cuando la causa no puede determinarse cabe el término de hidrotórax ideopático. Los derrames pleurales de diferentes causas cursan con linfocitosis lo cual dificulta el diagnóstico diferencial, de manera invariable los derrames complicados terminan produciendo hidrops y en las estrategias terapéuticas o de pronóstico es indispensable conocer si el hidrotórax es consecuencia de alguna afección primaria, en cuyo caso se intenta limitar el daño que pueda ocasionar en el parénquima pulmonar (hipoplasia) o si es secundario a HFNI donde los esfuerzos van dirigidos a tratar la causa que origina el hidrops.

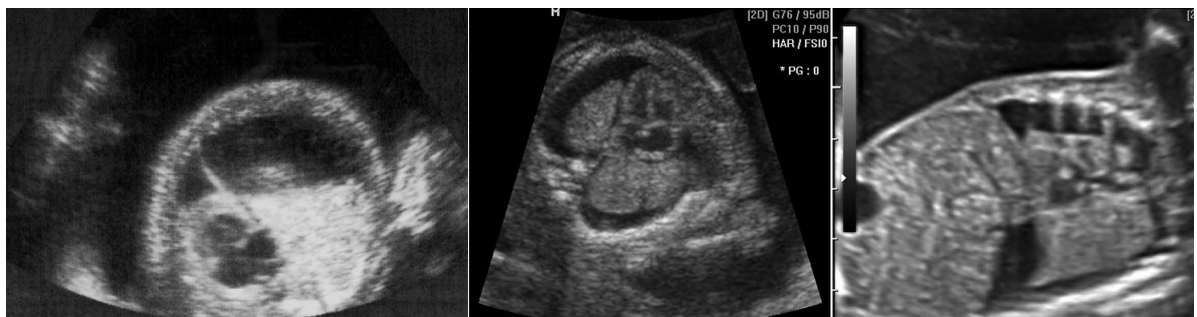
El diagnóstico ecográfico es relativamente sencillo y está dado por la observación de acumulación de líquido en el espacio pleural (áreas anecóicas), uni o bilaterales en un tórax de configuración normal y con pulmones colapsados claramente "flotando" en el líquido pleural, el diagnóstico es más común en II ó III trimestre y son raros los casos de diagnóstico temprano. Hemos tenido la oportunidad de observar un embrión vivo e hidrópico en el I trimestre portador de una Trisomía 15 y existen referencias a diagnósticos tempranos asociados a diagnósticos tempranos asociados a Down y Turner, pero esa observación es excepcional. En el manejo perinatal del hidrotórax se impone también

la realización de cariotipo fetal, estudio ecográfico exhaustivo a los fines de detectar signos propios de algún síndrome, será necesaria ecocardiografía fetal y serología materno-fetal para descartar infecciones.

Un número de casos con derrames aislados tienden a la regresión espontánea, pero determinar el pronóstico es tarea difícil puesto que la evolución de un hidrotórax dependerá del factor etiológico y el momento de presentación, los intentos de clasificar los derrames en leves, moderados y graves obedecen a elementos poco objetivos y mal definidos, por lo tanto la clasificación es arbitraria pero útil en ciertos casos.

Las opciones de tratamiento pasan por tener una causa determinada o sospechada y se proponen herramientas que van desde la observación, pasando por las toracocentesis descompresivas y/o reiterativas y llegando a la selección de aquellos casos que se benefician de la colocación de derivaciones pleuroamnióticas, ahí estarían los que cursan con polihidramnios importante, hidrops que se agrava, compresión mediastinal o pulmonar, la intención es en ocasiones prevenir la hipoplasia pulmonar o la prematuridad por RPM.

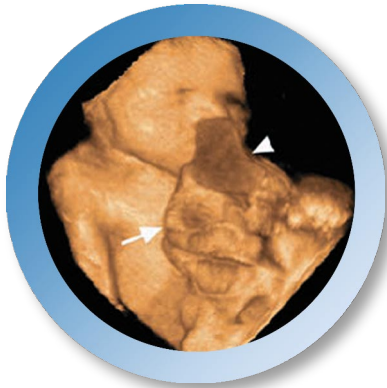
Figura 12. Tres ecofotogramas en casos de Hidrotórax uni y bilateral de diversas etiologías.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Achiron R. Hegesh J. Yagel S. Fetal lung lesion: a spectrum of disease. New classification based on pathogenesis, two dimensional and color Doppler ultrasound. *Ultrasound obstet gynecol* 2004; 24: 107-114.
2. Adzick NS. Management of the lung lesions. *Clin Perinatology*. 2003 Sep;30(3): 481-492.
3. Arkovitz MS, Russo M, Devine P, y col. Fetal lung-head ratios not related to outcome to antenatal diagnosed congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2007; 42: 107-110.
4. Barret J. Chitayat D. Sermer M. y col. The prognostic factors in the prenatal diagnosis of the congenital fetal lung. *Prenat Diagn* 1995 Sep; 15(9): 849-853.
5. Barret J. Chitayat D. Sermer M. y col. The prognostic factors in the prenatal diagnosis of the congenital fetal lung. *Prenat Diagn* 1995 Sep; 15(9): 849-853.
6. Benacerraf B. *Ultrasound of fetal syndromes*. Churchill-Livingstone. 1998
7. Bianchi D. Cystic Adenomatoid Malformation. In Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M. *Fetology, Diagnosis of management of the fetal patient*, McGraw-Hill. 2000.
8. Deprest J. Gratacós E. Nicolaidis KH. Fetoscopic tracheal occlusion (FETO) for severe congenital diaphragmatic hernia: evolution of a technique and preliminary results. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004; 24(2): 121-126.
9. Gratacós E. Deprest J. Hernia diafragmática congénita. en *Medicina Fetal de Gratacos E. Gómez R. Nicolaidis K. Romero R. Cabero L.* cap 30. Panamericana 2007: 293-300.
10. Jani J. Nicolaidis K. Benachi A, et al. Timing of lung size assessment in the prediction of survival in fetuses with diaphragmatic hernia. *Ultrasound obstet gynecol*. 2008; 31: 37-40.
11. Jani J. Benachi A. Mitancher D. et al. Lung to head ratio and liver position to predict neonatal morbidity in fetuses with isolated congenital diaphragmatic hernia: a multicenter study. *Am J Obstet and Gynecol* 2006: 195-206.
12. Jeanty P. Goncalves L. Anomalías del cuello y la cabeza fetales. Tórax, en *Ecografía en obstetricia y ginecología*, Fleisher A. Manning F. Jeanty P. Romero R. Marbán 2002. cap 17: 395-407.
13. Moreno O. Hernández-Andrade E. Hipoplasia pulmonar en *Medicina Fetal de Gratacos E. Gómez R. Nicolaidis K. Romero R. Cabero L.* cap 28. Panamericana 2007: 281-287
14. Nebot-Cegarra J. Embriología y maduración pulmonar y formación del diafragma en *Medicina Fetal de Gratacos E. Gómez R. Nicolaidis K. Romero R. Cabero L.* cap 27. Panamericana 2007: 277-280.
15. Nicolaidis K. Derrame Pleural fetal (hidrotórax fetal). en *Medicina Fetal de Gratacos E. Gómez R. Nicolaidis K. Romero R. Cabero L.* cap 29. Panamericana 2007: 289-292.
16. Nyberg D. McGahan J. Petrorius D. Pílu G. *Ecografía en malformaciones fetales*, Marbán, 2008. cap 9. 319-352.
17. Nyberg D. McGahan J. Petrorius D. Pílu G. *Ecografía en malformaciones fetales*, Marbán, 2008. cap 9. 319-352.
18. Sanín J. Gratacós E. malformaciones broncopulmonares y mediastínicas. en *Medicina Fetal de Gratacos E. Gómez R. Nicolaidis K. Romero R. Cabero L.* cap 31. Panamericana 2007: 301-308.
19. Sosa-Olavarria A. *Ultrasonografía y clínica embrio-fetal. Ciemopatías torácicas*. Tatum 2002. Cap 15: 257-270.
20. Zurita J. Suarez R. D'Alessio J. y col. Tumor Adenomatoides tipo III del pulmón, diagnóstico antenatal de un caso asociado a Hidrops fetal no inmunológico. *Rev Ultrasonido en Medicina* 1996: 12; 47-50.





# DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR: ONFALOCELE Y GASTROSQUISIS

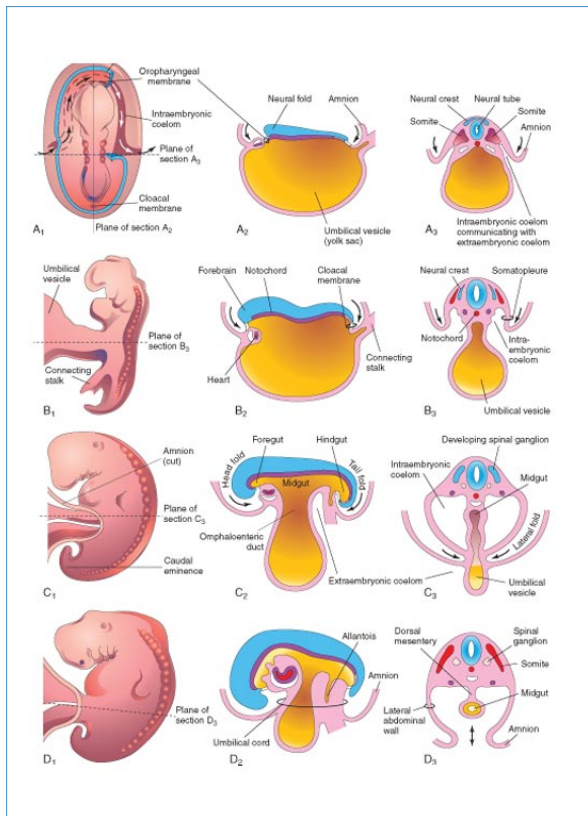
Santiago Cabrera

## I. NOCIONES DE EMBRIOLOGÍA NORMAL REFERENTES AL TEMA

En la cuarta semana de gestación se inicia el plegamiento del disco embrionario para adquirir una forma más humana. Este plegamiento se da en el plano medio (sobre el eje longitudinal, los pliegues cefálico y caudal, que darán origen a la cabeza y cola embrionarias, respectivamente), y en el plano transversal (sobre el eje horizontal, los pliegues laterales que darán origen a las paredes abdominales y al intestino medio embrionario).<sup>(1)</sup>

El plegamiento de los lados produce los pliegues laterales derecho e izquierdo que avanzan hacia el plano medio del cuerpo, curvando los extremos del disco, dándole un aspecto cilíndrico. A medida que esto ocurre una parte del endodermo se incorpora al embrión y forma el intestino medio embrionario. En un principio hay una amplia conexión entre el intestino medio y el saco vitelino, pero conforme avanza el plegamiento lateral (y también los plegamientos cefálico y caudal) esta conexión se va estrechando hasta convertirse en el **conducto onfaloentérico o tallo vitelino**. Un proceso similar se observa en la región de unión del amnios, la que queda reducida a una región umbilical estrecha. Es a partir de este tallo de conexión que se desarrolla el

\* Reproducido sin autorización de referencia bibliográfica<sup>(1)</sup>.



cordón umbilical, cuya cubierta epitelial está formada por amnios.<sup>(1)</sup>

En el embrión de 5 semanas el intestino medio sólo está unido a la pared abdominal posterior por un mesenterio corto. El desarrollo del intestino medio consiste en un alargamiento rápido de éste y de su mesenterio, pero debido al simultáneo crecimiento del hígado y riñones, el espacio en la cavidad abdominal se hace insuficiente por lo que a comienzos de la semana 6 el intestino migra temporalmente hacia el celoma extraembrionario a través del tallo vitelino, lo que se conoce como hernia umbilical fisiológica.<sup>(1, 2)</sup>

En la semana 10 las vísceras regresan al espacio intracelómico. No se sabe con exactitud el mecanismo o gatillo que inicia este proceso, aunque se postula que estaría relacionado a la involución del riñón mesonéfrico, la disminución del volumen hepático y el crecimiento de la cavidad abdominal. Este proceso se conoce como la reducción de la hernia umbilical fisiológica del intestino medio.<sup>(1, 2)</sup> Otros autores mencionan el proceso culmina a fines de la semana 11.<sup>(3)</sup>

## II. ONFALOCELE

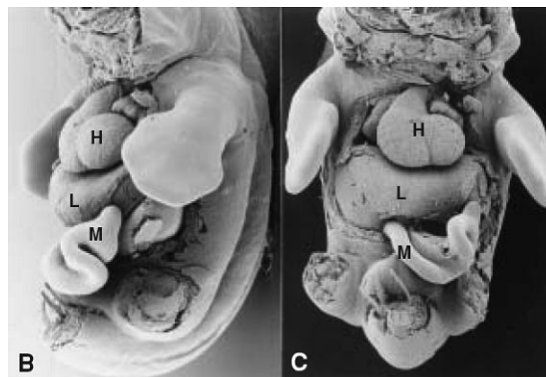
### 2.1 Definición

Es la herniación del intestino y algunas vísceras abdominales a través de un defecto central en la pared abdominal anterior, y que involucra la inserción del cordón umbilical. Las vísceras protruidas se encuentran envueltas en un saco constituido por 2 capas fusionadas: peritoneo (por dentro) y amnios (por fuera).<sup>(3,4,5)</sup>

### 2.2 Embriología patológica

a. Los expertos<sup>(1,5)</sup> coinciden en que la causa del onfalocele es una alteración en la migración y fusión de los 4 componentes de la pared abdominal (los

\* Reproducido sin autorización de referencia bibliográfica (2)



abdominal cavity in the third month. **B.** Scanning electron micrograph of a lateral view of a mouse embryo at approximately the same stage as in **A**, with the body wall and amnion removed. The heart (*H*) occupies most of the thoracic region and the liver (*L*) most of the abdomen. Herniated midgut (*M*) is just beginning to coil and protrudes from the abdomen. **C.** Frontal view of the embryo in **B**. Note the extreme size of the liver, which is serving a hematopoietic function at this time, and the initial rotation of the herniated midgut. The diaphragm between the heart and liver has been removed.

pliegues embrionarios cefálico, caudal y los 2 laterales), aunque algunos ponen énfasis en el rol de los pliegues laterales.<sup>(6)</sup>

- b. Esta falla se da en la etapa de gastrulación, una etapa temprana de la embriogénesis que es crítica en el crecimiento normal del embrión, por lo que este defecto estará asociado con otras anomalías congénitas, especialmente las de la línea media: cardíacas y urogenitales.<sup>(1)</sup>
- c. Las dimensiones del defecto son muy variables, y dependen del contenido del saco, pueden presentarse como pequeñas "hernias del cordón umbilical" hasta grandes sacos onfalocélicos que contengan todo el hígado e intestinos.<sup>(5)</sup>

### 2.3 Incidencia

- d. Para unos autores es 1/4000 nacidos vivos, aunque sería más alta si consideramos sólo la etapa fetal (*in utero*).<sup>(3,5)</sup>
- e. Otros autores reportan que la incidencia sería 1/5000 nacidos vivos cuando la herniación involucra sólo a los intestinos, pero si la herniación comprende

también al hígado la incidencia sería 1/10,000 nacidos vivos.<sup>(1)</sup>

- f. En la mayoría de países europeos es el defecto más frecuente de la pared abdominal, y en Estados Unidos, España y Suecia está en aumento. (5) Parece existir una asociación de su aparición con edades maternas correspondientes a los extremos de la edad reproductiva, de modo que el odds ratio en mujeres menores a 20 y mayores a 40, es 2.45 (95% CI 1.22-4.86) y 8.76 (95% CI 4.02-19.32), respectivamente.
- g. Tiene una mortalidad alta (25%)<sup>(2)</sup>, y 50% de los nacidos vivos con onfalocele tienen anomalías cromosómicas.<sup>(2, 6)</sup>

### 2.4 Diagnóstico Ultrasonográfico

- h. Puede realizarse desde finales del primer trimestre, ya que entre las 12 y 14 semanas el feto suele tener las extremidades bien abducidas, proporcionando una visión clara del abdomen. Sin embargo es mejor esperar hasta finales de la semana 12 o la semana 13 para hacer el diag-

nóstico confirmatorio, ya que la reducción de la herniación fisiológica del intestino medio se da hacia fines de la semana 11, pero podría en algunos casos demorarse un poco más hasta los primeros días de la semana 12.<sup>(3)</sup> Por este motivo algunos expertos prefieren postergar el diagnóstico hasta el segundo trimestre,<sup>(5)</sup> generalmente entre las semanas 18 y 21, que es cuando en la muchos países se recomienda el primer control prenatal ecográfico.<sup>(3)</sup>

- i. La malformación puede observarse muy bien con la vista medio-sagital del abdomen, aunque también podría observarse con la vista axial del abdomen bajo.<sup>(3)</sup>
- j. Se observa una masa redondeada que<sup>(3)</sup>:
  1. Protruye de la pared abdominal anterior.
  2. Cuya pared está formada por 2 capas: peritoneo y amnios.
  3. Contiene vísceras abdominales (Ej. lóbulo hepático derecho y algunas asas intestinales).
  4. Presenta en su convexidad a la inserción del cordón umbilical<sup>(3)</sup> a nivel del ápex domo<sup>(2,6)</sup>.
  5. La presencia de la vena umbilical es un signo indirecto confirmatorio de que se trata de un defecto primario.
- k. Diagnóstico Diferencial:
  1. Con la herniación fisiológica del intestino.- Cuando el contenido del saco es sólo asas intestinales. El dato discriminatorio es la edad gestacional, ya que la hernia fisiológica se reduce al final de la semana 11, o unos pocos días más, de manera que si la masa

persiste hacia el final de la semana 12, ésta es un onfalocele.<sup>(3)</sup>

2. Con la gastrosquisis: La diferencia es que en el onfalocele las vísceras protruidas están contenidas en un saco, mientras que en la gastrosquisis las vísceras están flotando en el líquido amniótico. Otra diferencia es que en la gastrosquisis la inserción del cordón umbilical no ha sido afectada.<sup>(3)</sup> El diagnóstico diferencial se dificulta en las raras ocasiones en que el defecto coexiste con ascitis, o cuando el saco onfalocele se rompe (incidencia 10%), lo que sólo representaría problema diagnóstico cuando el saco no contiene al hígado.<sup>(3)</sup> En este último caso se deberá localizar la inserción del cordón umbilical en el remanente del saco para hacer la disquisición diagnóstica.<sup>(5)</sup> También puede ser de ayuda el determinar la presencia o ausencia de la vena umbilical.<sup>(6)</sup>
3. Con otros defectos gastrointestinales: Ya que una obstrucción intestinal a nivel de las asas contenidas en el saco onfalocele puede causar polihidramnios, pudiendo generarse confusión con el resto de alteraciones causantes del mismo.<sup>(3)</sup>
- l. Es importante prestarle la debida atención a la localización del hígado con respecto al saco onfalocele: La presencia del hígado dentro del saco conlleva un mal pronóstico, ya que está asociado con la presencia de defectos congénitos en otros órganos del cuerpo.<sup>(3)</sup>

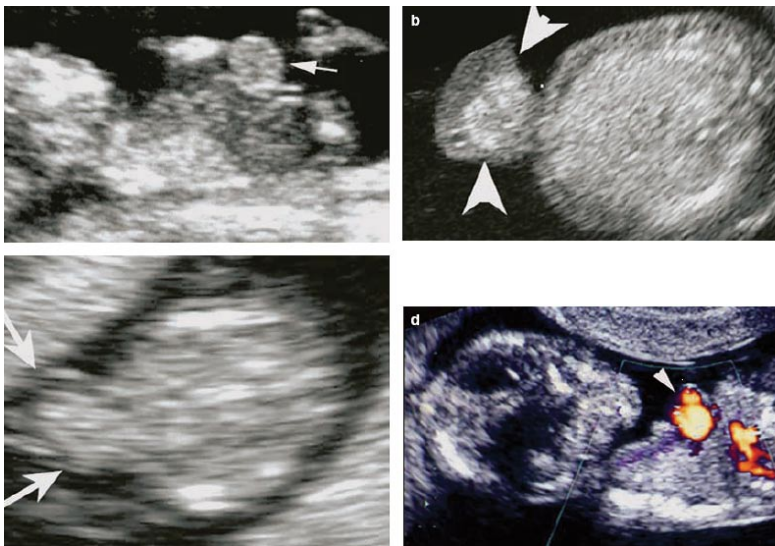
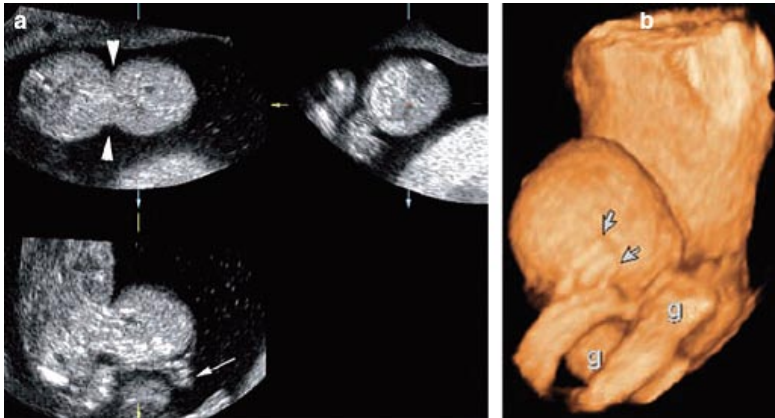
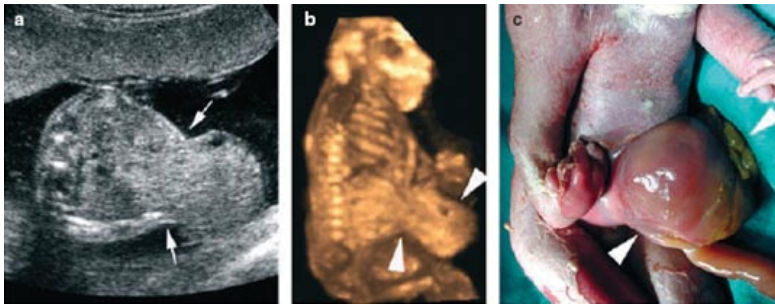
## 2.5 Manejo Obstétrico.

- m. Evaluar la posibilidad de malformaciones asociadas<sup>(3, 6)</sup>:
  1. Escaneo corporal completo.- En búsqueda de malformaciones cardíacas, genitourinarias, y gastrointestinales (malrotación, ano imperforado), que son las más frecuentemente asociadas. También descartar el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, la Pentalogía de Cantrell, y el llamado Complejo Limb-Body-Wall (Miembro-cuerpo-pared)
  2. Ecocardiografía.- Buscar alteraciones en la función cardíaca.
  3. Amniocentesis.- Para hacer el estudio del cariotipo y buscar sobretodo trisomía 13 y 18, y con menos frecuencia la trisomía 21.
- n. No hay consenso sobre la vía más conveniente para realizar el parto.
  1. Empíricamente se propone que en caso de onfaloceles grandes (mayores a 5cm) es mejor que el parto sea por cesárea, reservando los onfaloceles de menores dimensiones para el parto natural.<sup>(3)</sup>
  2. Otros autores mencionan que el saco onfalocele raro vez causa distocia, y que raro vez se rompe durante el parto vaginal.<sup>(6)</sup>

## III. GASTROSQUISIS

### 3.1 Definición

Es un defecto paraumbilical de la pared abdominal anterior. Las vísceras abdominales protruyen libremente a través del defecto, y se observan flotando en el líquido amniótico. No hay compromiso del cordón umbilical.<sup>(3, 4)</sup>



### 3.2 Embriología patológica

a. Es un término que viene del griego y literalmente significa "estómago hendido", lo que es un error porque el defecto está en la pared abdominal y no en el estómago.<sup>(5)</sup>

b. En este caso hay un desarrollo y fusión normales de los pliegues embrionarios, sin embargo surge un defecto justo en el área paraumbilical derecha, cuya etiología se piensa estaría relacionada a de las siguientes hipótesis<sup>(1, 5, 6)</sup>:

1. Injuria isquémica de la pared anterior (ausencia de arteria onfalomesentérica derecha).
  2. Ruptura de la pared abdominal anterior.
  3. Debilitamiento de la pared causado por la involución anormal de la vena umbilical derecha, lado derecho del cordón.
  4. Ruptura de un onfalocele pero antes del plegamiento de la pared anterior.
- c. El defecto suele ser lineal y pequeño: Paladini reporta que generalmente es menor a 2cm,<sup>(3)</sup> y otros autores mencionan que casi siempre es menor a 4cm.<sup>(6)</sup>

### 3.3 Incidencia

Raro. 1/10,000 nacidos vivos, pero su incidencia se está incrementando.<sup>(2)</sup>

### 3.4 Complicaciones

- a. El 10% se presentará con otra malformación, la mitad relacionada a la gastrosquisis (atresia intestinal, estenosis intestinal, malrotación, criptorquidia, obstrucción del tracto urinario). La otra mitad no relacionadas a la gastrosquisis son: defectos cardíacos y de los miembros.
- b. Las complicaciones propias del defecto de la pared se asocian al tamaño pequeño de la abertura que causa compresión y torsión de los vasos sanguíneos, resultando en una estenosis y/o atresia de los intestinos. Además se puede desarrollar peritonitis debido a la exposición de las asas intestinales a la orina fetal o meconio, y la inflamación puede ser tan severa como para causar perforación.



c. Ocasionalmente, la peritonitis puede sospecharse en el diagnóstico prenatal ecográfico por la dilatación de las asas o el adelgazamiento de la pared.

### 3.5 Diagnóstico

d. Casi todos los casos están asociados a un nivel elevado de alfa-fetoproteína en suero materno (MSAFP), de modo que la gastroquisis, así como otras malformaciones fetales, deben ser sospechadas en embarazos con MSAFP elevado en el segundo trimestre.

e. La ultrasonografía puede realizarse desde el primer trimestre, entre las 12 y 14 semanas de gestación ya que a esta edad gestacional el feto suele tener las extremidades bien abducidas, proporcionando una visión clara del abdomen.<sup>(3)</sup>

f. La malformación puede observarse muy bien con la vista medio-sagital del abdomen, aunque también podría observarse con la vista axial del abdomen bajo.<sup>(3)</sup>

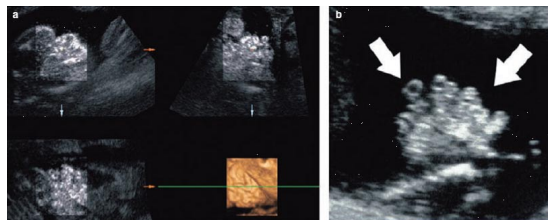
g. Se observan vísceras abdominales que protruyen de la pared abdominal anterior, usualmente de la zona paraumbilical derecha<sup>(3)</sup>, dichas vísceras se encuentran flotando en el líquido amniótico, dando una imagen de coliflor<sup>(3, 6)</sup>. En la inmensa mayoría de ocasiones las vísceras constan sólo de asas intestinales, sin embargo también es posible observar la extrofia del estómago e intestino y la de los órganos genitourinarios.<sup>(3)</sup> El hígado se afecta sólo en muy raras ocasiones.<sup>(5)</sup>

h. Diagnóstico diferencial con el onfalocele: Sólo en las circunstancias ya descritas en la sección previa.<sup>(3)</sup>

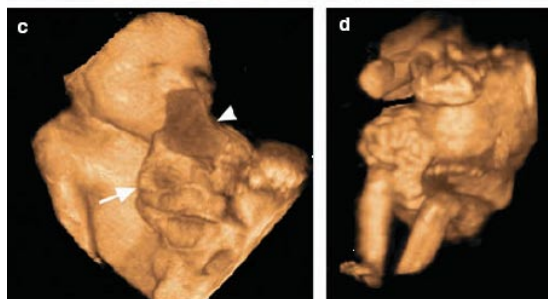
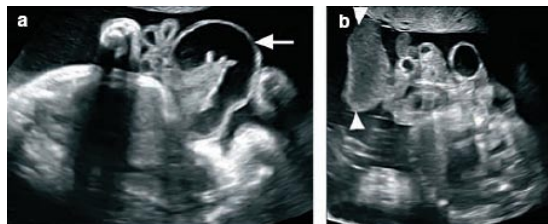
i. Es importante mencionar que dado el pequeño tamaño del defecto, este es un lugar propicio para la compresión o torsión del pedículo intestinal, lo que conlleva al infarto intestinal, necrosis y reabsorción, lo que algunos autores han dado por llamar "asa intestinal evanescente".<sup>(3)</sup> Incluso se menciona que en estos fetos el intestino es más corto debido a la interrupción del flujo de la arteria onfalomesentérica derecha.<sup>(4)</sup>

### 3.6 Manejo Obstétrico

j. La posibilidad de malformaciones congénitas asociadas es muy rara, y lo único que habría que descartar ecográficamente es la llamada amioplasia congénita, un raro desorden en que los músculos de las extremidades no se forman, y son reemplazados por tejido fibrótico y grasa;<sup>(3)</sup> y debido a su probable etiología vascular, también debe evaluarse si hay proble-



\* Reproducido sin autorización de referencia bibliográfica 3)



\* Reproducido sin autorización de referencia bibliográfica<sup>(3)</sup>.



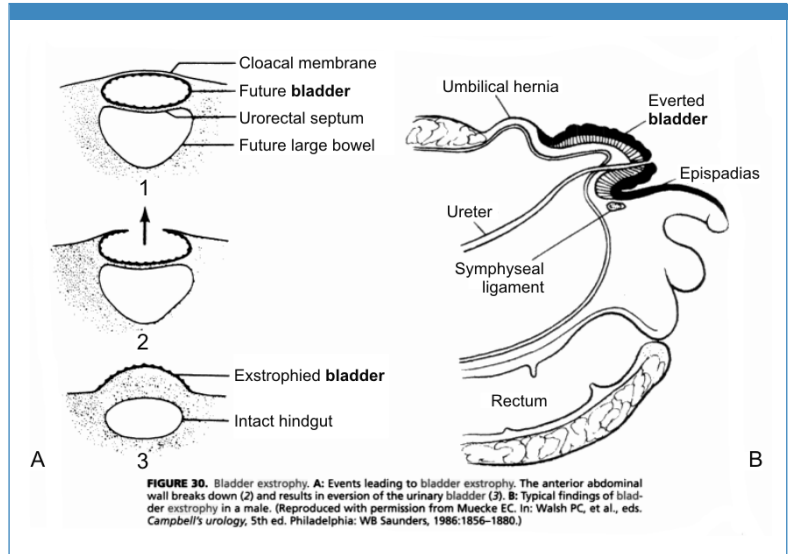
mas de malrotación y atresia.

<sup>(6)</sup> La amniocentesis no estaría justificada <sup>(3, 5)</sup>

- k. No hay consenso sobre la vía más conveniente para realizar el parto.

Algunos expertos<sup>(5)</sup> mencionan que a favor del parto quirúrgico habrían 3 argumentos teóricos, sobre los cuáles hay investigaciones con resultados contradictorios:

1. Habría un menor riesgo de lesionar las vísceras o su mesenterio.
2. Los intestinos no constituyen un obstáculo en el momento del parto, como sí lo serían en el parto vaginal.
3. Habría un menor riesgo de infección.
4. Un parto programado reduciría la evolución del edema y "cáscara" de pared, lo que facilitaría la reducción quirúrgica de la lesión



**FIGURE 30.** Bladder exstrophy. **A:** Events leading to bladder exstrophy. The anterior abdominal wall breaks down (2) and results in eversion of the urinary bladder (3). **B:** Typical findings of bladder exstrophy in a male. (Reproduced with permission from Muecke EC. In: Walsh PC, et al., eds. *Campbell's urology*, 5th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1986:1856-1880.)

Revisiones más recientes hechas por otros autores<sup>(3)</sup> concluyen en que el único beneficio del parto por cesárea sería el menor riesgo de contaminación bacteriana.

- l. La gastrosquisis tiene el mejor pronóstico de los defectos de pared anterior, pues otras anomalías concomitantes no están presentes usualmente. La tasa de supervivencia es del 90%, y la tasa de recurrencia es de 3 a 5%.



\* Reproducido sin autorización de referencia bibliográfica<sup>(4)</sup>.

#### IV . EXTROFIA VESICAL

##### 4.1 Epidemiología:

La extrofia vesical aparece en 1 de cada 30000 recién nacidos. Hay predominio en varones 2:1.

##### 4.2 Embriología y patología:

Es un defecto completo de la porción ventral del seno urogenital y del sistema esquelético subyacente, la porción central inferior del abdomen se encuentra ocupada por la superficie interna de la pared posterior de la vejiga, los bordes de la mucosa vesical están fusionados a la piel.

La ausencia de desarrollo del mesodermo debajo del ombligo produce ausencia de la pared abdo-

minal inferior y de la pared anterior de la vejiga quedando expuesta la vejiga directamente a la cavidad amniótica. Esto provoca una liberación continua de orina desde la vejiga, que se ha cerrado en forma incompleta, evitando su distensión.

Se acompaña de una elevada incidencia de malformaciones musculoesqueléticas, digestivas y genitales asociadas. Los pacientes tienen aumento de la incidencia de carcinoma vesical (200 veces), que es adenocarcinoma en el 90% de los casos.

En la extrofia de vejiga urinaria además de la eversión de la vejiga, la sínfisis del pubis está separada y puede haber anomalías asociadas de los genitales externos que incluyen clitoris bífido en mujeres y epispadia en varones

La extrofia vesical puede presentarse en dos variedades, incompleta cuando existe la fisura en la parte inferior de la vejiga, en ésta el defecto de la pared abdominal es relativamente ligero y la protusión de la pared vesical es escasa.

La variedad completa es la más frecuente de ambas, aquí existe una considerable protrusión de la pared posterior de la vejiga; esta se muestra roja, sangra fácilmente y es dolorosa al tacto, el pubis se encuentra separado también y existe epispadia generalmente púbica.

### 4.3 Consideraciones anatómicas:

- a. Alteraciones musculoesqueléticas
  - Ramas de la sínfisis del pubis ampliamente separadas (distancia normal entre ellas 10mm, distancia en la extrofia de 12 a 170mm), mientras mayor sea la separación mayor es la gravedad del complejo.
  - Falta de rigidez del anillo pélvico.

- Fallas abdominales ampliamente separados entre sí en su porción inferior.
  - Distancia corta entre ombligo y ano.
  - Puede haber onfalocele y hernia inguinal bilateral.
- b. Alteraciones anorectales:
    - Periné ancho y corto.
    - Canal anal estenosado que se fistula.
    - Alteraciones del esfínter con incontinencia.
    - Prolapso rectal.
  - c. Alteraciones genitales
    - Masculinas: Las anomalías genitales casi siempre acompañan a la extrofia, pene rudimentario; episfídico esfínter uretral incompleto, pudiendo observarse el piso de la uretra posterior, el verum montanum y las paredes laterales de la glándula prostática. El escroto es más pequeño de lo normal y puede estar hendidado asociado o no a ausencia testicular por criptorquidia en mayor frecuencia.

- Cuerpos cavernosos normales, pero pene corto.
  - Testículos pueden no haber descendido.
  - Mucosa uretral episfídica, cubriendo la superficie dorsal del pene.
  - La función testicular no ha sido estudiada pero se piensa que está intacta.
  - La eyaculación retrograda es común por afectación del esfínter interno.
- Femeninas: En las mujeres las lesiones genitales son similares, pudiendo estar el clítoris y los labios menores separados. Numerosos autores reportan la existencia de otras anomalías como duplicaciones ureterales, aplasia ureteral o uretral, doble pene, etc.
    - Trayecto uretral corto, casi indiferenciable de la mucosa vesical.
    - Vagina corta con orificio vaginal estenótico.
    - Órganos internos intactos.



- d. Alteraciones urinarias
  - Riñones en herradura.
  - Uréteres con trayectos e implantaciones anormales.
  - Reflujo vesicoureteral.

#### 4.4 Diagnóstico

El diagnóstico prenatal de la extrofia vesical es difícil. En una serie publicada, señala que en el 68% de los casos no fue detectada en la ultrasonografía prenatal.

En la ecografía puede visualizarse ausencia de vejiga (aunque no siempre de forma completa) y la visualización de un tejido blando en la superficie abdominal, que corresponde a la mucosa vesical expuesta.

Esta condición provoca dilatación de las vías urinarias superiores variando desde hidronefrosis bilateral hasta displasia renal severa.

En la extrofia vesical el rasgo ecográfico básico del diagnóstico prenatal es:

1. La no visualización de la vejiga (en el 71% de los casos).
2. El abombamiento abdominal en el 47% (que corresponde a la placa extrófica)
3. Pene pequeño con escroto desplazado anteriormente (en fetos varones),
4. Inserción umbilical baja.
5. Separación anormal de las crestas ilíacas.

Otras alteraciones reportadas incluyen alteraciones en la columna vertebral, extremidades inferiores y riñones, ascitis, tórax estrecho, hidrocefalo y arteria umbilical única.

#### 4.5 Tratamiento

Cierre primario de la placa extrófica durante las primeras 72 horas de vida, no siendo necesario realizar osteotomía sacra. Cuidados de la placa extrófica, con apósitos humedecidos con suero fisiológico.

Tras el cierre primario, mantener una tracción constante de las extremidades inferiores, con el tronco en ángulo de 90°, y los glúteos sin contacto con la sábana. Tratamiento antibiótico en el postoperatorio, y el niño será dado de alta con tratamiento profiláctico ya que existe RVU es casi el 100% de casos.

El pronóstico dependerá del grado de dilatación presente. No existe tratamiento prenatal. La corrección definitiva de la malformación se realiza luego del nacimiento. En el caso de los varones afectados, se deberá realizar intercambio de sexo, ya que no es posible reconstituir los genitales masculinos.

### V. ECTOPIA CORDIS

#### 5.1 Definición

La Ectopia Cordis fue definida por primera vez por Abott en 1898; a pesar de que entidades similares habían sido reportadas años atrás .

El termino Ectopia Cordis se utiliza como sinónimo de Exocardia o Ectocardia , lo que quiere decir desplazamiento del corazón hacia fuera de la caja torácica, sea esta total o parcialmente. Es una rara malformación congénita que tiene una prevalencia de 5.5-7.9/1000000 habitantes. Generalmente el corazón desplazado carece de cubierta pericárdica (Ectopia Cordis completa); así el corazón descubierto se convierte en extratorácico cuando surge entre la caja torácica por encima del diafragma; cuando el corazón se encuentra cubierto por tejidos blandos nos referimos a Ectopia Cordis incompleta.

#### 5.2 Etiopatogenia

Se ha propuesto la hipótesis de que ésta alteración se originaría por un defecto en la maduración de los componentes mesodermales de la línea media en el tórax y abdomen entre los días 14-18 de vida uterina .

Otras teorías propuestas incluyen:

- Fallo del descenso y fusión de la línea media.
- Rotura precoz del corion y/o saco amniótico con falla de la fusión.
- Síndrome de las bandas amnióticas.

Se cree que la forma cervical se debería a un defecto en la migración del corazón desde su ubicación original a nivel del cuello hasta la cavidad torácica. Los defectos de las paredes torácica y abdominal se deberían a una falla de la fusión ventromedial de los pliegues corporales.

En la variedad tóraco-abdominal el defecto se encontraría en el septum transverso, que es la estructura que va a conformar la parte anterior del diafragma y parte del pericardio.

Su asociación a cromosomopatías no es frecuente, sin embargo existen reportes en la literatura donde se le ha encontrado asociado a trisomía 18, 13 y Síndrome de Turner.

Frecuentemente este trastorno se encuentra asociado a varios defectos morfológicos como malformaciones faciales, hernia diafragmática, onfalocele, defectos esternales o diafragmáticos, malformaciones pulmonares y renales; sin embargo también se han reportados casos de Ectopia Cordis asociada a un corazón morfológicamente normal. Cuando existe embarazo múltiple solo un feto es afectado

Entre los defectos morfológicos cardíacos a los que puede asociarse la ectopia cordis se encuentran:

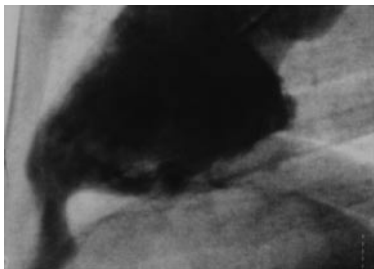
- 100% con defectos de la pared ventricular.
- 53% con defectos de la pared auricular.
- 20% con Tetralogía de Fallot
- 20% con divertículo de ventrículo izquierdo

Se ha encontrado que en el 41% de los casos el corazón se encuentra descubierto; en el 31% se encuentra cubierto por una membrana serosa y en el 27% de casos se halla cubierto por piel.

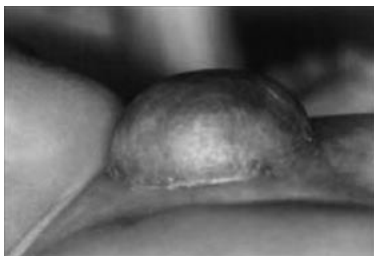
### 5.3 Clasificación

El 1949, Byron clasificó a la Ectopia Cordis en 4 tipos:

- Cervical
- Torácica



Divertículo ventricular derecho asociado a ectopia cordis



Ectopia cordis, variedad incompleta



Imágenes que demuestran la Ectopia Cordis Prenatal.

- Tóraco-abdominal (asociado a la Pentalogía de Cantrell)
- Abdominal (Incluye a pacientes con Onfalocele)

### 5.4 Diagnóstico

El diagnóstico prenatal puede ser hecho a partir de la 10<sup>ma</sup> semana de gestación mediante ecografía transvaginal o mediante ecografía transabdominal a las 20 semanas<sup>(5,7)</sup>. El diagnóstico de Ectopia Cordis se hace fácilmente mediante ultrasonografía, al observar el corazón por fuera de la cavidad torácica, el diagnóstico diferencial incluye el síndrome de bandas amnióticas y la Pentalogía de Cantrell.

### 5.5 Tratamiento

La única opción terapéutica es la cirugía postnatal inmediata. La estrategia quirúrgica depende del tamaño del defecto, la anomalía cardíaca concomitante y el tipo de Ectopia Cordis.

En el tipo toracoabdominal; donde el onfalocele no está presente o es insignificante y el corazón protruye a través de un defecto diafragmático anterior y es cubierto por piel y tejidos blandos, la operación correctiva del corazón, la hernia ventral y el defecto diafragmático pueden ser operados al mismo tiempo.



Los resultados esperados para las intervenciones quirúrgicas son los siguientes:

1. Proveer al corazón de cobertura utilizando tejidos blandos; esta intervención debe ser realizada cuando exista estabilidad hemodinámica.
2. Reposicionar al corazón en la cavidad torácica; anomalías intracardíacas pueden ser resueltas espontáneamente o de modo simultáneo en esta cirugía. Se debe evitar la compresión del corazón, lo que muchas veces se logra alargando la cavidad torácica.
3. La reconstrucción de la pared torácica debe ser realizada en colaboración con un cirujano plástico.

En aquellos casos donde el corazón no se encuentra cubierto por tejidos blandos se hace necesaria más de una intervención quirúrgica.



Resultado post-quirúrgico

### 5.6 Pronóstico

El tipo Cervical de Ectopia Cordis no es compatible con la vida.

A pesar de que la variedad toracoabdominal es la más frecuente; los grados menores de Pentalogía de Cantrell ofrecen un mejor pronóstico, según el tipo de patología cardíaca asociada, existe una supervivencia de hasta 50%.

Hay solo unos pocos casos reportados de supervivencia de pacientes

con la variedad torácica de Ectopia Cordis, principalmente aquellos pacientes sin defectos cardíacos asociados

Cuando la EC se asocia a cromosomopatías la sobrevida es muy infrecuente; por lo tanto se suele recomendar la interrupción del embarazo si se diagnostica antes del nacimiento; la práctica de cesárea no ha demostrado ningún beneficio.

La literatura médica refiere que los casos de Ectopia Cordis completa presentan mayor mortalidad debido a la exposición del corazón al líquido amniótico, lo que conlleva a inflamación e hipertrofia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Moore KL, Persaud TVN. The developing human – Clinically oriented embryology. 8th edition. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2008.
  - a. Organogenetic Period: fourth to eighth weeks; p. 78-88
  - b. Digestive System: Midgut, p. 266-75.
2. Digestive System: Midgut. En: Sadler TW. Langman's medical embryology with clinical orientation. 9th ed. Lippincott Williams & Wilkins; 2003. p. 304-13.
3. Paladini D, Volpe P. Ultrasound of congenital fetal anomalies - differential diagnosis and prognostic indicators. Londres: Informa Healthcare; 2007.
  - a. Anatomic survey of the fetus and its relationship to gestational age. p. 1-10.
  - b. Anomalies of the gastrointestinal tract and abdominal wall. p. 207-29.
4. Gilbert-Barness E, Debich-Spicer D. Embryo and fetal pathology – Color atlas with ultrasound correlation. Nueva York: Cambridge University Press; 2004. p. 496-97.
5. Gaines BA, Holcomb III GW, Neblet III WW. Gastrosquisis y Onfalocele. En: Ashcraft KW, Murphy JP, Sharp RJ, Sigalet DL, Snyder CL, editores. Cirugía Pediátrica. 3ra ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana; 2002. p. 673-83.
6. Other fetal anomalies. En: Chudleigh T, Thilaganathan B, editors. Obstetric ultrasound-how, why and when. 3<sup>ra</sup> ed. Londres: Elsevier / Churchill Livingstone; 2004. p 165-6.





## ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS GASTROINTESTINALES

Ana Espinosa, Manuel Gallo

Muchas de las anomalías abdominales fetales pueden ser diagnosticadas en el embarazo a través de la ecografía, por lo que su detección es de absoluta importancia para el estudio de cromosomopatías, terapias intrauterinas, y para realizar el tratamiento oportuno al momento del nacimiento, logrando así una reducción de posibles secuelas y de la mortalidad.

El desarrollo del aparato digestivo comienza en la 4ª semana con un intestino anterior con un extremo ciego (porción cefálica) y un intestino posterior también con un extremo ciego (porción caudal) y el intestino medio conectado al saco vitelino.

Del intestino anterior derivarán el esófago, la tráquea y los esbozos pulmonares, el estómago y el duodeno (hasta la desembocadura del colédoco). La vesícula y el hígado se forman de divertículos que provienen del duodeno.

Del intestino medio derivan la porción distal del duodeno, yeyuno, íleon y colon ascendente y parte del transverso. Como el íleon adquiere mayor volumen que el abdomen se “hernia” y rota a través del segmento proximal del cordón en la 6ª semana (fig. 1) y retorna al abdomen y completa su rotación, alrededor de las 10-11

semanas donde la porción proximal del yeyuno es la primera en volver. A las 12 semanas se pone el límite máximo para considerar normal la herniación.

La peristalsis es bidireccional a partir del segundo trimestre y en el tercer trimestre se hace unidireccional<sup>(1)</sup>.

Del intestino posterior deriva el tercio distal del colon transverso hasta la porción superior del conducto anal.

El conducto alimentario va desde un estado macizo hasta la recanalización completa pasando por un período de vacuolización. Es en este período que las vacuolas pueden no fusionarse correctamente y originar las estenosis, atresias o quistes intestinales<sup>(2)</sup>.

El meconio se hace presente desde el tercer mes y aumenta su refringencia a medida que aumenta la edad gestacional (EG).

La pared abdominal se forma a partir de los pliegues laterales y en simultáneo la unión del saco vitelino y el intestino medio originan el pedículo vitelino y la fusión con el saco vitelino del mismo da a lugar al cordón umbilical. Los músculos de la pared abdominal se fusionan a las 7 semanas para completar su conformación a la 8ª semana.



Figura 1: Herniación fisiológica 10ª semana (flecha).

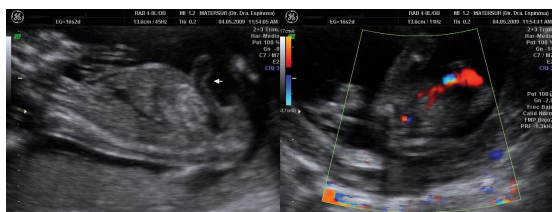


Figura 2. Ingreso del cordón. El Doppler color muestra las dos arterias umbilicales en pared abdominal íntegra.

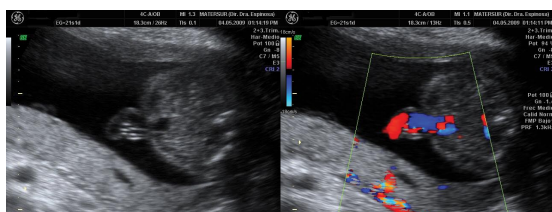


Figura 3. Inserción del cordón en pared abdominal íntegra. Con Doppler color se complementa.

Suele presentarse en forma aislada, y esporádicamente, lo que apunta a un componente ambiental en la etiología.

Alrededor de un 11,7%<sup>(9)</sup> presentan malformaciones asociadas inherentes a las patologías intestinales (atresias, ano imperforado, duplicación intestinal, etc.) y/o extra abdominales como cromosomopatías (Trisomía 13, aneuploidías), urogenitales, anencefalia, escoliosis, artrogriposis, labio leporino con o sin fisura palatina, cardíacas (septales, grandes vasos, etc.).

## ULTRASONIDO EN EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO

El diagnóstico es relativamente simple y se puede observar desde las 12 semanas protruyendo las asas en el líquido amniótico hacia la derecha del cordón, en forma compacta. Conforme avanza el embarazo, se logran visualizar la peristalsis de las mismas.

Hasta hace poco tiempo había un consenso del poco valor del seguimiento prenatal y del momento y vía del nacimiento, debido a que se le atribuía al líquido amniótico como causante de los trastornos de la última parte de la gestación (como las asas dilatadas, paredes engrosadas, etc.) y a que la mortalidad no cambia<sup>(9)</sup>.

La morbimortalidad de la gastrosquisis está fuertemente asociada a la prematurez, bajo peso, restricción de crecimiento intrauterino, malformaciones congénitas asociadas y además a las consecuencias del tratamiento quirúrgico como el tiempo de ayuno, y a la necesidad de asistencia ventilatoria.

En los últimos años se observó, a través de investigaciones en animales<sup>(10)</sup> y observacionales, que los daños intestinales eran causados mayormente por el sufrimiento vas-

## PARED ABDOMINAL

Es muy importante que durante el examen ecográfico en gestaciones mayores de 12 semanas se documente la pared abdominal demostrando su integridad. (Figs. 2 y 3)

## Gastrosquisis

Es un defecto paraumbilical de todos los planos de la pared abdominal, generalmente ubicado hacia la derecha, aunque puede existir hacia el lado izquierdo (Figs. 4 y 5).

La gastrosquisis es una afección cuya prevalencia se ha multiplicado en forma alarmante a nivel mundial en las últimas décadas. Los reportes reflejan cifras que van desde menos

de un caso cada 10 mil nacidos vivos en los '70, hasta más de 4,6 cada 10.000 en la actualidad<sup>(3,4,5)</sup>.

La teoría de su patogenia es desconocida pero la más aceptada es la interrupción vascular de la arteria onfalomesentérica en la embriogénesis. Puede estar dada por múltiples agentes teratógenos como el alcohol, tabaco, cocaína, acetaminofen, etc. aunque no son concluyentes.

Pero el rasgo epidemiológico más contundente es la baja edad materna 6,7 y actualmente se incorpora su asociación con bajo índice de masa corporal (BMI) preconcepcional menor a 17. En mujeres de 15 años y BMI de 17 el OR fue de 7 (IC95%: 4,2, 11,5)<sup>(7)</sup>.

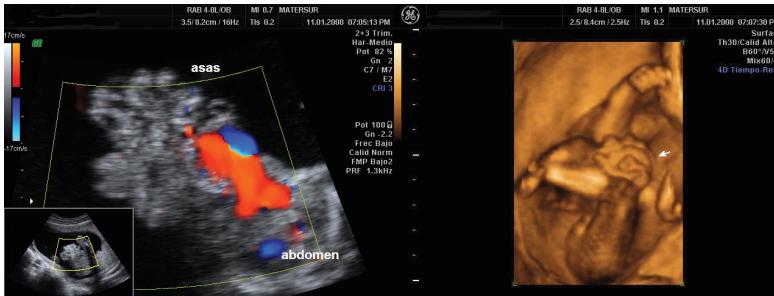


Figura 4. Gastrosquisis hacia la derecha del cordón. Imagen 4D.



Figura 5. Presentación inusual de gastrosquisis ubicada hacia la izquierda del cordón.



Figura 6. Recién nacido al término con asas dilatadas, con edema, peel. Nótese el color de las mismas.



Figura 7. Asa centinela. 9 mm.

cular provocado por el orificio, ya que el intestino en el último trimestre aumenta su peristaltismo y su contenido comportándose entonces como una hernia atascada (Fig. 6). Debido a este cambio de apreciación surge un nuevo concepto de seguimiento y tratamiento intentando el cierre primario precoz en el momento del nacimiento.

Cercano al comienzo del tercer trimestre se distingue un asa centinela con mayor dilatación y la cual será utilizada para el seguimiento (Fig. 7). A partir de las 30 semanas se mide su diámetro semanalmente y se toma como punto de corte los 20 mm. Si este marcador está presente y la EG supera las 34 semanas se indica la finalización del embarazo preferentemente por cesárea (Fig. 8). Si la dilatación supera los 20 mm antes de las 34 semanas, y no aparecen otros motivos de interrupción del embarazo (como restricción de crecimiento intrauterino con o sin oligoamnios severo, estudio Doppler patológico, etc.), se hace un seguimiento más estricto de la vigilancia fetal y se programa la cesárea para las 34 semanas.

El Doppler en el defecto está en fase de estudio y quien lo preconiza es el Dr. Sosa Olavarría y cols. Observan un índice flujométrico veno/arterial de vasos mesentéricos, que mide la fracción porcentual de la velocidad de la vena mesentérica en relación con la velocidad sistólica de la arteria respectiva. ( $\text{Velocidad Venosa/Velocidad Arterial} \times 100 = \text{IVA}$ ). La media en fetos normales es de  $26\% \pm 6$  (2DE) vs. menores a 20% en fetos con esta afectación (Comunicación).

Con este protocolo de seguimiento<sup>(11,12)</sup> se han realizado 10 procedimientos de cierre primario precoz en el momento del nacimiento programado por cesárea con una técnica de reparación con el soporte placentario llamada Símil-EXIT con una





Figura 8. Asa centinela días previos al nacimiento. Aspecto de la gastroquisis por 4D.



Figura 9. Gran dilatación del intestino intra y extra abdominal. (Flechas finas rodean el abdomen). Gestación con MIU.



Figura 12. Asa intestinal dilatada intraabdominal en 29 semanas.



Figura 10. Obsérvese el aspecto del intestino (color, dimensiones, etc.) vs. la foto 6 con este protocolo de manejo.



Figura 13. Edema de la pared de las asas (entre flechas).

Figura 11. Dilatación de asas intraabdominales en gestación de 25 semanas.



sobrevida del 100% y ventilación mecánica en 2 RN durante 24 hs. Además dos fetos tuvieron muerte intrauterina (MIU) a las 33 semanas uno con sospecha de atresia (Fig. 10) y el otro sin otra causa aparente. También se realizó con analgesia al RN a través de la madre en un caso con resultado similar utilizando el cierre primario precoz luego del seguimiento propuesto (Fig. 11).

Las complicaciones o signos de mal pronóstico son dilatación intestinal mayor de 25 mm factor pronóstico de MIU de mayor peso<sup>(13)</sup>, dilatación intraabdominal (Figs. 11 y 12), edema de la pared del asa (aumento del grosor) (Fig. 13), quistes intestinales (Fig. 14), edema del mesenterio (Fig. 15).

## ONFALOCELE

Es un defecto de la pared abdominal anterior en donde el contenido abdominal hace protrusión a través de la base del cordón. Su incidencia es de 2,18/10.000.<sup>(14)</sup>

Su origen se dirime entre una persistencia del pedículo vitelino con ausencia del retorno intestinal y un defecto en el crecimiento de los pliegues laterales (esto explica fundamentalmente cuando se encuentra el hígado solamente).

Las malformaciones asociadas pueden llegar hasta en el 74%<sup>(14)</sup> y ser parte en un síndrome reconocido en un 45%. Las cromosomopatías se encuentran presentes en el 29%, siendo las más frecuentes las trisomías 18, 13 y 21. Otros síndromes no cromosómicos con que tiene alta asociación son: Beckwith-Wiedemann la pentalogía de Cantrell, Meckel-Gruber, Marshall-Smith, etc. Si el contenido es intestinal solamente, o se asocia a oligoamnios o polihipodramnios aumenta la posibilidad de malformaciones asociadas. Las más frecuentes son las cardíacas en un

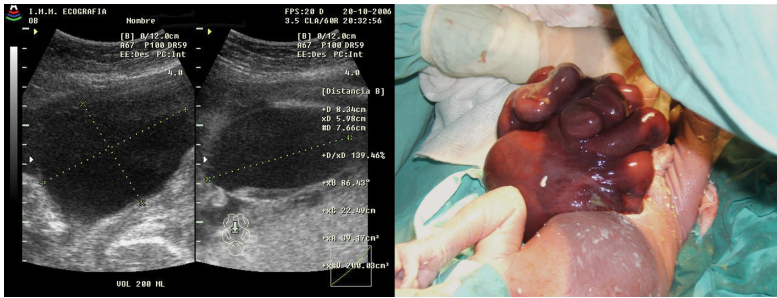


Figura 14. Quiste intestinal en gastrosquisis US y RN.

50%, las gastrointestinales (hernia diafrágica, atresias, duplicación, ascitis, etc.) siguiendo las del SNC, genitourinario (GU), esqueléticas (Fig. 16), etc. La lista es extensa por lo que se recomienda ante la presencia de onfalocele un examen exhaustivo de la anatomía fetal en búsqueda de malformaciones asociadas y un examen del cariotipo.

#### Ecografía en el diagnóstico y manejo perinatal.

Se puede realizar una vez transcurridas la 12ª semana a excepción si el contenido es el hígado. Se observa una masa en el sitio de inserción del cordón rodeada de membrana y ascitis y en el vértice de la misma verificar la inserción del cordón que puede ser facilitada por Doppler color (Figs. 17, 18 y 19). Es un marcador mayor de cromosomopatías.

El pronóstico dependerá de la presencia de cromosomopatía, malformaciones asociadas, etc.

El manejo perinatal además de una adecuada ecografía morfológica, ecocardiografía y cariotipo, será orientado a un nacimiento programado en un centro de alta complejidad para un adecuado tratamiento con equipo multidisciplinario y elegir la mejor vía de nacimiento. Para realizar el tratamiento quirúrgico del mismo, debe tenerse en cuenta que, muchas veces cuando no se logra el cierre primario, es un proceso largo



Figura 16. Onfalocele en semana 14 con hydrops, artrogriposis.

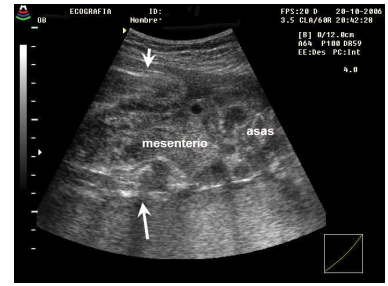


Figura 15. Edema del mesenterio y de las asas intestinales.

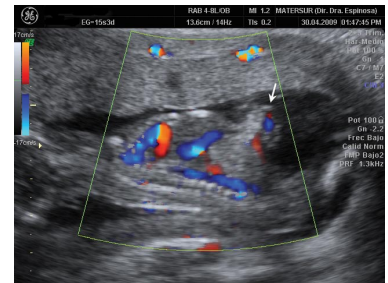


Figura 17. Pequeño onfalocele en embarazo de 15 semanas (flecha). Obsérvese la vena por encima y las arterias umbilicales por debajo.

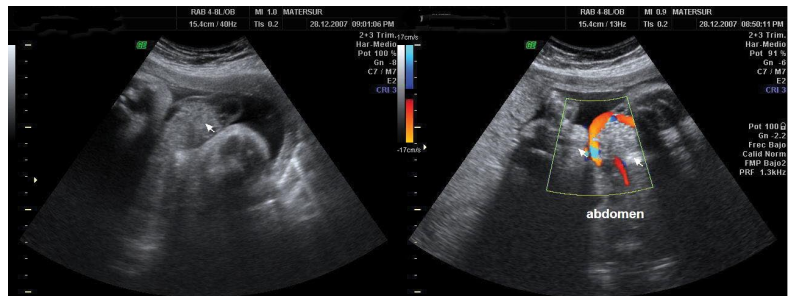


Figura 18. Onfalocele (flecha) y Doppler color.



Figura 19. Onfalocele (rodeado de flechas)



Figura 20. RN con silo en tratamiento por onfalocele gigante.



Figura 21. Atresia de esófago, tipos. De la Universidad de Minnesota.

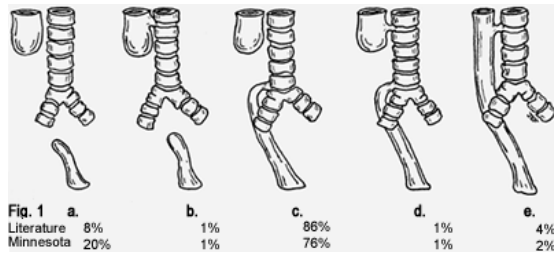
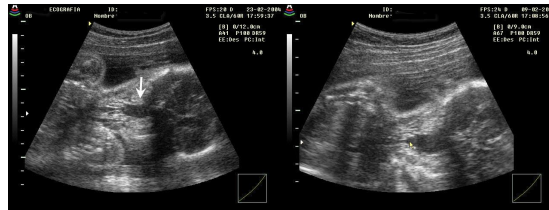


Figura 22. Atresia de esófago sin fístula. Presentaba malformaciones asociadas y tuvo MIU. (Flechas muestran la hipofaringe con acúmulo de líquido. Esófago visible por debajo)



y complejo y será fundamental una interacción entre cirujano y neonatólogo con soporte de enfermería especializada (Fig. 20).

## ESÓFAGO

El esófago normal se puede visualizar la porción torácica a partir del segundo trimestre como un par de líneas ecorrefringentes en un corte sagital.

La patología más frecuente que puede presentar es la atresia con una incidencia de aproximada de 2,86<sup>(15)</sup> a 3,53/10.000<sup>(16)</sup>. Existe una alta asociación en madres menores de 20 años<sup>(15)</sup>. Hay 5 subtipos (Fig. 21) siendo la más frecuente la tipo C que se acompaña de la fístula distal en alrededor de un 90%<sup>(1,17)</sup>. En el 10% de los fetos se encuentran cromosomopatías, siendo las más frecuentes la 21 seguida de la 18.

Las malformaciones asociadas varían según desde un 23% a un 70%<sup>(1)</sup>. Las cardíacas son las más frecuentes (defectos del septo, dextrocardia, etc.) y las atresias anorrectales. También se pueden observar GU y esqueléticas. Puede estar dentro de un síndrome de VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anorrectal,

malformaciones cardíacas, atresia de esófago, anomalías renales y de los miembros)

## ECOGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO Y MANEJO PERINATAL

La atresia sin fístula es la más simple de sospechar y se observa ausencia de la silueta gástrica y polihidramnios en el segundo trimestre avanzado debido a la deglución fetal que es mayor a esa altura. En estos casos podemos observar a nivel cervical un acúmulo de líquido en la hipofaringe y su persistencia en el tiempo (Fig. 22). Si aplicamos el Doppler color también se puede visualizar el reflujo por la boca y fosas nasales en el líquido amniótico.

El estómago igualmente puede ser visualizado en forma colapsada o como una pequeña burbuja por el contenido del mismo.

Cuando existe fístula el diagnóstico debe sospecharse la presencia de polihidramnios y malformaciones asociadas, ya que el estómago puede tener un aspecto normal en un 40% de las veces.

Estaría indicado sugerir cariotipo y realizar ecocardiografía. La supervivencia depende de las malformaciones

asociadas y el pronóstico está dado por la prematurez y el bajo peso (40% en los casos aislados). Cuando el defecto es aislado, la supervivencia está entre un 64% a un 95% y si está asociado, es baja desde 17 a un 50%. Estos datos son muy importantes a la hora de asesorar a los padres.

## ESTÓMAGO

Es una estructura ecolúcida que puede identificarse desde las 9 semanas y a partir de las 12 semanas siempre debe ser visible (Fig. 23).



Figura 23. Estómago a las 12 semanas.

En algunas condiciones puede no ser visible o ser más pequeño y sin asociarse a una atresia de esófago y son las siguientes:

- En embarazo normal y por ello se debe reiterar el estudio en otro momento (mínimo 30-40 minutos) y si persiste su ausencia se citará en otro día.
- En oligoamnios tanto por falta de producción por malformaciones urinarias o en fetos con RCIU o en ruptura prematura de membranas (Figs. 24 y 25)
- Hernia diafragmática.
- Hydrops, infecciones, alteraciones del SNC o del neurodesarrollo que al feto le impida deglutir correctamente.
- Fisura palatina.
- Masa torácica o derrames pleurales.
- Situs inversus.

También podemos hallar contenido ecogénico en su interior sobre todo si hubo sangrado por amniocentesis, o desprendimientos, etc. y presentarse como un pseudotumor (Fig. 26)

El aumento de su tamaño lo pueden provocar las atresias de duodeno y yeyunal proximal.

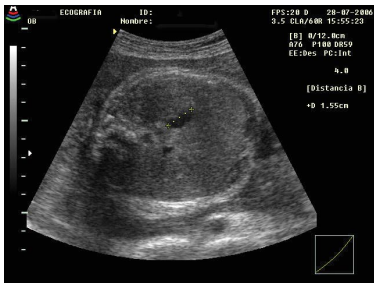


Figura 24. Estómago pequeño en feto con RCIU a las 34 semanas, oligoamnios y Doppler alterado.



Figura 25. Estómago colapsado en oligoamnios por RPM en embarazo de 20 semanas.



Figura 26. Pseudotumor gástrico en feto de 20 semanas. Este embarazo presentó sangrado en el primer trimestre.

## ATRESIAS INTESTINALES

### Duodeno

La atresia de duodeno es una de las causas más frecuentes de obstrucción intestinal. Su incidencia varía desde 1/10.000<sup>(18,19)</sup> a 1/7500<sup>(20)</sup>. Representa el 18% de las malformaciones gastrointestinales<sup>(19)</sup>. Su presencia se debe a la canalización defectuosa (vacuolización) que se produce al final de la embriogénesis. Hay varios subtipos de acuerdo al grado de defecto.

Es un **marcador mayor** de cromosopatías. Un 65% de estos fetos presentan cariotipo alterado o malformación asociada. Un tercio de ellos presentan trisomía 21<sup>(21)</sup>. Las malformaciones asociadas más comunes son las cardíacas (20 a 30%), las GI y entre ellas la atresia de esófago, malrotación, otras atresias en otros trayectos y vertebrales.

### Ecografía en el diagnóstico y manejo

El hallazgo típico es la imagen de "doble burbuja" conformada por el estómago y el duodeno proximal dilatados (Figs. 27 y 28). Es muy importante mostrar la conexión entre ambos a los fines de descartar quistes abdominales (Fig. 29). El duodeno se encuentra a la derecha de la línea media. Se puede asociar el

polihidramnios hasta en un 50% de los fetos afectados. Se visualiza desde el segundo trimestre, mejorando su detección alrededor de las 28 semanas. La tasa de detección es del 50%<sup>(19)</sup>.

Otras patologías que muestran este signo son: estenosis duodenal, páncreas anular y duplicación intestinal.

La presencia de estómago normal con polihidramnios no descarta la ausencia de atresia duodenal ya que el feto puede presentar vómitos.

Su gravedad dependerá de las malformaciones asociadas.

Se solicitará cariotipo y ecocardiografía. La mortalidad dependerá de la prematuridad (casi el 50%) y de las malformaciones asociadas. La mortalidad es del 4% en el período neonatal y a largo plazo la supervivencia es del 86%<sup>(22)</sup>.



Figura 27. Imagen típica de doble burbuja en atresia duodenal. Polihidramnios.

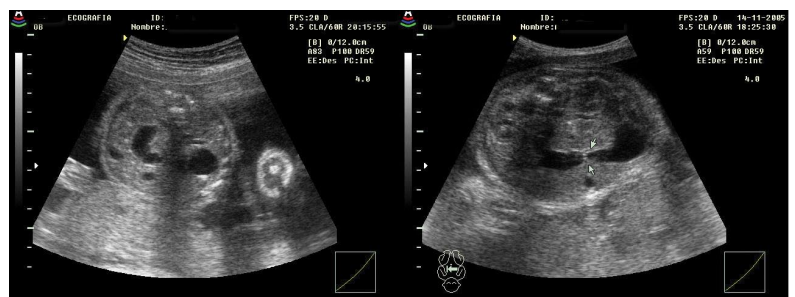


Figura 29. Cambiando la orientación del transductor se halla la conexión entre estómago y duodeno. Feto con trisomía 21. Gestación que cursó sin polihidramnios.



Figura 28. Otra forma de presentación de la atresia de duodeno. Feto con trisomía 21.

### ATRESIA YEYUNAL E ILEAL

Es la segunda causa de obstrucción intestinal representando el 46% de las atresias<sup>(22)</sup>. Su incidencia varía de 0,6 a 1/10.000<sup>(18,19)</sup>. Pareciera que la teoría de la interrupción vascular en la embriogénesis es una de las más aceptadas en los casos aislados y en los casos que se asocia a otras malformaciones sería la falta de vacuolización.

En algunos segmentos distales de la atresia se ha encontrado lanugo lo que podría explicar que este fenómeno puede ocurrir luego de las 24 semanas.

Las malformaciones asociadas son alrededor del 7%<sup>(20)</sup> y las más frecuentes son vólvulos, gastrosquisis e íleo meconial.

Los segmentos se afectan de la siguiente forma: el yeyunal: 50%, ileal: 43% y ambos segmentos: 7%.

La atresia yeyunal es múltiple en muchas ocasiones, además el yeyuno tiene una capacidad de distenderse mayor que el íleon por lo que este último al llegar a un diámetro moderado de distensión tiene muchas posibilidades de perforarse.

Una de las patologías que más se asocia es la fibrosis quística, aumentando esta posibilidad si el asa está distendida con contenido refringente.

### ECOGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO Y MANEJO PERINATAL

Los hallazgos ecográficos serán de acuerdo a la altura de la obstrucción. El intestino delgado en su diámetro interno no debe medir más de 6 mm<sup>(23)</sup>. Un diámetro mayor a este aumenta la sospecha de obstrucción (Fig. 30).

Esta dilatación, si está ubicada en la línea media, con aumento de la peristalsis (fig. 31), calcificaciones, ascitis y polihidramnios puede marcar una perforación.

La tasa de detección antenatal es del 40%<sup>(19)</sup>.

La prematurez y las malformaciones asociadas marcarán el pronóstico. La prematurez y el bajo peso son más frecuentes en las atresias yeyunales más altas.

La mortalidad en el periodo neonatal es de 0,8% y la sobrevida a largo plazo es del 84%<sup>(22)</sup>.



Figura 30. Atresia de válvula ileocecal.



Figura 31. Cambio de la imagen anterior graficando el aumento de la peristalsis.

### ILEO MECONIAL

Esta condición se da en fetos afectados por fibrosis quística y se caracteriza por el íleo dilatado con meconio en su interior y el colon de diámetro muy pequeño.

### PERITONITIS MECONIAL

Es una afección muy rara. Su incidencia es de 1:20.000 a 1:40.000. Junto con el íleo meconial y el síndrome del tapón meconial se encuentra dentro de los desórdenes relacionados al meconio o enfermedad meconial.

La obstrucción es la principal causa (53%) y es secundaria a atresia intestinal en el 66% y 34% por íleo meconial provocado por fibrosis quística. Entre las causas no obstructivas tenemos al divertículo de Meckel, apendicitis fetal, iatrogenia por punción directa, aganglionsis, infecciones y cromosopatías como el SD.

En 69 pacientes se realizó un estudio retrospectivo donde no se encontró en el 50% de los casos la causa primaria de la perforación. Los hallazgos patológicos en combinación con estudios experimentales sugieren una insuficiencia vascular transitoria<sup>(24)</sup>.

El sitio de perforación se encuentra en el 64% de los pacientes, el más común es el íleon 41% seguido del yeyuno (40%)

Hay tres subtipos: la fibroadhesiva (45%) con cambios plásticos y aglutinación intestinal, la quística (35%) cuando la reacción fibroplástica no es intensa y permanece la salida de meconio y la generalizada (20%) es difusa y ocurre justo antes o durante el nacimiento<sup>(25)</sup>.

El hallazgo ecográfico dependerá del momento que se produce y de la extensión de la lesión. El 86% presentan las calcificaciones y se pueden observar desde las 18 semanas.

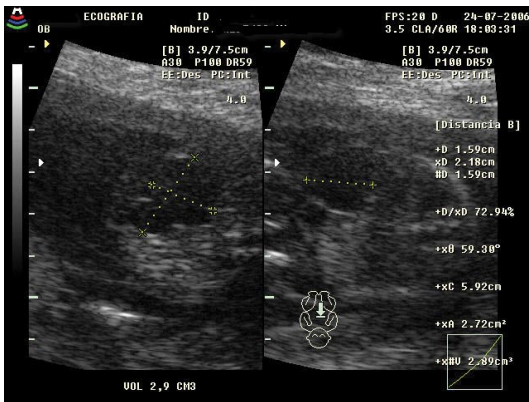


Figura 32. Imagen ecolúcida de gran volumen en abdomen fetal a las 18 semanas.



Figura 33. Calcificaciones en el mismo examen anterior (flechas). El feto evolucionó favorablemente.

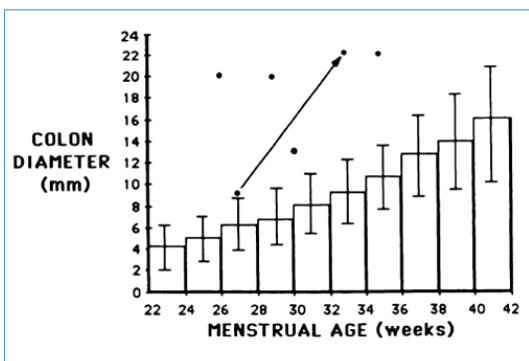


Figura 34. Diámetro del colon de 5 fetos (puntos) con atresia anorrectal vs. los diámetros obtenidos de 120 fetos normales +/- 2DE. Un feto tuvo una dilatación brusca de las 27 a 33 semanas (flecha) (Tomado de Harris et al.)<sup>26</sup>



Figura 35. Megavejiga con contenido meconial (ecorrefringente) producido por cloaca persistente (atresia anorrectal y fístula urinaria).

Se pueden hallar imágenes ecolúcidas (Figs. 32 y 33) y ascitis de acuerdo al subtipo.

El pronóstico dependerá del subtipo que se presente, si es simple y ocurre en momentos precoces de la gestación, el cuadro es muy bueno y no requerirá cirugía neonatal, solo seguimiento ecográfico hasta visualizar la resolución. En cambio si hay ascitis y la peritonitis se desarrolla cercana al nacimiento la probabilidad que se opere es del 50%. La supervivencia dependerá de la extensión de la lesión y la necesidad de nutrición parenteral prolongada.

## ATRESIA COLÓNICA

Su incidencia varía de 1,5<sup>(19)</sup> a 4,4/10.000<sup>(18)</sup>, siendo la más frecuente la atresia anal. Corresponde al 7,6% de las atresias en algunas se-

ries hasta el 73% en el ECLAMC<sup>(18)</sup>.

El límite del diámetro superior del colon va desde 7 mm hasta 18 mm<sup>(26)</sup> (Fig. 34). Hay autores que ponen como límite máximo 23 mm<sup>(23)</sup>. La sospecha aumenta si en la pelvis hallamos un asa dilatada con forma de U o de V<sup>(26)</sup>.

La tasa de detección por ecografía es del 29%<sup>(19)</sup>. Es un diagnóstico muy difícil si es única malformación. Puede hallarse en regresión caudal, mielomeningocele, agenesia renal, VACTERL.

La atresia anorrectal puede coexistir con fístulas al tracto urinario producida por la desviación del tabique uorrectal en el período de embriogénesis. Se puede observar ecorrefringencias en la vejiga (Figs. 35 y 36) o en el intestino con calcificaciones.



Figura 36. Cloaca persistente. RN del estudio ecográfico anterior.

## Quistes abdominales

Tenemos los quistes de duplicación intestinal (sin comunicación con la luz del intestino) y se observan como una cavidad ecolúcida y los quistes mesentéricos que son indistinguibles de los anteriores y de los quistes de ovario. Pueden presentar hemorragia dando un aspecto más sólido.



1. Callen P. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology, 4<sup>th</sup> edition. 2000 W. B. Saunders Company. Trad. Ed. Medica Panamericana.
2. Langman J. Embriología médica. 4<sup>a</sup> edición. Buenos Aires. Editorial Médica panamericana. 1981.
3. Saada J, Oury JF, Vuillard E, Guibourdenche J, De Lagausie P, Sterkers G, Bruner JP, Luton D. Gastroschisis. *Clin Obstet Gynecol*. 2005; 48 (4): 964-972.
4. Eggink BH, Richardson CJ, Malloy MH, Angel CA. Outcome of gastroschisis: a 20-year case review of infants with gastroschisis born in Galveston, Texas. *J Pediatr Surg*. 2006; 41(6):1103-8.
5. Drewett M, Michailidis G, Burge D. The perinatal management of gastroschisis. *Early Human Development* (2006) 82, 305—312
6. Forrester M, Merz R. Epidemiology of abdominal wall defects, Hawaii, 1986-1997. *Teratology* 1999; 60:117-123.
7. Kazaura MR, Lie RT, Irgens LM, Driksen A, Kapstad M, Egeaens J, Bjerkedal T. Increasing risk of gastroschisis in Norway: an age-period-cohort analysis. *Am J Epidemiol*. 2004; 159(4):358-63.
8. Siega-Riz AM, Herring AH, Olshan AF, Smith J, Moore C; National Birth Defects Prevention Study. The joint effects of maternal prepregnancy body mass index and age on the risk of gastroschisis. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2009 Jan; 23(1):51-7.
9. Abdel-Latif ME, Bolisetty S, Abeywardana S, Lui K; Australian and New Zealand Neonatal Network. Mode of delivery and neonatal survival of infants with gastroschisis in Australia and New Zealand. *J Pediatr Surg*. 2008 Sep; 43(9):1685-90.
10. Muñoz ME, Albert A, Juliá V, Sancho MA, Grande C, Martínez A, Morales L. Morphologic study of the intestine in an experimental model of amnioinfusion in fetal rabbits with gastroschisis. *Cir Pediatr*. 2002 Oct; 15(4):148-51.
11. Svetliza J, Palermo M; Espinosa A M; Gallo M, Calahorra M; Dra. Guzmán E. Procedimiento EXIT-Like para el manejo de la Gastrosquisis. *Revista Iberoamericana de Medicina Fetal y Perinatal*. Vol. 1. N° 1. Enero. 2007. Editorial Ascune. ISSN: 1850-4914
12. Svetliza J, Espinosa A, Palermo M, Gallo M, Deguer C. "Abordaje simil EXIT para Gastrosquisis". Editor Giulio Bevilacqua. Editorial Medimond Septiembre de 2007. (Florencia, Italia). 8th World Congress of Perinatal Medicine p 287-90.
13. Heinig J, Müller V, Schmitz R, Lohse K, Klockenbusch W, Steinhard J. Sonographic assessment of the extra-abdominal fetal small bowel in gastroschisis: a retrospective longitudinal study in relation to prenatal complications. *Prenat Diagn*. 2008 Feb; 28(2):109-14
14. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Risk factors in congenital abdominal wall defects (omphalocele and gastroschisis): a study in a series of 265,858 consecutive births. *Ann Genet*. 2001 Oct-Dec; 44(4):201-8.
15. Depaepe A, Dolk H, Lechat MF. The epidemiology of tracheo-oesophageal fistula and oesophageal atresia in Europe. EUROCAT Working Group. *Arch Dis Child*. 1993 Jun; 68(6):743-8.
16. Hübner ME, Nazer J, Cifuentes L. Esophageal atresia and associated malformations. *Rev Med Chil*. 1999 Jun; 127(6):655-9.
17. Rumack C, Wilson S, William Charboneau J. *Diagnostic Ultrasound*. Mosby-Year Book. St. Louis, Missouri. 1999
18. Castilla E, Orioli I. ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. *Community Genet*. 7:76-94. 2004.
19. Haeusler MC, Berghold A, Stoll C, Barisic I, Clementi M; EUROSCAN Study Group. Prenatal ultrasonographic detection of gastrointestinal obstruction: results from 18 European congenital anomaly registries. *Prenat Diagn*. 2002 Jul; 22(7):616-23.
20. Gourevitch A. Duodenal atresia in the newborn. *Ann R Coll Surg Engl*. 1971 Mar; 48(3):141-58.
21. Kocakoç E, Kiris A, Kazez A. Duodenal atresia: prenatal ultrasonic evidence. *Tani Girisim Radyol*. 2003 Mar; 9(1):111-2.
22. Dalla Vecchia LK, Grosfeld JL, West KW, Rescorla FJ, Scherer LR, Engum SA. Intestinal atresia and stenosis: a 25-year experience with 277 cases. *Arch Surg*. 1998 May; 133(5):490-6; discussion 496-7.
23. Parulekar SG. Sonography of normal fetal bowel. *J Ultrasound Med*. 1991 Apr; 10(4):211-20.
24. Tibboel D, Gaillard JL, Molenaar JC. The importance of mesenteric vascular insufficiency in meconium peritonitis. *Hum Pathol*. 1986 Apr; 17(4):411-6.
25. Hsu CH, Jen LW, Huang FY, Chen MR, Kao HA, Ho WY, Yeh ML, Chang PY. Clinical observation of meconium peritonitis. *Zhonghua Min Guo Xiao Er Ke Yi Xue Hui Za Zhi*. 1990 Jul-Aug; 31(4):214-20.
26. Harris RD, Nyberg DA, Mack LA, Weinberger E. Anorectal atresia: prenatal sonographic diagnosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1987 Aug; 149(2):395-400.





## ECOGRAFÍA EN LAS ANOMALÍAS DEL SISTEMA GENITO-URINARIO

Hugo Jaime Ingar Pinedo

### INTRODUCCIÓN

En condiciones de normalidad los riñones se observan desde las 14 semanas por vía transabdominal y desde los 12 semanas por la vía transvaginal. En el segundo trimestre la cápsula renal se hace más ecogénica haciendo a los riñones más evidentes, y en el tercer trimestre es posible reconocer inclusive las pirámides renales. En fetos normales la relación circunferencia renal/circunferencia abdominal es constante: 0.28 – 0.30, desde el segundo trimestre, lo que ayuda en el diagnóstico de anomalías.

La glándula suprarrenal aparece como una estructura encima del polo superior renal como una imagen hipoeoica con medula ecoica. Los uréteres usualmente no se observan y la vejiga urinaria se objetiva desde las 10 semanas de gestación.

Las malformaciones del tracto urinario son fácilmente distinguibles porque:

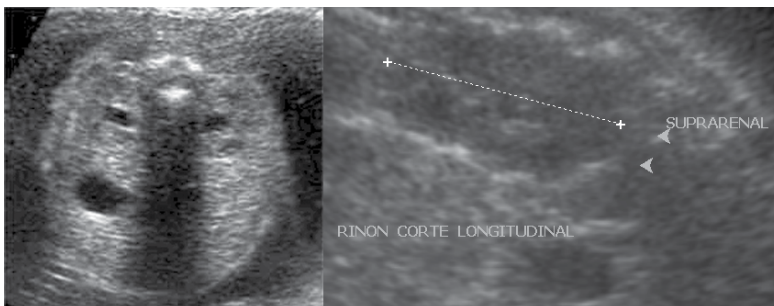
- Cursan con oligohidramnios sobre todo a partir del inicio del segundo trimestre.
- Se observa dilatación del tracto urinario.
- Presencia de quiste(s) renal(es).
- Cambio en el tamaño, forma o ecogenicidad del riñón fetal.
- Ausencia de vejiga urinaria fetal.
- Asociación con otras malformaciones.

Las anomalías genitourinarias son detectadas antenatalmente en 0.6 al 1.0% de las ecografías fetales y el riesgo de recurrencia de estas anomalías es del orden del 8–10%.

De manera didáctica se reconoce por ecografía tres grupos de patologías del tracto urinario:

- Agenesia renal: unilateral o bilateral.
- Disgenesia renal: riñón multiquístico, poliquistosis renal infantil, poliquistosis renal del adulto, e hidronefrosis congénita.
- Obstrucción vesical externa: válvulas uretrales posteriores, agenesia y estenosis uretral, mega uréter y persistencia de la cloaca.

Imágenes renales normales corte transversal y corte longitudinal.



## AGENESIA RENAL

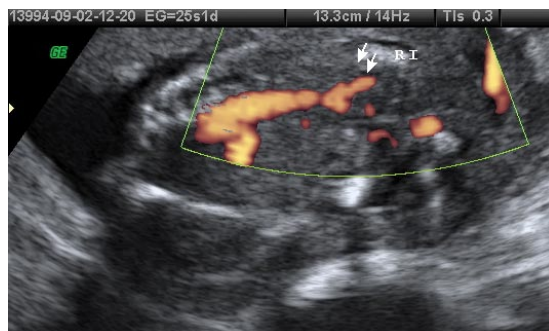
Es la ausencia completa de riñón sin ningún tejido rudimentario identificable.

Puede ser lateral (izquierda o derecha) con una frecuencia de 1:1000 o bilateral con frecuencia de 0.3:1000; la *agenesia renal congénita unilateral*, se caracteriza por **no presentar sintomatología**; mientras que la *agenesia renal congénita bilateral* es incompatible con la vida.

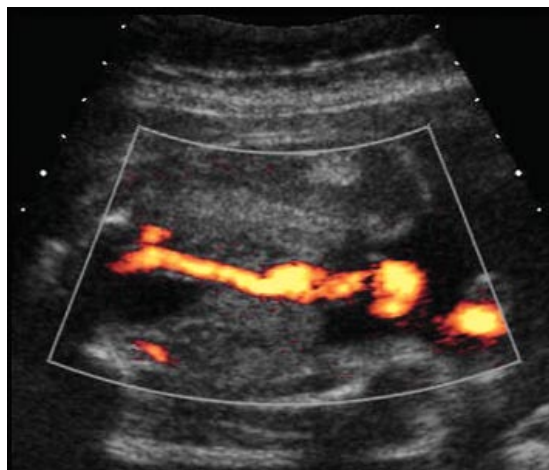
Entre las anomalías asociadas se encuentran las del aparato genitourinario en un 40%, esqueleto en un 30%, cardiovascular y digestivo en un 15% cada uno, y sistema nervioso central y respiratorio en un 10%. De las malformaciones urogenitales hay que destacar la agenesia de uréter en más del 50% y atresia en el 25% del lado del riñón ausente, ausencia homolateral del trigono vesical en el 25%, malformaciones de los órganos sexuales femeninos en el 66% (y entre ellas la atresia o agenesia vaginal -Síndrome de Mayer-Rokitansky-), anorquia, la agenesia del conducto deferente y los quistes de la vesícula seminal, etcétera. Patogénesis: el fallo de formación del metanefros puede atribuirse a un defecto de la yema ureteral para entrar en contacto con el blastema metanefrico (de ahí la asociación de agenesia renal con anomalías del seno urogenital).

Cuando, además, existen malformaciones de otras estructuras mesenquimatosas, se debe pensar en un defecto embrionario más primitivo, entre la tercera y sexta semanas de vida fetal. Frecuencia 1/1.000 nacimientos. Más frecuente en el lado izquierdo, con predominio en el sexo masculino. En general no hay tendencia familiar, pero se han descrito casos en hermanos. Existe una mayor prevalencia de anomalías urogenitales relacionadas en los familiares de primer grado, por lo que estaría recomendada la realización de una ecografía renal.

Doppler demuestra ausencia de vasos renales.



Agenesia de riñón derecho y de la arteria renal ipsilateral.



El diagnóstico diferencial incluye restricción de crecimiento intrauterino severo fetal (RCIU) y ruptura prematura de membranas. La administración a la madre de furosemida 40mg puede incrementar la producción urinaria fetal y servir para confirmar o negar la presencia de riñones. Por otro lado el uso del Doppler color en búsqueda de las arterias renales ayuda a confirmar la presencia de los riñones.

## DISGENESIA RENAL

Las 4 entidades que pueden ser diagnosticadas por ecografía son:

- 1) Enfermedad poliquística renal autosómico recesivo (infantil) o **Potter tipo I**.
- 2) Enfermedad multiquística renal o **Potter tipo II**.

- 3) Enfermedad poliquística renal autosómica dominante (adulto) o **Potter tipo III**.
- 4) Displasia quística renal o **Potter tipo IV**.

## POTTER TIPO I

Es un trastorno del desarrollo embrionario en la ramificación del sistema tubular del riñón y de los conductos biliares del hígado. Se considera la enfermedad quística renal más frecuente en la edad pediátrica; la incidencia aproximada es de 1/6.000-1/55.000.

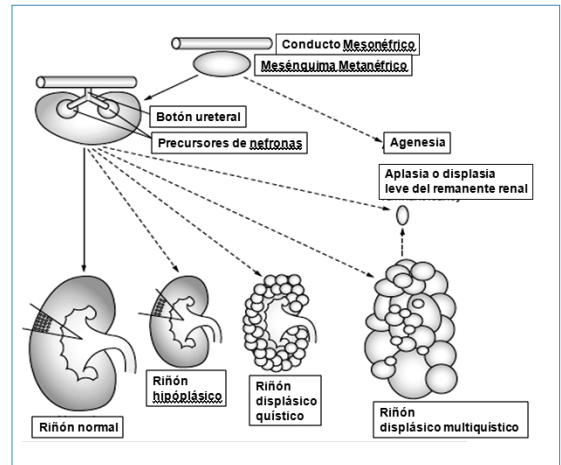
La vista ecográfica muestra riñones de gran volumen hiper ecogénicos con un patrón típico, fácil de reconocer. Esto es debido a la proliferación de microquistes (2mm) en el parénquima renal. La patología renal

siempre es simétrica y bilateral. No se reconoce vejiga urinaria y cursan con oligohidramnios severo.

Son detectados a partir de las 24 semanas pues el oligohidramnios es notorio, la ausencia de la vejiga y la presencia de riñones voluminosos con ecogenicidad aumentada.

Su carácter de enfermedad autosómica recesiva implica que los padres no están afectados, pero tienen un 25 % de posibilidades de transmitir la enfermedad. Se ha localizado un gen para esta enfermedad en el brazo corto del cromosoma 6 (región 6p21).

Génesis de la disgenesia renal Potter I.



Displasia renal bilateral cursa con oligohidramnios severo.



Encefalocele occipital de Meckel Grueber.



Poliquistosis renal con oligohidramnios.

En el 95% de casos de Síndrome de Meckel Gruber está presente la poliquistosis renal. Este síndrome cursa además con encefalocele occipital, polidactilia post axial y fisura palatina.

### POTTER TIPO II

Es una displasia renal ocasionada por una obstrucción completa de la pelvis o infundíbulo renal antes de la semana 10. Las lesiones quísticas

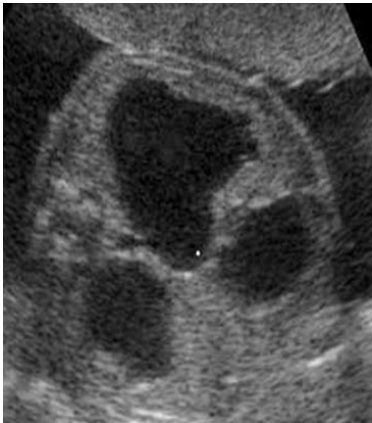
renales corresponden a dilataciones primarias de los túbulos colectores sin comunicación entre sí o la pelvis. Los fetos lo pueden presentar de manera unilateral o bilateral e incluso segmentario.

La incidencia se estima en 1/ 10,000 nacimientos.

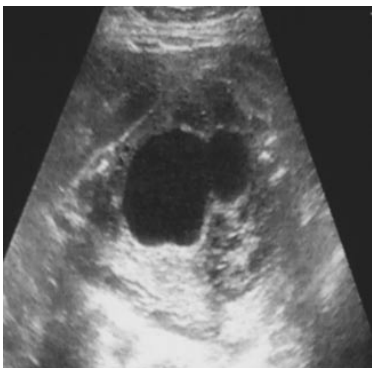
Como su presentación clínica es variada la ecografía renal en estos fetos también lo es. Se postula que su etiología puede deberse a una falla en el desarrollo de la blastema me-

sonéfrica que formará las nefronas y a una uropatía obstructiva temprana. Todo esto en relación a una cromosopatía o mutación genética.

El Potter tipo II A se caracteriza por diagnosticarse en la fase inicial del segundo trimestre y presentar riñones de tamaño normal o grandes con quistes renales; estos quistes no son comunicantes con la pelvis o parénquima renal. Cuando el daño es bilateral cursa con oligohidramnios, pero cuando es unilateral se puede asociar con polihidramnios. En cambio el Potter tipo II B se diagnostica en el tercer trimestre en donde el tamaño de los riñones son reducidos con algunos pocos quistes o microquistes.



Potter Tipo II A: quistes renales grandes.



Potter Tipo II: Disgenesia renal.

Finalmente el Potter tipo II puede asociarse con síndromes autosómicos recesivos (Meckel, Dandy - Walker, Saldino - Noonan, etc), con síndromes autosómicos dominantes (Síndrome de Apert) y cromosopatías como trisomías.

### POTTER TIPO III

Raramente es diagnosticado intraútero. Se caracteriza por la presencia de múltiples quistes en el parénquima renal derivados de los tubos colectores u otros segmentos tubulares de los nefrones. La ecografía renal de estos individuos es muy parecida a la enfermedad poliquística renal infantil. Los quistes también se aprecian en el páncreas, hígado y bazo. Se acompaña de hipertensión e insuficiencia renal y son diagnosticados entre la 4ta y 5ta década de la vida.

La mutación esta localizada en brazo corto del cromosoma 16. Y puede detectarse antenatalmente utilizando estudio del DNA. La incidencia es de 1:1000 y causa muy frecuente de insuficiencia renal del adulto

### POTTER TIPO IV

Resulta de una obstrucción uretral que aparece tardiamente en el tercer trimestre. Esto puede ocasionar un incremento de la presión intra-re-

nal y ocasionar un daño irreversible. Los riñones están ligeramente incrementados de tamaño dependiendo de los mega quistes, hidroureter, y quistes corticales renales que se desarrollen. La hidronefrosis es consecuencia de la obstrucción a diferentes niveles: uretra, unión vesico ureteral, unión uretero pélvico o reflujo vesico ureteral. El daño renal estará en función del grado de severidad de estas obstrucciones.

La característica ecográfica es la visualización de un quiste sonoluciente del sistema pielocalicial. La flujometría Doppler de la arteria renal falla en demostrar el grado de severidad del funcionamiento renal

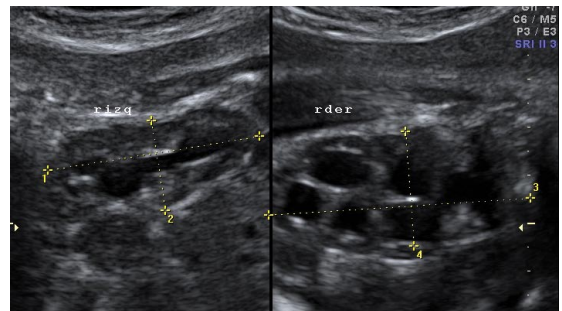
### OBSTRUCCIÓN EXTERNA DE LA VEJIGA URINARIA

Dilatación anormal de la vejiga urinaria: Como consecuencia de:

- Una válvula uretral posterior.
- Agenesia o estenosis uretral.
- Persistencia de la cloaca.
- El síndrome de megaquistes-microcolon-hipoperistalsis.

Extrofia vesical: Condición rara 1:25000 nacimientos. Existe un defecto de la pared ventral abdominal que compromete la pared vesical. La vejiga no puede ser vista porque la orina se vierte al espacio amniótico.

Potter IV. Observe los microquistes Producto de obstrucción en uréter



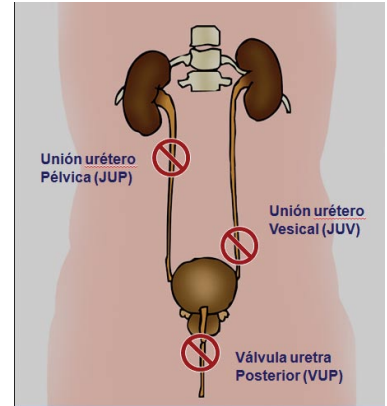




Mega cisterna en feto de 13 semanas en realidad mega vejiga urinaria.



Dilatación de vejiga con gran distensión abdominal: S. Prune Belly.



Lugares comunes de estenosis.

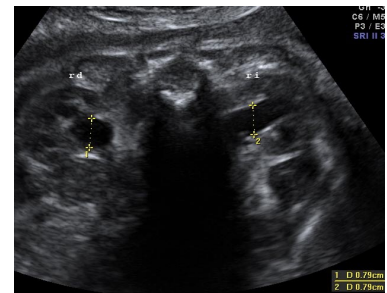
**Unión uretero – pélvica:** Lugar frecuente de obstrucciones urinarias debido a bandas, fibrosis, valvas ureterales, vasos aberrantes, forma inusual de la emergencia pielo-ureteral o fibras musculares alteradas. Esta condición es bilateral en 30% de casos. En casos en que sea unilateral el pronóstico es bueno excepto cuando deriva en un urinoma o ascitis urinaria. En caso de que el funcionamiento renal esté comprometido, la interrupción del embarazo está justificado.

**Pielloectasia:** Es la dilatación de la pelvis renal debido a una obstrucción en el tracto urinario por debajo de la pelvis renal. La severidad esta en relación al tamaño de la ectasia medida en diámetro antero-posterior.

Se considera patológico cuando la pelvis renal medida en antero-posterior es  $> 5\text{mm}$ . antes de las 28 sem. y  $> 10\text{mm}$  en gestaciones mayores a las 28 sem. Los trabajos indican que una pelvis renal mayor de  $10\text{mm}$  casi siempre cursa con hidronefrosis y que todo niño debe tener un seguimiento uro nefrológico si la pelvis renal antenatal está entre los 4 a  $7\text{mm}$ .

**Megaureter:** Es la dilatación del uréter con o sin dilatación de la pelvis renal es mucho más común en varones. Se considera que puede estar en relación a un reflujo vesico ureteral, infecciones o diabetes insípida.

Los uréteres no son visibles normalmente en una evaluación ecográfica, los mega uréteres aparecen como formaciones hipocogénicas intra-



Ectasia piélica bilateral  $> 7\text{mm}$ .

abdominales que siguen el trayecto de la vejiga a la pelvis renal. En caso sean bilaterales y cursen con oligohidramnios el pronóstico es

**Reflujo vesico-ureteral:** La incidencia en el recién nacido es del 1% aproximadamente. Puede ser primario o secundario a un proceso obstructivo. Es de suma importancia su detección antenatal pues ayuda en el pronóstico del funcionamiento renal. Se describe el uso de sustancia de contraste en vesico-infusión per cutánea para el diagnóstico del reflujo vesico ureteral individual.

**Riñón en herradura:** La fusión de los polos renales resulta una manera peculiar en la forma de herradura que esta asociada a alta incidencia de infecciones urinarias en la vida post natal.

**Duplicación renal:** Poco diagnosticado por ecografía aunque se describen signos:

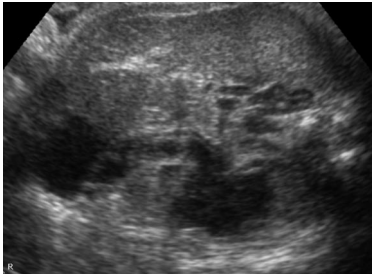


Ectasia piélica izquierda

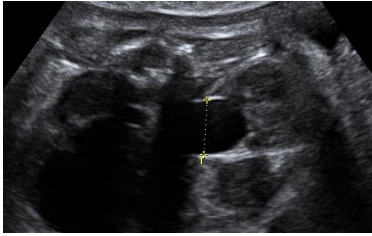


Hidronefrosis con corteza delgada





Nótese unión entre vejiga urinaria y riñón izquierdo (RI) mediante uréter dilatado.



Hidroureter por JUV.

- Riñón más grande que lo habitual en corte longitudinal.
- Imagen quística adosada al polo renal.
- Riñón separado por dos pelvis renales que no se comunican.
- Uréter dilatado que drena usualmente al polo superior.
- Estructura quística ecogénica en la vejiga urinaria.

**Tumores renales:** Los tumores renales son raros. Los más frecuentes son el tumor de Wilms' y el nefroblastoma congénito, se pueden diagnosticar antenatalmente por vía ecográfica como tumor sólido retro peritoneal vascularizado dependiente del riñón. Diferenciarlos con otros tumores tipo teratoma no es posible.

**Tumor de la glándula suprarrenal:** La glándula suprarrenal consta de una corteza y medula y disminuye de tamaño después del nacimiento. El neuroblastoma adrenal congénito es el tumor abdominal más frecuente en los recién nacidos. Es difícil diferenciarlo de otros tumores como el teratoma, el nefroblastoma o el de Willms.

## APARATO GENITAL

Para determinar el sexo fetal la región perineal debe ser examinada en planos coronal transversal y sagital de modo que se permita visualizar los genitales del feto.

En los genitales femeninos se identifican labios mayores y menores. La imagen simula un "grano de café". Ocasionalmente se pueden observar quistes foliculares o de cuerpo lúteo o cisto adenomas que generalmente son unilaterales. Cuando están localizados en la parte inferior del abdomen son difíciles de diferenciar del hidrometrocolpos, quistes mesentéricos o quistes del uraco.

En los fetos masculinos el corte coronal permite observar al escroto muchas veces con los testículos en su interior (entre la semana 28 y 34) y al pene. La imagen simula la forma de una "tortuga".

La hipospadia se sospecha ante la presencia de un pene combado asociado a escroto de aspecto normal.

El "combamiento" se debe a una angulación de los cuerpos cavernosos, trastorno que se denomina encordamiento y se evidencia preferentemente durante la erección.

Pueden asociarse a diversas anomalías tanto cromosómicas como estructurales

El hidrocele es fácilmente diagnosticado por la presencia de líquido en la túnica vaginal del escroto. Puede estar asociado a ascitis fetal pero muchas veces no tiene mayor trascendencia.

## BIBLIOGRAFIA

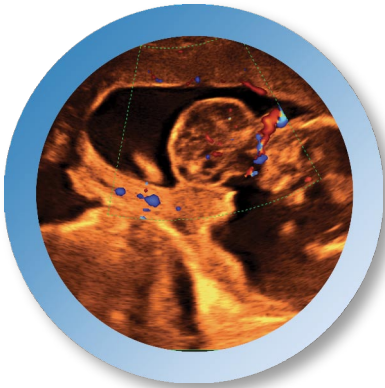
- Libro texto de Medicina Perinatal de Asim Kurjak.
- Ultrasonografía en Obstetricia de Marcelo Zugaib.
- Frontiers in fetal Health: a Global Perspective Enero 2000.



Genitales masculinos.



Genitales femeninos.



# ECOGRAFÍA EN LOS TUMORES FETALES

Luis Díaz Guerrero,  
Gelsy Giugni Chalbaud de Schenone

## INTRODUCCIÓN

Los tumores del cuerpo fetal son raros, pero estas lesiones han sido reportadas en todos los espacios especialmente en el mediastino, espacio pericárdico, las adrenales, riñón y el hígado.

Los tumores congénitos son definidos como masas de tejido que aparecen en sitios diferentes de los que marcan los patrones de desarrollo normal, presentes en el feto o después del nacimiento (hasta 3 meses de vida).

Aunque infrecuentes, los tumores fetales son hallados en alrededor del 2.5% de los estudios ultrasonográficos prenatales anormales y se asocian con tasas de morbilidad y mortalidad significativas. La localización y vascularización determinan las tasas de mortalidad y son factores más importantes en la predicción del curso evolutivo que el tipo histológico por si solo.

En la mayoría de las series reportadas, el linfangioma y el teratoma son los tipos histológicos más comunes encontrados, seguidos por el rabdomioma cardíaco, el tumor maligno más común es el neuroblastoma suprarrenal, y teratomas y neuroblastomas son los tumores sólidos más comunes.

La capacidad de detección precoz de tumores fetales ha ido en aumento en los últimos 20 años gracias a los avances en la tecnología ecográfica, sin embargo la mayoría de estos tumores son detectados a finales del segundo trimestre o en el tercero, porque el crecimiento fetal máximo se produce durante este último.

## EPIDEMIOLOGÍA

La patología tumoral fetal no es frecuente, en general la prevalencia reportada para los tumores fetales varía entre 1,7 y 7,5 por 100.000 nacidos vivos. Alrededor de 40% de los tumores congénitos son histológicamente malignos con una incidencia de malignidad neonatal de 36,5 x 1.000.000 de nacimientos, el 60-70% de los neonatos con estas malignidades fallecen, siendo las leucemias la principal causa de estas muertes, seguida de los neuroblastomas y los tumores cerebrales.

## FISIOPATOLOGÍA

Los tumores fetales constituyen un grupo de neoplasias únicas en sus características histológicas, distribución anatómica y fisiopatología. Su comportamiento biológico en el feto puede variar ampliamente del mismo en la vida postnatal, así tenemos que ningún tumor de adultos crece

tan rápidamente como lo hace un embrión normal en desarrollo, que las células embrionarias normales con su alta tasa mitótica comparan características histológicas con las células neoplásicas y que con frecuencia la patología tumoral fetal surge como consecuencia de acontecimientos mutacionales del genoma pre y postcigóticos, falla en la proliferación [alteración de proto-oncogenes como ciclinas, quinasas (CDK) y factores de crecimiento, que se transforman en oncogenes, aumentando en forma desmedida y anárquica la proliferación celular, o de genes supresores de tumores (P53) o antioncogenes] falla en la citodiferenciación (mutación de genes homeobox) y maduración de los tejidos en desarrollo y no se originan de células normales como los tumores de adultos.

Por otro lado, la exposición fetal y/o materna a factores exógenos como radiaciones ionizantes, drogas y virus puede iniciar el mecanismo biológico responsable para la formación de tumor.

Aun siendo histológicamente benignos, estos tumores pueden ser fatales dependiendo de su localización y tamaño, su efecto compresivo de masa puede inhibir o alterar el normal desarrollo de órganos comprometidos primariamente como por ejemplo el pulmón en los tumores intratorácicos, el secuestro sanguíneo puede llevar a compromiso cardiovascular por anemia o insuficiencia cardíaca secundaria al estado hiperdinámico fetal o en última instancia el crecimiento tumoral puede obstruir las vías respiratorias, urinarias o digestivas comprometiendo su funcionalismo.

## CLASIFICACIÓN

Existen varias clasificaciones posibles de los tumores fetales, según

la localización del tumor primario, según su histología, según su pronóstico etc. La ecografía nos permite clasificar los tumores fetales de acuerdo a la homogeneidad de su contenido y composición en sólidos, quísticos y mixtos.

Una extensa revisión de Kamil y cols. en 2008<sup>(1)</sup>, realizada en 42.475 pacientes referidas a dos centros terciarios de atención perinatal identificó a 4.895 anomalías fetales, de las cuales 1,7% correspondieron a tumores fetales, reportando incidencia en orden de frecuencia, en relación con la localización: corazón (23,8%), cara y cuello (22,6%), abdomen (19%), extremidades (10,7%), región sacrococcígea (10,7%), tórax (9,5%) y sistema nervioso central (3,6%). En relación con el tipo histológico de mayor a menor frecuencia: linfangiomas (25%), rabdomiomas (22,6%), teratomas (16,6%), hemangiomas (14,2%) y lesiones quísticas (10,8%).

Según el pronóstico, los fetos con hemangiomas exhibieron el más favorable, mientras que los casos de teratoma el peor. La sobrevida de acuerdo al tipo histológico fue de 83% para los hemangiomas, 62% para los linfangiomas, 58% para los rabdomiomas y 31% para los teratomas. La esclerosis tuberosa se asoció en 63% de los casos de rabdomiomas.

En relación al sitio de origen, los niños con tumores de la región abdominal y tórax tuvieron un curso postnatal sin eventualidades en la mayoría de los casos (94 vs. 64,3%), mientras que no hubo sobrevivientes en los casos de tumores cerebrales. La sobrevida de los casos de neoplasias de la cara y del cuello y región sacra fue de 52,6% y 33,3% respectivamente.

Meizner<sup>(4,5)</sup> reconocido estudioso de los tumores fetales, opina que la mejor clasificación probablemente

estaría basada primariamente en la localización del tumor, pero debería distinguir entre lesiones sólidas y quísticas.

Los principales compartimientos en los que se localizan los tumores fetales incluyen:

- Cabeza y cerebro.
- Cara y cuello.
- Tórax (incluyendo corazón).
- Abdomen y retroperitoneo.
- Otros: extremidades, genitales, región sacrococcígea y piel.

## ECOGRAFÍA

La ecografía prenatal bidimensional (2D) representa una valiosa herramienta, imprescindible para la confirmación de la normalidad anatómica del feto o para el diagnóstico de anomalías, entre ellas la patología tumoral, esta capacidad diagnóstica viene a ser reforzada por la ecografía Doppler espectral y color, que nos proporciona un mejor entendimiento de la fisiopatología de estas lesiones, y de los cambios hemodinámicos que lo acompañan complicando el embarazo.

La ecografía tridimensional (3D) es útil para determinar no solo la ubicación espacial, orientación, relaciones anatómicas, superficie e infiltración del tumor, sino además para la realización del mapa vascular y el cálculo del volumen tumoral.

El uso de técnicas de diagnóstico como la Resonancia Magnética Fetal Ultrarrápida (RMUR) por su amplio campo de observación, alta resolución y elevado contraste tisular nos permite completar detalles de la información ultrasonográfica.

Es de destacar que el estudio ultrasonográfico metódico en la evaluación de una tumoración fetal debe cubrir la evaluación de tres tipos de signos<sup>(4)</sup>:

### 1. Signos ecográficos generales de patología tumoral fetal:

- Ausencia de anatomía fetal normal.
- Presencia de una estructura tisular anormal con distorsión de la anatomía circundante.
- Presencia de alteraciones del funcionalismo fetal normal: polihidramnios, hidrops fetal.

### 2. Signos órgano específicos

- Biometría anormal: Ej. macrocefalia en tumor cerebral, que se acompaña de:
  - a. Ventriculomegalia.
  - b. Hidrocefalia.
- Limitación funcional. Ej. movimientos fetales limitados en teratoma sacrococcígeo.

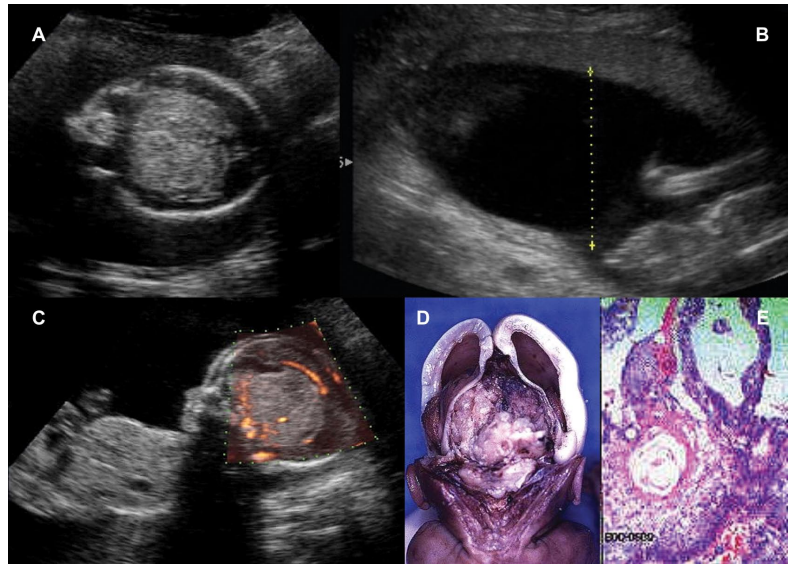


Figura 1. (A,B,C,D y E). Feto de 20 semanas con tumor cerebral, en A se observa imagen ecográfica de masa que ocupa gran parte del contenido intracraneal fetal, en B polihidramnios, en C Power Doppler con vascularización intratumoral y desplazamiento de vasos cerebrales, en D imagen macroscópica de la lesión y en E diagnóstico histológico de craneofaringioma fetal.

### 3. Signos tumorales:

Cambios patológicos en la masa tumoral con expresión ecográfica:

- Calcificaciones.
- Licuefacción.
- Edema.
- Sangramiento.
- Neovascularización.

A continuación presentamos tres casos demostrativos de la importancia en la combinación de los signos ultrasonográficos en sus distintas modalidades y de la ubicación, para el diagnóstico y predicción confiable del tipo histológico en la enorme mayoría de los tumores fetales (Figs. 1, 2 y 3).

En lo concerniente a la asociación de tumores fetales con otras anomalías congénitas detectables por ultrasonido, se han publicado en los últimos años numerosos estudios sobre esta relación, apoyando el concepto de que tanto la oncogénesis como la teratogénesis pueden compartir mecanismos etiológicos durante el

desarrollo embrionario. El grado de citodiferenciación, el estado metabólico o inmunológico del embrión o feto, la duración y el momento de exposición a un agente, determinará si el efecto es teratogénico, oncogénico, ambos o ninguno. La teratogénesis puede ser la expresión mas primitiva de un daño, y la oncogénesis el resultado de exposición relativamente tardía durante el embarazo o la vida postnatal. Muchos agentes biológicos, químicos o físicos conocidos por su carácter teratogénico para un embrión o feto son carcinógenos postnatales y alternativamente un evento teratogénico durante la vida intrauterina puede predisponer al feto a un evento oncogénico en su vida postnatal<sup>(10)</sup> así, es conocida la asociación de ciertos tumores pediátricos con defectos o síndromes congénitos específicos como por ejemplo el tumor de Wilms o el hepatoblastoma con el síndrome de Beckwith-Wiedeman o la leucemia con el síndrome de Down y el síndrome de Poland.

Es importante recordar que pueden ocurrir metástasis de tumores malignos fetales hacia la placenta especialmente originadas en neuroblastomas fetales y presentando la placenta un aspecto ecográfico voluminoso, ecogénico y edematoso, también se ha reportado invasión placentaria en casos de hepatoblastomas, tumores epiteliales primitivos del hígado fetal y melanoma maligno.

### MANEJO PERINATAL

La mayoría de los tumores fetales usualmente se desarrollan y son diagnosticados en los últimos trimestres de la gestación. Algunos investigadores proponen que el uso de la combinación de las características sonográficas típicas de algunos tumores con su ubicación en el feto es capaz de predecir correctamente el diagnóstico histológico en 94% de los casos<sup>(1)</sup>. La asociación de los tumores fetales con aneuploidías parece ser excepcional, habiendo



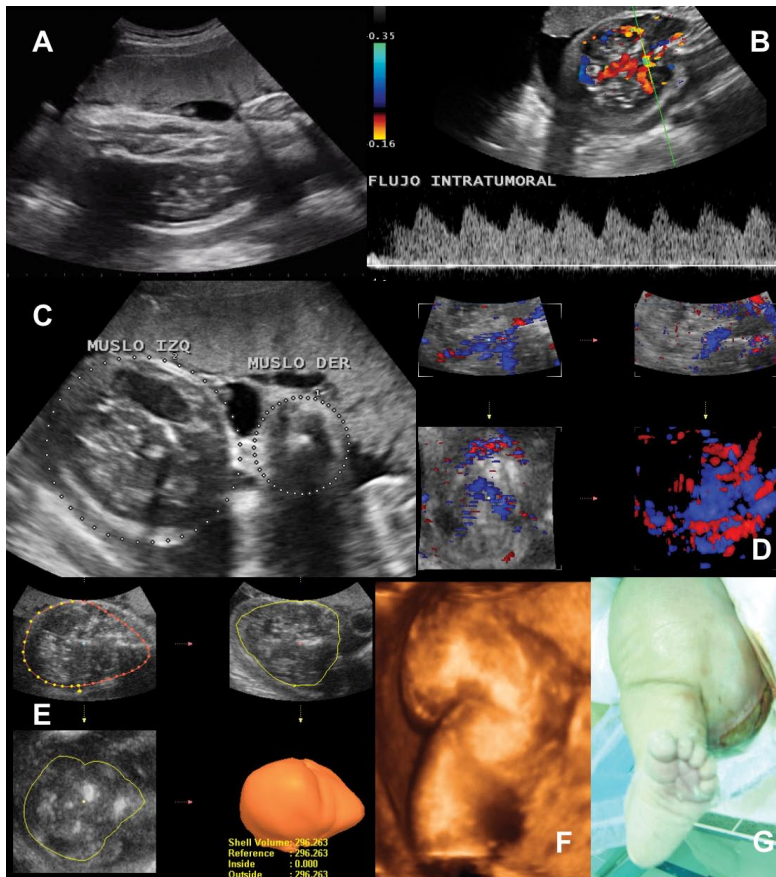


Figura 2. (A,B,C,D,E,F y G). Caso de feto del 3er trimestre, en A imagen bidimensional de muslo con lesión tumoral, en B imagen ecográfica con Doppler Color evidenciando gran vascularización y Doppler espectral con flujo de vasos intratumorales de baja impedancia, en C imagen ecográfica de ambos muslos fetales en corte transversal apreciándose diferencia de sus circunferencias, en D imagen Doppler Color tridimensional del mapa vascular de la lesión tumoral en muslo izquierdo, en E calculo tridimensional del volumen tumoral fetal, en F y G imagen ecográfica tridimensional y correlación con pieza anatómica de amputación neonatal de miembro inferior izquierdo (histología compatible con tumor maligno rabdomiosarcoma).

sido reportados en un 3 % de los casos en los cuales con frecuencia se encontraron otros marcadores anatómicos como arteria umbilical única, sin embargo dado lo complejo de su manejo y pronóstico, resulta información útil la obtención de cariotipo fetal especialmente en casos como higromas o linfangiomas mas frecuentemente asociados a anomalías cromosómicas. Otro caso especial lo constituyen los rabdomiomas intracardiacos relativamente frecuentes con la posibilidad de ocurrencia de arritmias fetales que

pueden ser sometidas a tratamiento y la necesidad de seguimiento neurosonográfico fetal y postnatal por su elevada asociación con esclerosis tuberosa. Algunos tumores han sido susceptibles de terapia intrauterina como el tratamiento transplantario del bocio fetal con drogas antitiroideas o el drenaje intrauterino de taponamiento cardíaco en teratoma pericárdico (caso personal), así como el drenaje de polihidramnios en los casos complicados con esta condición. Existen reportes de tratamiento de falla cardíaca secundaria

a patología tumoral con digoxina. En tumores vascularizados, como el teratoma sacrococcígeo o teratomas cervicales se ha utilizado la ablación con radiofrecuencia o la fotocoagulación láser de vasos nutricios a fin de disminuir el crecimiento tumoral<sup>(3)</sup>. La indicación para intervención fetal en los casos de quistes de ovario permanece no bien definida, algunos autores proponen la aspiración de quistes mayores de 4 cms de diámetro con la finalidad de prevenir complicaciones como la torsión o la hemorragia y preservar tejido ovárico sano. En casos de anemia fetal aguda la ecografía Doppler permite realizar el diagnóstico a través del estudio de la velocidad máxima en arteria cerebral media y guiar el procedimiento de transfusión intrauterina en los casos necesarios.

Los tumores del sistema nervioso central presentan el peor pronóstico con una muy baja tasa de supervivencia (28%) mientras que los tumores abdominales tienen el mejor pronóstico de todos. Dentro de los hallazgos ecográficos generales el hidrops fetal se asocia con evolución desfavorable, representado de igual manera en los hallazgos tumorales, por las anastomosis vasculares y la elevada vascularización

También ha sido posible gracias al promisorio desarrollo de las técnicas fetoscópicas mínimamente invasivas, la obtención de muestras de tejido tumoral fetal para diagnóstico anatomopatológico<sup>(8,9)</sup>.

El conocimiento de la existencia de un tumor fetal, su ubicación anatómica y clasificación, permiten la integración de un equipo multidisciplinario que se encarga del asesoramiento, vigilancia y resolución de los casos, las decisiones pertinentes a cada caso en particular y el consejo a los padres, así como la referencia y preparación del lugar de nacimiento en los casos que serán atendidos al término o cercanos a él.



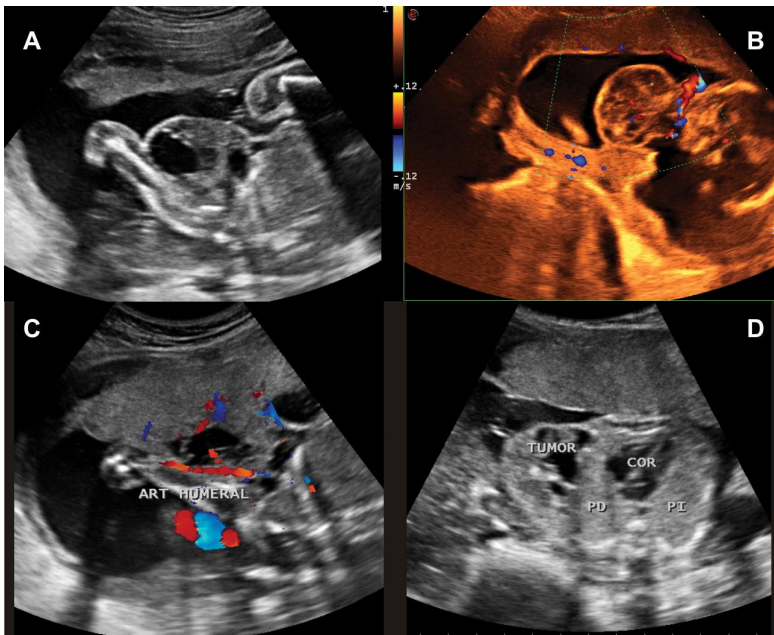


Figura 3. ( A,B,C y D). Feto de 18 semanas, en A imagen ecográfica de tumoración eco-mixta a predominio quístico en axila derecha compatible con tumor benigno: linfangioma, en B Doppler Color evidencia muy escasa o ausente vascularización, en C vascularización normal hacia miembro superior derecho sin edema del mismo y con movilidad normal durante estudio ecográfico, en D ausencia de invasión hacia tórax o estructuras vecinas.

Es importante tener en cuenta la posibilidad de ocurrencia de hidrops o insuficiencia cardíaca fetal en casos de tumores con gran vascularización como los hemangiomas, así como también la progresión en tamaño y la compresión a estructuras vecinas esenciales para funciones vitales del neonato como la tráquea en el teratoma cervical, lo que modificaría el modo de extracción al nacimiento, con la necesidad de realizar procedimientos especiales como el EXIT (ex útero intrapartum treatment) a fin de asegurar una vía aérea permeable al momento del nacimiento manteniendo durante pocos segundos el soporte de la circulación placentaria mientras el recién nacido es intubado.

## CONCLUSIONES

Los tumores fetales aunque poco comunes, representan una circuns-

tancia única en la vigilancia de un paciente obstétrico y crean dilemas éticos y médicos significativos. Aunque el diagnóstico de una anomalía fetal es un evento devastador para una familia, la presencia de un tumor fetal trae además diagnósticos adicionales y desafíos terapéuticos. La precisión diagnóstica tiene en estos casos implicaciones importantes en el manejo perinatal. Las distintas modalidades de diagnóstico imagenológico incluyendo US y RMUR facilitan tanto el diagnóstico como la predicción antenatal del tipo histológico en un muy alto porcentaje de los tumores fetales, permitiendo abordar al feto, seleccionando aquellas condiciones que puedan ser mejoradas con tratamiento in útero, intentar evitar las complicaciones y así ofrecer los mejores cuidados antes, durante y después del nacimiento a esta complicada y desafiante condición fetal.

## BIBLIOGRAFIA

1. Kamil D, Tepelmann J, Berg C, Heep A, Axt-Fliedner R, Gembruch U and Geipel A. Spectrum and outcome of prenatally diagnosed fetal tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008 Mar; 31(3):296-302.
2. Sebire NJ, Janiaux E. Fetal and placental malignancies: prenatal diagnosis and management. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009 Feb; 33(2):235-44.
3. Hercher K, Hackeloer BJ. Intrauterine endoscopic laser surgery for fetal sacrococcygeal teratoma. *Lancet* 1996 Feb 17; 347:470.
4. Meizner I. Perinatal oncology - The role of prenatal ultrasound diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000 Nov 16(6):507-09.
5. Meizner I, Levy A, Katz M, Maresh AJ, Glezerman M. Fetal Ovarian Cyst: prenatal ultrasonographic detection and postnatal evaluation and treatment. *Am J Obstet Gynecol* 1991 Mar; 164(3): 874-8.
6. Sosa-Olavarria A, Diaz-Guerrero L, Reigoza A, Bermudez A, Murillo M. Fetal craniopharyngioma: early prenatal diagnosis. *J Ultrasound Med* 2001 Jul; 20(7):803-6.
7. Reichler A, Bronshtein M. Early prenatal diagnosis of axillary cystic hygroma. *J Ultrasound Med* 1995 Aug; 14(8):581-4.
8. Quintero R, Hale-Burnett E, Bornick PW, Gilbert-Barness E. Fetal laryngoscopy and lung. *Fetal Pediatr Pathol* 2007 Sep-Dec; 26(5-6): 229-34.
9. Vadeyar S, Ramsay M, James D, O'Neill D. Prenatal diagnosis of congenital Wilms'tumor (nephroblastoma) presenting as fetal hydrops. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000 Jul; 16(1):80-3.
10. Gonzalez-Crussi F, Sotelo-Avila C: Congenital Tumors. En: Wigglesworth J, Singer D: *Textbook of Fetal and Perinatal Pathology*. Edit. Blackwell Science. 2da edic. Malden Massachusetts; USA, 1998.
11. Avni FE, Massez A, Cassart M. Tumors of the fetal body: a review. *Pediatr Radiol* 2009 feb 24.
12. Swope B, Goncalves LF, Kusanovic JP, Nien JK y Romero R. En: *Tumores Fetales: Libro de Medicina Fetal*. Edit Panamericana Madrid 2007.
13. Woodward PJ, Sohaey R, Kennedy A, Koeller KK. A Comprehensive Review of fetal Tumors with Pathologic Correlation, from the Archives of the AFIP. *RadioGraphics* 2005 Jan-Feb; 25(1): 215-42.



# INFECCIONES PLACENTARIAS FETALES

Francisco Mauad Filho, Jailson Costa Lima

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades infecciosas intrauterinas tienen una gran importancia en la práctica obstétrica, referente a la mortalidad y morbilidad post-parto. El cuadro clínico en general, se presenta de forma discreta con diagnóstico prenatal difícil, sin embargo puede tener diferentes efectos sobre el desarrollo fetal, dependiendo de la virulencia del factor etiológico, la edad gestacional del embarazo y la aparición de factores inmunológicos.

Un enorme número de infecciones virales, bacterianas y parasitarias pueden afectar al feto. Las vías de penetración de estos gérmenes están didácticamente divididos en dos grupos principales: la vía transplacentaria y la vía transamniótica. En la vía transplacentaria los agentes infecciosos atraviesan las estructuras que separan la circulación materno-fetal y están presentes en la sangre materna. Procesos infecciosos vecinos como la miometritis, salpingitis, cáncer cervico-vaginal de las infecciones que al ascender pueden conducir a la infección en la superficie de la placenta materna. En la vía transamniótica, el germen pasa por la cavidad amniótica y llega al feto pudiendo las membranas estar íntegras o no.

El estudio ultrasonográfico tiene importancia en la investigación diagnóstica a través de la biopsia de vellosidades coriónicas, la amniocentesis, cordocentesis y en el seguimiento morfológico de los fetos con sospecha o confirmación de infección durante el periodo gestacional, ayudando a mejorar la atención prenatal, ya que este evento durante la gestación genera ansiedad en las mujeres embarazadas y sus familias. Además, el ultrasonido tiene aplicaciones terapéuticas en la transfusión de concentrados de hematíes en los fetos con anemia severa e hidrops.

## HIDROPS FETAL NO INMUNE

La hidropesía fetal se define como la acumulación excesiva de líquido intersticial en los tejidos blandos y en las cavidades corporales (pleural, peritoneal y pericárdico).

La hidropesía fetal no-inmune (HFNI) comprende un grupo de diversas anomalías, incluidas las anomalías cardíacas, la reducción de la presión oncótica en el plasma, el aumento de la permeabilidad capilar y obstrucciones en el sistema de retorno linfático y/o venoso. El cambio en la permeabilidad capilar, en general, conduce a la placenta hidrópica, siendo el aumento de espe-



Figura 1. La medición del espesor de la placenta, debe ser realizada cerca de la inserción del cordón umbilical o en la porción mediana de la placenta (máximo grosor (cm) = edad gestacional en semanas + 10).



Figura 2. Presencia de infartos placentarios sugiriendo placentitis.

sor placentario una de las primeras conclusiones de hidropesía fetal. La presencia de infartos placentarios en más del 10% de la placenta sugiere infección feto-placentaria (Figs. 1 y 2). En particular, las infecciones intra-uterinas y la placentitis conducen a la restricción de crecimiento intrauterino.

La vellositis crónica, promovida por el agente infeccioso, conduce a la atrofia de las vellosidades, disminución de la superficie del intercambio placentario e hipoxia fetal, resultando en sufrimiento fetal crónico con los mecanismos de adaptación de circulación y restricción del crecimiento fetal intrauterino.

Aproximadamente el 5 a 10% de HFNI fetal están asociados con infec-

ciones virales, bacterianas o parasitarias, derivadas de la transmisión materno-fetal. Entre ellos, podemos destacar el parvovirus B19, citomegalovirus, sífilis, la toxoplasmosis y la rubéola. El uso de métodos de diagnóstico basados en PCR han aumentado la tasa de detección de infecciones virales, antes considerado HFNI idiopática.

La etiopatogenia de HFNI deben ser considerados los factores en conjunto: (1) sepsis fetal, sepsis con lesión vascular y el aumento del trasudado al intersticio (2), la miocarditis y la insuficiencia cardíaca, la anemia debido a la alta velocidad de la destrucción de los glóbulos rojos,(3 ), la hepatitis, con disminución de la producción de las proteínas y los eritrocitos.

Los resultados ultrasonográficos de HFNI consisten en la presencia de exceso de líquido en los tejidos blandos (engrosamiento de la piel) en las cavidades serosas (derrame pleural, pericárdico, ascitis), el aumento del espesor de la placenta y polidramnios. Estos resultados se observan a menudo en conjunto (Fig. 3). La presencia de hepatoesplenomegalia es particularmente común en hidrops inmune. El hallazgo de derrame pericárdico aislado debe ser examinado cuidadosamente (espesor medio de 2,0mm, con valores de hasta 7,0mm), a menudo no tiene importancia clínica perinatal.

### PARVOVÍRUS B19

La transmisión viral trasplacentaria es de alrededor de 30%, siendo el mayor riesgo en el período comprendido entre las 14 y 24 semanas de gestación. El riesgo de muerte fetal es de aproximadamente 5 a 10%. El estado infeccioso por este virus lleva a la anemia aplásica e insuficiencia cardíaca de alto rendimiento. En consecuencia, la presencia de extravasación intersticial se observa por el aumento de la placenta, polidramnios, cardiomegalia, edema de la piel y ascitis. Los primeros signos de compromiso fetal incluyen hidropesía placentaria y polidramnios (Fig. 4).

### CITOMEGALOVIRUS

La infección congénita citomegálica ocurre alrededor del 0,2 al 2,2% de los partos, con un promedio de incidencia del 1%, siendo la más común en infección vírica congénita. Se presenta la transmisión vertical trasplacentaria de 40 a 50% en cualquier edad gestacional. Aproximadamente de 5 a 10% de los recién nacidos con infección congénita mostró signos clásicos de la enfermedad en el momento del nacimiento, con una tasa de mortalidad neonatal de 30%.

En presencia de HFNI, se debe sospechar el diagnóstico de la infección por citomegalovirus. La asociación con otros hallazgos ecográficos aumenta la sospecha diagnóstica: esplenomegalia, coriorretinitis (línea ecogénica en todo el cuerpo vítreo), oclusión de la foramen oval, sobrecarga de las cámaras del corazón derecho, calcificaciones intracraneales, ventriculomegalia discreto, microcefalia, ascitis, hiperecogenicidad intestinal, restricción de crecimiento intrauterino y el oligohidramnios. Los resultados de hidropsia pueden aparecer más tarde, en los casos de infección severa (Fig. 5).

Procedimientos invasivos como la amniocentesis y cordocentesis, son necesarios para confirmar la infección por el estudio serológico (anticuerpos IgM específicos) después de las 22 semanas, por estudio por el método de PCR, lo que aumenta la sensibilidad diagnóstica.

## SÍFILIS

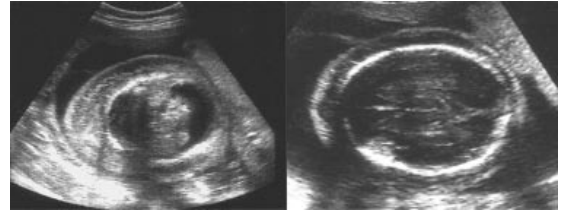
La prevalencia de la infección intrauterina por *Treponema pallidum* ha disminuido debido a los programas para la detección y el tratamiento eficaz de la pareja, pero sigue siendo una preocupación actual en los países en desarrollo. Tiene una alta tasa de mortalidad perinatal (alrededor del 50%).

El agente infeccioso provoca la destrucción de las células hepáticas, sepsis fetal, lesión vascular y la anemia. Los signos de ultrasonido clásicos son la hidropesía fetal, que se caracteriza por ascitis, edema del cuero cabelludo, hepatoesplenomegalia, hiperecogenicidad intestinal, polidramnios y placentomegalia. La confirmación diagnóstica de infección intra-uterino se debe hacer principalmente a través del estudio de líquido amniótico por PCR, y la búsqueda de la sangre fetal por cordocentesis, mediante la búsqueda de IgM específica y PCR para confirmar el compromiso del feto.

**Figura 3.** Feto Hidrópico afectado por la infección citomegálica. Tenga en cuenta la presencia de ascitis y edema de la piel.



**Figura 4.** Fetos hidróticos demostrando ascitis, hinchazón pronunciada de la piel y el cuero cabelludo.



**Figura 5.** Gestación gemelar con ambos fetos afectados con la infección de citomegalovirus. Noten la ascitis, edema de la piel e hiperecogenicidad intestinal.



## TOXOPLASMOSIS

El proceso infeccioso materno causado por el *Toxoplasma gondii* suele ser asintomático. El riesgo de infección fetal aumenta con el progreso del embarazo y puede llegar al 65% en el tercer trimestre, pero el aumento de la gravedad de las anomalías fetales ocurre en las infecciones del primer trimestre. Alrededor del 15% de las infecciones maternas entre el 7ª y 14ª semanas de embarazo, resultan con compromiso fetal. Sin

embargo, el 75% de los recién nacidos son infectados con infección congénita.

Los hallazgos ecográficos incluyen: coriorretinitis, microcefalia, hidrocefalia, calcificaciones intracraneales, ascitis y hepatoesplenomegalia (Figs. 6 y 7). El diagnóstico de infección fetal es por muestra de sangre por cordocentesis, la evaluación específica de IgA e IgM y por la técnica de PCR (sensibilidad = 95%).





Figura 6. Tenga en cuenta la presencia de calcificaciones intracraneales. Feto infectado con la toxoplasmosis.

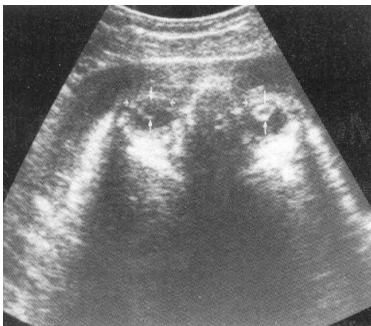


Figura 7. Coriorretinitis por toxoplasmosis.

## RUBEOLA

Es una infección congénita que lleva a la alta morbilidad postnatal, que se caracteriza por déficit neurológico, sordera, cataratas congénitas y defectos cardíacos, que varían en grado de severidad.

Las manifestaciones más comunes observadas en la ecografía son malformaciones cardíacas (la más común de defectos septales), cataratas, microftalmía, microcefalia, hepatoesplenomegalia y restricción de crecimiento intrauterino (Fig. 8). La confirmación de la infección fetal se hace por la serología IgM específica de PCR o de sangre fetal, en general, después del 2<sup>do</sup> trimestre del embarazo.

## VARICELA ZOSTER

La varicela congénita, causada por el virus herpes, afecta a múltiples órganos fetales. El riesgo de compromiso fetal de todas las mujeres infectadas con la varicela durante el embarazo varía de 1 a 20%. La incidencia es de 7:10.000 embarazos.

Los signos ecográficos incluyen restricción de crecimiento intrauterino,

malformaciones músculo-esqueléticas (pie curvo, posición anormal de las manos, hipoplasia de extremidades, cicatrices de piel), óbito fetal, microftalmía, coriorretinitis, cataratas congénitas, focos hiperecogénicos en el hígado, hidropesía, polidramnios, y ventriculomegalia y microcefalia (Figs. 9 y 10). El diagnóstico se confirma mediante el análisis de líquido amniótico o sangre fetal por serología IgM específica y PCR.

## HIV

La transmisión vertical del virus de la inmunodeficiencia humana se ha reducido en todo el mundo con la introducción cada vez más precoz de la terapia antirretroviral en gestantes. Diversos factores influyen en la transmisión: factores maternos (alta carga viral, las infecciones asociadas, el consumo de tabaco, drogas ilegales, ningún uso de los antirretrovirales), los factores obstétricos (amniorrexe, propedéutica invasora fetal), factores fetales (la susceptibilidad genética, la prematuridad, la pérdida de la integridad cutánea y las mucosas), factores anexiales (pérdida de la integridad de la pla-

Figura 8. Feto Hidrópico afectados por el virus de la rubéola.



Figura 9. Observe el edema de la piel alrededor del contorno del cráneo y la cara.





Figura 10. Presencia de puntos ecogénicos en el hígado, edema de la piel y derrame pericárdico.



Figura 11. Feto con malformaciones faciales debido a la infección por el VIH. Presencia de grietas en la parte superior del labio y el paladar.

centa), factores virales o de parto. La embriopatía del SIDA presenta un grupo de características dismórficas que se manifiestan antes o después del parto en las personas infectadas por el virus. Su incidencia es desconocida, dependiendo principalmente de la gravedad de la enfermedad materna y de la transmisión precoz al feto.

Algunos signos ecográficos pueden presentar óbito fetal, restricción del crecimiento, microcefalia, hipertelorismo, hendiduras palpebrales y el labio hendido (Fig. 11). El diagnóstico intrauterino con técnicas invasivas está contraindicado por la exposición a la sangre materna. La asociación con las infecciones oportunistas pueden ocurrir, como la toxoplasmosis, el citomegalovirus y el parvovirus.

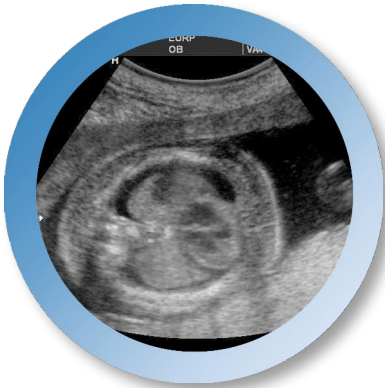
## CONSIDERACIONES

El ultrasonido es un método capaz de diagnosticar las principales alteraciones graves fetales, ya que muchos órganos y sistemas se ven afectados en el 50% de los fetos comprometidos con un proceso infeccioso, pero no es una prueba sensible para el diagnóstico de infección congénita

Los resultados de la ecografía no son patognomónicos de un agente infeccioso. Sin embargo, la anatomía normal del feto no puede predecir un buen resultado gestacional y neonatal. En la existencia de una adecuada atención prenatal, la causa de pérdida fetal más probable es la infección. Por lo tanto, la ampliación de la serología debe ofrecerse en todos los casos con ecografía sugestiva de infección o muerte fetal.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Barrow SD, Pass RF. Infectious causes of hydrops fetalis. *Semin Perinatol* 19:493, 1995.
2. Beazley DM, Ergeman RS. Toxoplasmosis. *Semin Perinatol* 22:332, 1998.
3. Brown HL, Abernathy MP. Cytomegalovirus infection. *Semin Perinatol* 260, 1998.
4. Callen PW. Ultra-sonografía em Obstetrícia e Ginecologia, 4ª Ed. Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, RJ, 2002, cap. 18, pag. 520-543.
5. Donner C, et al. Prenatal diagnosis of 52 pregnancies at risk for congenital cytomegalovirus infection. *Obstet Gynecol* 82:481, 1993.
6. Duarte, G. Diagnóstico e condutas nas infecções ginecológicas e obstétricas. Ribeirão Preto, SP. FUNDEC Editora, 2004, PP 01-19.
7. Hansmann M, et al. New therapeutic aspects in nonimmune hydrops fetalis based on four hundred and two prenatally diagnosed cases. *Fetal Ther* 4:29, 1989.
8. Hollier LM, Cox SM. Syphilis. *Semin Perinatol* 22:323, 1998.
9. Holzgreve, W. The fetus with nonimmune hydrops. In Harrison MR: *The unborn patient. Prenatal Diagnosis and Treatment*, 2 ed. Philadelphia, WB Saunders, 1990, p. 228.
10. Jones DC. Nonimmune fetal hydrops: diagnosis and obstetrical management. *Semin Perinatol*. 19:447, 1995.
11. Markenson GR, Yancey MK. Parvovirus B19 infections in pregnancy. *Semin Perinatol* 22:309, 1998.
12. Middleton WD. Requisitos em ultrasonografia, 2 ed. Elsevier, São Paulo, SP, cap. 20, pag. 486-514, 2005.
13. Norton ME. Nonimmune hydrops fetalis. *Semin Perinatol* 18:321, 1994.
14. Peters MT, et al. Prenatal diagnosis of congenital cytomegalovirus infection with abnormal triple-screen results and hyperechogenic fetal bowel. *Am J Obstet Gynecol* 173:953, 1995.
15. Pratlong F, et al. Fetal diagnosis of toxoplasmosis in 190 women infected during pregnancy. *Prenat Diagn* 14:191, 1994.
16. Pratlong F, et al: Antenatal diagnosis of congenital toxoplasmosis: Evaluation of the biological parameters in a cohort of 286 patients. *Br J Obstet Gynaecol* 103:552, 1996.
17. Pretorius DH et al. Sonographic evaluation of pregnancies with maternal varicella infection. *J Ultrasound Med* 11:459, 1992.
18. Wara WL, Dorenbaum A. Pediatrics AIDS: Perinatal transmission and early diagnosis. In SANDE MA, VOLBERDING PA: *The Medical Management of AIDS*. Philadelphia, WB Saunders, 1997, pp 469-473.
19. Wendel GD, et al. Identification of *Treponema pallidum* in amniotic fluid complicated by congenital syphilis. *Obstet Gynecol* 78:890, 1991.



## INFORMACIÓN Y CONSENTIMIENTO INFORMADO EN ECOGRAFÍA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

Manuel Gallo

### INTRODUCCIÓN

Ricardo de Lorenzo<sup>(1)</sup>, uno de los mayores expertos en Derecho Sanitario de nuestro país y bien conocido por los ginecólogos españoles, en las Primeras Jornadas de aspectos médicos legales dirigidas a los MIR, ha expresado claramente que “el médico residente que de al paciente una información adecuada, evitaría ser demandado ante los tribunales en un 75% de los casos”.

Creemos que se ha realizado una incorrecta traducción de la palabra inglesa “counselling” por “consejo” en español, cuando en realidad lo que significa es “asesoramiento”. Este error ha hecho que sean frecuentes los términos de “consejo genético”, “consejo reproductivo”, etc., en nuestra especialidad, en vez de los correctos de asesoramiento genético y asesoramiento reproductivo. Asesorar es informar científicamente a la paciente, con lenguaje claro e inteligible, pero no es aconsejar. Aconsejar puede tener una connotación de “dirección” hacia cierta elección y por ello no es conveniente hacerlo.

Pensamos que el médico tiene la importantísima función, entre otras, de informar de forma clara y correcta a la paciente, pero nunca de aconsejarla, aunque muchas veces nos lo pida: “que haría Vd en mi caso...”, “y si fuera su esposa...”. La decisión fi-

nal debe ser siempre suya o conjunta con su pareja, una vez asesorada correctamente.

Igualmente, tenemos que tener en cuenta que nuestra obligación, como médicos (artículo 26 del código de Ética y Deontología Médica)<sup>(2)</sup>, es la de informar de todas las técnicas existentes en Medicina Perinatal y de Diagnóstico Prenatal a la paciente, que por sus específicas circunstancias pueda solicitarlas, con suficiente conocimiento y responsabilidad, independientemente de nuestra idea religiosa sobre las mismas y sus consecuencias. Cuando hay divergencias de opinión entre médicos y pacientes, por convicciones diferentes, estos conflictos deberán resolverse siempre de acuerdo con el modo deontológico: respetar la conciencia y la autonomía moral de las personas<sup>(3)</sup>.

Es importante constatar que no informar del riesgo típico de una actividad médica, es indemnizable, aún sin negligencia médica<sup>(4)</sup>. Igualmente otra sentencia del Tribunal Superior de Justicia de Navarra<sup>(5)</sup> ha sido condenatoria hacia los médicos por no informar del riesgo de una intervención necesaria en un niño, siendo realizada la intervención sin ningún problema. Es decir que el deber de informar sobre los riesgos, al paciente o a sus familiares, no se debe omitir nunca<sup>(6)</sup>.

No olvidemos que la mayoría de las demandas judiciales, tienen origen en la falta de una correcta, clara y completa información a la paciente. “Perdamos” todo el tiempo del mundo en hablar con la paciente y en completar el proceso de información, verbal y escrita, que siempre será beneficioso para ambos, paciente y médico.

La información al paciente constituye uno de los derechos claves de la Ley de Sanidad<sup>(7)</sup> y de la Ley Básica de Autonomía del Paciente<sup>(8)</sup>, de la que hablaremos en el punto siguiente. El texto señala que la información se proporcionará, como regla general de forma verbal, dejando constancia en la historia clínica como mínimo de la finalidad y naturaleza de cada intervención, sus riesgos y sus consecuencias. Además, toda persona tiene el derecho a no ser informada. Este último derecho puede limitarse por la existencia acreditada de un estado de necesidad terapéutica. El texto define esta excepción como “la facultad del médico para actuar profesionalmente sin informar antes al paciente cuando por razones objetivas el conocimiento de su propia situación pueda perjudicar su salud de manera grave”.

El paciente será informado, incluso en caso de incapacidad, de modo adecuado a sus posibilidades de comprensión. En este caso también deberá ser informado el representante legal que haya designado el enfermo. Por otra parte, la ley básica garantiza el derecho del paciente a que se respete el carácter confidencial de los datos referidos a su salud y la información epidemiológica. A partir de los 16 años, el paciente, no sus padres, será el que dé el consentimiento, salvo en los casos de aborto, reproducción asistida y ensayos clínicos. Durante la época comprendida entre los 12 y 16 años, el menor será oído, pero decidirá su representante.

En su exposición, De Lorenzo<sup>(1)</sup> ha recordado los diez puntos básicos que un MIR (Tabla I) debe tener en cuenta para evitar reclamaciones judiciales ante una posible negligencia. Un primer punto sería cuidar especialmente el consentimiento informado (CI). Este CI conlleva necesariamente una información sobre el diagnóstico, los riesgos, las alternativas al tratamiento, etcétera. (ver cuadro). Un segundo aspecto versaría sobre la información que se le da al paciente. A su juicio, “el médico que no habla con su paciente tiene más reclamaciones que el que dialoga con el enfermo”. Además, ha recordado que el facultativo cumple con una obligación legal recogida en la Ley General de Sanidad de 1986.

Otro punto a tener en cuenta es llevar correctamente la historia clínica. En este sentido, se cumpliría con una obligación deontológica y legal: “una gran parte de las sentencias absolutorias se basan en ella”. El jurista también ha subrayado que es fundamental que el residente no garantice la curación del enfermo, ya que su obligación es de medios y no de resultado. En efecto, la jurisprudencia del Tribunal Supremo es uniforme en reconocer esta obligación del médico, desde la primera sentencia dictada el 27 de octubre de 1899 hasta la más reciente de 10 de febrero de 1996.

### CUMPLIMENTAR EL DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO (CI)

Es el punto fundamental de este capítulo. La información a los pacientes, está incluida en el artículo 10 de la Ley de Sanidad de 1986 (9), y dice que ha de ser: suficiente, esclarecedora, veraz y adecuada a las circunstancias. Esta información debe ser recogida en un documento oficial que la paciente debe leer detenidamente y firmar.

Este documento de Consentimiento Informado, debe ser individualizado para cada actividad asistencial en nuestra especialidad y tiene que ser oficial, es decir, elaborado por una Sociedad Científica Nacional ó Internacional y no particular de elaboración propia.

Es un documento que tiene la doble opción de aceptación de la técnica diagnóstica o terapéutica y también la de denegación de la misma, incluso después de firmar previamente el consentimiento para realizarla. En España, la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia ha elaborado una serie de documentos de consentimiento informado<sup>(10)</sup>, en cuya elaboración han participado ginecólogos y juristas, binomio que sería muy conveniente que realizaran trabajos conjuntos con frecuencia. Al final de este capítulo se adjunta el CI sobre Ecografía de Diagnóstico Prenatal, tanto de I trimestre (semana 11-14 de embarazo) como de II trimestre (semana 18-22 de embarazo) y el CI de Amniocentesis Genética, Biopsia Corial y Cordocentesis, en modelo Español-Inglés. Actualmente la SEGO tiene a disposición de los ginecólogos españoles y latinoamericanos, los documentos de CI para todo tipo de intervención quirúrgica en los 6 idiomas más frecuentemente necesitados en España: Inglés, Francés, Rumano, Polaco, Árabe y Chino.

El CI es uno de los puntos fundamentales de la nueva Ley Básica 41/2002 que apareció en el BOE el 15 de Noviembre de 2002<sup>(8)</sup>, (y que por lo tanto entró en vigor el 15 de Mayo de 2003, a los 6 meses de su publicación en el BOE), que regula la Autonomía del Paciente y los Derechos y Obligaciones en materia de información y Documentación Clínica. Como consecuencia de esta Ley, la SEGO, dentro de un extraordinario y utilísimo trabajo para todos los ginecólogos españoles, está adaptan-



do los documentos de CI y saldrán publicados próximamente.

La ley nacional dice que el consentimiento informado (CI) se prestará, por regla general, de forma verbal. El modelo escrito se reserva, a las intervenciones quirúrgicas, procedimientos diagnósticos invasores y procedimientos que supongan riesgos notorios y previsibles. No obstante, el enfermo puede revocar libremente por escrito su consentimiento en cualquier momento.

Los médicos no necesitarán recabar el CI cuando exista riesgo para la salud pública o un riesgo inmediato grave para la integridad física o psíquica del enfermo o en caso de necesidad terapéutica. La norma estatal también recoge los supuestos en los que se puede otorgar el CI por representación o sustitución: "Cuando el paciente no sea capaz de tomar las decisiones a criterio del médico responsable; cuando esté incapacitado o cuando el enfermo menor de edad no sea capaz ni emocional ni intelectualmente de comprender el alcance de la intervención".

El documento de CI debe ser entregado en el hospital, si la paciente está hospitalizada, pero en los casos de técnicas diagnósticas ambulatorias (ecografías, amniocentesis, etc), sería aconsejable facilitar este documento a la paciente mientras está en la sala de espera de la consulta, para que tenga tiempo suficiente de leerlo y entenderlo y una vez dentro de la consulta debemos preguntarle si lo ha entendido perfectamente y explicarle detenidamente todas las dudas o preguntas que tenga sobre el contenido del mismo, antes de proceder a su firma de consentimiento o denegación. Si la paciente no quiere realizarse la técnica indicada, debemos insistir en que nos entregue el documento formalizado con su firma en el apartado de denegación de la técnica y no incurrir en el error de no hacerla firmar el documento.

El documento lleva incluido un apartado referente a un testigo o acompañante de la paciente, que debe ser cumplimentado por la persona que corresponda. Esto es muy importante ya que la Audiencia Nacional en una sentencia condena a la administración a indemnizar a una paciente que no dio su consentimiento (no se pudo demostrar por la ausencia de testigos ni de impreso firmado) a una intervención realizada con éxito<sup>(11)</sup>. También conocemos la sentencia del Tribunal Supremo<sup>(12)</sup> que condenó al INSALUD a pagar 772.729 € por no informar sobre los riesgos de una operación y no haber consentimiento informado en la historia de la paciente. La circunstancia especial de este caso es que los hechos ocurrieron en 1983, antes de la entrada en vigor de la Ley de Sanidad en 1985 y el Tribunal Supremo considera que en esa época la información a los pacientes era una práctica usual.

Como los documentos de consentimiento informado sobre técnicas invasivas se utilizan asiduamente, recomendamos hacer lo mismo con el documento de consentimiento informado para la realización de la ecografía de diagnóstico prenatal, facilitado por la Sección de Ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia<sup>(13)</sup>.

El Documento de CI se ha considerado tan importante en la práctica médica asistencial, que ha habido un intento, por parte del partido popular en el gobierno de introducir una enmienda para multar al médico que incumpliese con dicho requisito con una cantidad de hasta 600.000€, aunque dicha propuesta fue finalmente retirada en la Comisión de Sanidad del Senado.

Un dato a considerar es lo que ocurre con el documento de CI cuando se demora la intervención quirúrgica. Parece ser que el CI no pierde valor, según sentencia de la Sala de

lo Contencioso-Administrativo de la Audiencia Nacional<sup>(14)</sup>, en relación con una intervención que se demoró 10 meses tras firmar el paciente el CI, ya que "tanto el paciente como sus familiares dispusieron de un dilatado periodo de tiempo para recabar nuevos detalles"

El nuevo real decreto que prepara Sanidad<sup>(15)</sup> para regular los ensayos clínicos de medicamentos, que sustituirá al actual Real Decreto 561/1993, excepciona el consentimiento informado (CI) si existe un riesgo inmediato grave para la integridad física o psíquica del paciente. Este supuesto puede darse en aquellos ensayos en situaciones de emergencia en que el medicamento en investigación es utilizado en IAM, accidente vascular cerebral, sepsis, politraumatismos u otras patologías en las que el sujeto está inconsciente y el tiempo de administración del medicamento es muy reducido.

Luis Carlos Martínez Aguado<sup>(16)</sup>, magíster en bioética y coordinador de servicios de atención al paciente del Clínico de San Carlos de Madrid, dice que cuando se habla del consentimiento informado (CI) en el terreno de la bioética, se entiende que no sólo se habla del principio de autonomía del paciente sino también de los de beneficencia, justicia y no maleficencia, que se equilibran y compensan internamente. Y en este sentido el CI no es un formulario, un trámite, sino la relación clínica informada y cercana al paciente".

En su participación en las II Jornadas de la Federación de Asociaciones Científico Médicas Españolas (Facme), celebradas en Madrid, se ha mostrado partidario de que la información fuera esencialmente verbal. Martínez Aguado ha señalado que los formularios en el CI presentan cinco factores de riesgo:

- a. La juridificación. "Un sesgo demasiado jurídico hace que la relación clínica pierda su significa-

do más acorde con el principio de la autonomía del paciente. De esta manera se convierte el CI en un instrumento de defensa y protección frente a quejas y denuncias”.

- b. La burocratización. En su opinión, “estos impresos no pueden informar de una manera completa al paciente ni a su familia y solamente tienen el objeto de que se reflejen las informaciones más relevantes del acto terapéutico que se va a realizar”.
- c. La minimización de la información. “Con el objetivo centrado en la firma de un impreso, cabe la reducción de los contenidos informativos de la relación clínica, debido a que ahora se ha transmitido la sensación de que la información debe tener un soporte material”, ha explicado.
- d. La disminución de la flexibilidad de la relación clínica.
- e. La desautorización de la técnica, pues existen tesis que se inclinan por no informar al paciente debido al temor que le puede producir.

Por lo tanto debemos acostumbrarnos a realizar siempre este paso previo a toda actividad asistencial y lo mejor sería aprenderlo desde la Facultad de Medicina, ya que parece ser que los estudiantes de medicina no cumplen este requisito correctamente en un 25% de las exploraciones, según un estudio realizado en Inglaterra<sup>(17)</sup>.

No olvidemos que la utilización correcta de este documento es de fundamental importancia en las resoluciones de los procesos judiciales, como se ha visto en numerosas sentencias.

El Proceso de toma de decisiones posteriores, es un proceso, a veces complejo y difícil, pero muy importante. Hemos de ayudar a la paciente y familia a que tomen la decisión en relación con el caso clínico, facilitándole toda la información y ayuda posible para ello. En primer lugar se deben agotar todas las posibilidades diagnósticas, se debe facilitar que la paciente o pareja puedan tener una segunda opinión en el lugar libremente elegido por ellos y se les debe orientar para que puedan consultar con el cirujano infantil o especialista específico de la patología.

Sería muy conveniente que cada hospital tuviese un Comité de Medicina Perinatal, integrado por toda la variedad de especialistas que formamos el grupo de estudio (Obstetras, Neonatólogos, Genetistas, Biólogos Moleculares, Patólogos, Cirujanos Infantiles, Epidemiólogos, etc), en donde se presentasen todos los casos patológicos o especialmente interesantes habidos en el hospital o unidad. La paciente debe conocer su existencia y funcionamiento y las decisiones del mismo, para fortalecer su información y poder de decisión.

El respeto absoluto a la decisión tomada, debe ser la regla en nuestra actuación. En los casos en que la paciente decide continuar con el embarazo, se le debe facilitar el apoyo psicológico necesario.

## BIBLIOGRAFÍA

1. De Lorenzo, R. Diario Médico, 7 de Noviembre de 2001.
2. Código de Ética y Deontología Médica. Madrid.
3. Muñoz Garrido R. Ética y deontología de la toma de decisiones posteriores al diagnóstico prenatal. 1as Jornadas de Bioética en Obstetricia y Ginecología. SEGO. Madrid, 23-24 Octubre 1998. www.sego.es.
4. Audiencia Provincial de la Coruña. www.diariomedico.com, 20 de Diciembre de 2001.
5. Tribunal Superior de Justicia de Navarra, 2002.
6. De Lorenzo R. Noticias de Responsabilidad Médica. Noticias Médicas, nº 3822, pag. 14, Noviembre de 2002.
7. Ley de Sanidad. Madrid 1984.
8. Ley Básica de Autonomía de los Pacientes (41/2002). BOE de 15 de Noviembre de 2002. Madrid 2002.
9. De Lorenzo R. Noticias de Responsabilidad Médica. Noticias Médicas, nº 3821, pag. 16, Noviembre de 2002.
10. SEGO. Aspectos Médico Legales en Obstetricia y Ginecología. Doyma Ed. Madrid 1997.
11. Tribunal Supremo. Correo Medico, 11-17 Febrero 2002, página 9.
12. Tribunal Supremo. Sentencia 1998.
13. Sección de Ecografía de la SEGO. Protocolos Asistenciales y legales. Madrid, 2001.
14. Sentencia de la Audiencia Nacional. Correo Medico, 16-22 de Septiembre 2002, pag. 9.
15. Real Decreto sobre Ensayos Clínicos con Medicamentos. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid 2003.
16. Martínez Aguado LC. Cinco factores de Riesgo en los formularios del Consentimiento. Correo Medico, 23-29 de Diciembre 2002, pagina 9.
17. British Medical Journal, 2002; 326:87-99.



# PROCEDIMIENTOS INVASIVOS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

Alois Osorio Manyari, Francesc Figueras, Toni Borrell

## 1. INTRODUCCIÓN

Los diagnósticos de las alteraciones cromosómicas y monogénicas requieren un análisis citogenético o molecular a partir de un tejido fetal. Para obtener tejido o células fetales, sea de líquido amniótico, vellosidades coriales o sangre fetal, es necesario utilizar un procedimiento invasivo que conlleva un cierto riesgo de pérdida fetal<sup>1</sup>. En el futuro es posible que se pueda analizar material fetal presente en la circulación materna, de la misma manera que en la actualidad se puede determinar el sexo y el Rh fetal en ADN fetal libre<sup>2</sup>. Los procedimientos invasivos pueden tener también otras indicaciones de diagnóstico fetal no genético, para estudio de<sup>3</sup>:

- a. ADN viral y parasitario, en sospecha de infección fetal (en líquido amniótico).
- b. marcadores de coriomionitis y detección de bacterias (en líquido amniótico),
- c. marcadores bioquímicos de defectos del tubo neural o pared abdominal (en líquido amniótico).
- d. maduración fetal (en líquido amniótico).
- e. marcadores de función renal (en orina fetal).
- f. hematología fetal (en sangre fetal), en sospecha de anemia o trombocitopenia fetal.

## 2. BIOPSIA CORIAL

La biopsia corial es un procedimiento diagnóstico invasivo que consiste en la obtención de vellosidades coriales (estudio de citotrofoblasto según método semi-directo en 48 horas, representa con menos fiabilidad al cariotipo fetal que los amniocitos obtenidos por amniocentesis). Su principal ventaja respecto a la amniocentesis es su resultado precoz (antes de las 14 semanas).

Las indicaciones de biopsia corial son las siguientes:

- Estudio citogenético (cariotipo)<sup>4</sup>:
  - Cribado combinado bioquímico-ecográfico del primer trimestre con riesgo  $\geq 1/270$  para T21 o T18.
  - Anomalía cromosómica en gestación previa.
  - Anomalía cromosómica en uno de los progenitores.
  - Edad materna avanzada ( $\geq 38$  años).
  - Anomalía fetal ecográfica detectada en el estudio morfológico precoz.

- Confirmación de un diagnóstico preimplantatorio.
- Aborto diferido, sobretodo si es de repetición.
- Discordancia > 1 semana en CRL entre gemelos (CIR severo precoz).
- Enfermedad monogénica con diagnóstico molecular o bioquímico disponible en vellosidad corial<sup>5</sup>.

El procedimiento de la biopsia corial es el siguiente:

- Consentimiento informado: es necesario que todo procedimiento invasivo de diagnóstico prenatal vaya precedido por el consentimiento informado de la gestante. Es necesario conocer el RhD y las serologías HIV, VHB, VHC<sup>6</sup>.
- La biopsia corial es un procedimiento ambulatorio. Por vía transcervical (TC) se practica entre las 10-14 semanas, y por vía transabdominal (TA) entre las 11-14 semanas. En ocasiones especiales también es factible en edades gestacionales posteriores por vía transabdominal y por vía transcervical, en caso de buena accesibilidad a la placenta<sup>7</sup>.
- En la vía TC se procede a la asepsia vulvar y vaginal previa a la colocación de un espéculo. Con una pinza semirígida (*snake forceps*) a través del canal cervical se accede al corion frondoso, bajo guía ecográfica continua. Contraindicaciones de la vía TC son: vaginismo, estenosis, miomas o infección a nivel cervical, anteflexión o retroflexión extrema del útero que haga a la placenta inaccesible a la cánula. En la vía TA, la técnica de elección consiste en la punción con un trocar del 18 G para acceder a la placenta bajo guía ecográfica continua, previa asepsia abdominal y anestesia local. Se retira la guía y a través del trocar se in-

troduce una pinza fina (*cocodrile forceps*) hasta el corion. También se puede realizar la técnica de aspiración con jeringa y utilizar una aguja del 20G<sup>8</sup>.

- En gemelares, la biopsia corial será el procedimiento invasivo de primera elección, excepto en casos individualizados. En monocoriales (presencia ecográfica del signo "T" ) se hará una toma única. Si son bicoriales (2 placentas separadas, 2 sexos diferentes o presencia ecográfica del signo *Lambda* o *twin peak sign*), el procedimiento es similar a gestaciones únicas, pero con 2 inserciones separadas de la aguja. En algunos casos, se puede combinar la vía TC y TA para evitar la "contaminación" feto-fetal (como en el caso de una placenta anterior-abordaje vía TA; y otra placenta posterior, cuyo abordaje debería ser por vía TC)<sup>9,10</sup>. Si las placentas son fusionadas y la corionicidad es incierta, la punción debería ser hecha cerca a la inserción de cada cordón o en los márgenes placentarios opuestos, muy lejos del área de fusión placentaria, para minimizar la posibilidad de tomar muestras del mismo feto dos veces. La punción nunca deberá atravesar una placenta para alcanzar la otra. El resultado citogenético puede permitir la diferenciación entre las dos muestras. Sin embargo, si los resultados son idénticos y la corionicidad permanece incierta, la confirmación de muestras separadas es aconsejable; esto puede ser logrado por una posterior amniocentesis<sup>11,12</sup>.
- La muestra de vellosidad corial se coloca en un tubo con medio de transporte, y se evalúa macroscópicamente para confirmar que la cantidad y la calidad sean adecuadas, antes de remitirla al laboratorio de citogenética. La vía TA es preferible a la vía TC, debido a que presenta menos

pérdidas fetales, menor riesgo de sangrado y complicaciones infecciosas relacionados al procedimiento; menor necesidad de múltiples punciones y mayor tasa de muestras adecuadas con la primera punción. Hay un 0.4% de muestras inadecuadas (decidua materna) o insuficientes en nuestro centro con la técnica TC<sup>13</sup>.

- El riesgo de pérdida fetal en nuestro centro es inferior a 1%, similar al de la amniocentesis. Hay un cierto riesgo de ruptura prematura de membranas, pero no existe un aumento significativo de defectos de reducción de extremidades y de hipogénesis oromandibular en procedimientos realizados a partir de las 10 semanas. Para minimizar las complicaciones del procedimiento, se recomienda 24 horas de reposo después de la extracción (como una medida de precaución, ya que su efectividad no está demostrada) y la administración de gammaglobulina anti-D (300 µg) en caso de gestante RhD negativa, antes de 72 h, debido al paso sanguíneo fetomaterno. En mujeres ya isoinmunizadas, la biopsia corial puede aumentar la respuesta de anticuerpos maternos, lo que resultaría en mayor severidad de la eritroblastosis fetal<sup>14-18</sup>.
- La muestra se procesa según el método semi-directo (24-36 h), y presenta un 2% de resultados "no-concluyentes" (0.15-1.3% de falsos positivos), que se han de confirmar en líquido amniótico (amniocentesis a partir de las 16 semanas), ya que habitualmente se trata de anomalías (en línea pura o mosaico) confinadas a la placenta. No es necesario confirmar las trisomías 21, XXY, XYY y XXX ni las cromosomopatías estructurales familiares en línea pura, ni las otras cromosomopatías con signos ecográficos confirmatorios<sup>19,20</sup>.

Por otra parte, los falsos negativos para el método semi-directo es de 0.03%, por lo que se puede adicionalmente hacerse también un cultivo largo (2-3 semanas), para aumentar la fiabilidad del resultado. En su ausencia, en nuestro centro se realiza una QF-PCR (de los cromosomas 21,18,13,X,Y). Si ambos resultados son negativos, el resultado del cariotipo puede ser informado como cariotipo normal. En caso de fetos malformados o TN aumentada se habría de guardar ADN para estudios moleculares (microdelección del 22, u otros)<sup>21-23</sup>.

- A la semana post-procedimiento se puede realizar un control ecográfico, coincidiendo con la entrega del resultado del estudio citogenético a la gestante.

### 3. AMNIOCENTESIS

Es el procedimiento diagnóstico que consiste en la obtención de líquido amniótico por punción transabdominal.

Las indicaciones de la amniocentesis son las siguientes<sup>1-4</sup>:

- Estudio citogenético (los estudios convencionales requieren habitualmente 7 días, pero el método FISH puede obtener resultados en 24-48 horas):
  - Cribado bioquímico con riesgo  $\geq 1/270$  para T21 o T18.
  - Anomalía cromosómica en gestación previa.
  - Anomalía cromosómica en uno de los progenitores.
  - Anomalía morfológica fetal.
  - Marcadores de aneuploidía de segundo trimestre y riesgo reevaluado de T21 o T18  $>1:270$ .

- Confirmación de resultado citogenético no concluyente en vellosidad corial (los amniocitos presentes en el líquido amniótico se originan a partir del epiblasto de la masa celular interna y refleja con mucha certeza la carga citogenética del embrión).
- Anomalía discordante en gemelos monocoriales biamnióticos con riesgo de gestación heterocariocítica (para asegurar 2 muestras diferentes).
- Riesgo de enfermedad monogénica con diagnóstico bioquímico en líquido amniótico.
- Riesgo de DTN
  - AFP  $> 3.0$  MoM.
  - DTN en gestación previa o en uno de los progenitores
- PCR para infección fetal:
  - Toxoplasmosis
  - CMV
  - Varicela
  - Rubeola
  - Herpes 1-2.
- Riesgo de corioamnionitis.
- Estudio de madurez pulmonar fetal (usualmente a partir de la semana 31 de gestación; en gestaciones más precoces la probabilidad de madurez pulmonar es poco probable y existe una alta tasa de falsos positivos)<sup>5-8</sup>.

El procedimiento de la amniocentesis para diagnóstico prenatal es el siguiente:

- Consentimiento informado, RhD y serologías VIH, VHB, VHC previas.
- La punción se practica de manera ambulatoria, habitualmente entre las 16 y las 21 semanas. Aunque es técnicamente posible a partir de las 11 semanas de gestación, nunca se realizará una amniocentesis antes de las

14 semanas (debido al mayor riesgo de hemorragia entre el corion-amnios y ruptura prematura de membranas, ya que el cierre fisiológico del corión y amnios se produce generalmente a partir de las 15 semanas), a las 14 semanas en situaciones excepcionales y a las 15 semanas si las membranas están bien coaptadas<sup>9-12</sup>.

- Se selecciona ecográficamente el *pool* más importante accesible de líquido amniótico, y la vía a seguir en la punción. En condiciones de asepsia, se efectúa la punción con aguja espinal del 22G y 9 cm de largo, se retira la guía y se aspiran 20 cc de líquido amniótico, manualmente, en 2 jeringas de 10 mL o en 2 tubos de tipo *vacutainer*. Todo el proceso de punción y aspiración se realiza bajo guía ecográfica continua<sup>13-15</sup>.
- En general, es preferible evitar una punción transplacentaria siempre que haya un acceso no transplacentario factible (caso contrario se debe elegir la porción más fina placentaria y usar el Doppler para evitar puncionar la inserción del cordón y los grandes vasos corínicos). El uso de anestesia local es innecesario (ya que la anestesia sólo evita el disconfort al atravesar la piel y no el que se produce al atravesar el músculo uterino). Se ha de evitar totalmente en gestaciones con serologías positivas para VIH, VHB, VHC y en la isoimmunización<sup>16-20</sup>.
- El riesgo de pérdida fetal asociada al procedimiento se sitúa entre un 0.5-1%. Existe también un cierto riesgo de RPM y de corioamnionitis (1/1000). Las recomendaciones post-procedimiento no difieren de las de la biopsia corial: reposo de 24 h. y gammaglobulina anti-D en caso de gestante RhD negativa antes de



72 h. No se ha demostrado que la profilaxis antibiótica reduzca la pérdida gestacional o la infección intraamniótica relacionada al procedimiento, a la amniocentesis o a la biopsia corial<sup>21-24</sup>.

- En gestaciones bicoriales, se realiza punciones separadas en cada amnios. En gestaciones gemelares monocoriales biamnióticas se obtendrá 2 muestras y nunca en punción única, por la probabilidad de ruptura del septo (y el riesgo de distocias de cordón propias de la gestación monoamniótica). Sin embargo, algunos reportes sugieren que puede ser adecuado obtener muestra de un solo saco amniótico, cuando no existe evidencia ecográfica de anomalías morfológicas y/o discordancia en ponderados fetales (más de 25%), aunque existen reportes de discordancias de cariotipos en gestaciones monocoriales<sup>25-28</sup>.
- El estudio citogenético en líquido amniótico se efectúa después de un cultivo celular según el método del frasco. Hay un 0.7% de posibilidades de fracaso de cultivo. Cuando se detecta un mosaico (0.4%), puede ser recomendable confirmarlo en otro tejido (placenta, sangre).
- En nuestro centro se realiza una QF-PCR para dar un resultado rápido (24-36 h) a partir de un riesgo de 1/100 o a partir de una edad gestacional de 19 semanas. Un resultado de trisomía 21, 18, 13 o triploidía no requiere confirmación con un cariotipo completo. En caso de amniocentesis por riesgo de enfermedad monogénica, DTN o infección fetal puede hacerse QF-PCR en lugar de un cariotipo completo<sup>29,30</sup>.
- La amniocentesis para estudio de madurez pulmonar en gestaciones gemelares biamnióticas, se debe hacer sobre el saco amniótico del gemelo con menor

probabilidad de ser maduro; si son de sexo discordantes se escoge el feto masculino; y si son del mismo sexo, se escoge el gemelo con mayor ponderado.

La amniocentesis en amenaza de parto pretérmino o ruptura prematura de membranas en gemelos, para estudio de infección intraamniótica, se puede realizar sólo sobre el saco más inferior (dado que la corioamniotitis se da más frecuentemente por vía ascendente).

#### 4. CORDOCENTESIS

Es el procedimiento diagnóstico que consiste en la obtención de sangre fetal.

La cordocentesis tiene las siguientes indicaciones:

- Estudio citogenético (cariotipo)<sup>1-4</sup>:
  - Cariotipo rápido en anomalía estructural fetal.
  - Confirmación de resultado citogenético en líquido amniótico (mosaicismo).
  - Hidrops fetal no immune.
  - CIR precoz severo inexplicado.
  - Diagnóstico prenatal de anemia de Fanconi.
- Riesgo de enfermedad monogénica y consulta tardía.
- Sospecha de anemia fetal:
  - Isoimmunización.
  - Infección PVB19.
  - Agonía/muerte reciente de un gemelo monocorial.
- Sospecha de trombocitopenia fetal:
  - Trombocitopenia aloimmune.
  - Trombocitopenia autoimmune severa.

El procedimiento consta de los siguientes pasos:

- Consentimiento informado. RhD y serologías previas. Hemograma materno reciente. Maduración pulmonar fetal en caso de edad gestacional comprendida entre las 24 y 34 semanas en ausencia de anomalías severas<sup>5-8</sup>.
- Se realiza ecografía detallada, con estudio anatómico fetal completo, y localización de la inserción placentaria del cordón umbilical<sup>9-11</sup>.
- Se practica asepsia del campo, y preparación quirúrgica de los operadores. Se utiliza funda para sonda ecográfica y gel estéril<sup>12</sup>.
- Se realiza punción percutánea con aguja del 20G y guía ecográfica continua, según técnica *free-hand* (manos libres), que permite corregir la dirección de la aguja en todo momento. El lugar escogido preferentemente es la inserción placentaria del cordón (a excepción de la isoimmunización), y si éste es de difícil acceso se puede punzar un asa libre de cordón, la inserción fetal, o bien el trayecto intrahepático de la vena umbilical. Se realiza como máximo 3 punciones en un periodo total de 20 minutos de punción. Inmovilización fetal con vercuronio (0.1 mg/kg peso fetal e.v.), en caso de procedimiento complejo o transfusión<sup>13,14</sup>.
- Se extrae de 3 a 5 mL de sangre. La primera muestra de sangre se aspira en una jeringa de 1mL y se recoge en un tubo con EDTA para realizar un hemograma fetal. Para el estudio citogenético y gasometría fetal se recogerá sangre con heparina sódica, mientras que para la bioquímica y serologías, sólo será necesario suero fetal (tubo sin nada).
- Las complicaciones más frecuentes son la hemorragia del cordón o de la placenta, que habitual-

mente se autolimita en menos de 3 minutos, y la bradicardia. Si la bradicardia es persistente, se ha de suspender el procedimiento. El riesgo de pérdida fetal se sitúa alrededor del 3%, y sobre todo afecta los procedimientos más precoces. En gestaciones viables ( $\geq 26$  semanas) es necesario tener preparada una extracción fetal de urgencia, y después del procedimiento se realiza un NST. Se administra gammaglobulina en caso de gestante RhD negativa no sensibilizada antes de 72 h. Se recomienda 24 horas de reposo post-procedimiento. Antibiótico en caso de procedimiento complicado (cefazolina 2g e.v. en suero de 100 mL)<sup>15-18</sup>.

- Se confirmará el origen fetal de la sangre extraída con el primer hemograma, que se cursará inmediatamente. Una macrocitosis y una linfocitosis relativa son características de la sangre fetal. Se cursará una fórmula manual para un conteo de eritroblastos y determinación de HbF (o examen de Kleinhauer) a posteriori<sup>19,20</sup>.
- En caso de estudio citogenético, este está disponible a los 3 días. La fiabilidad del diagnóstico citogenético en sangre fetal es muy alta, pero está en función de poder evitar la contaminación materna y de líquido amniótico.

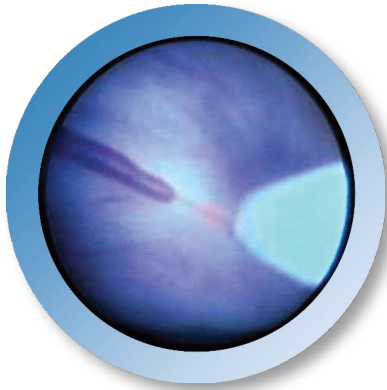
1. Benn, PA, Egan, JF, Fang, M, Smith-Bindman, R. Changes in the utilization of prenatal diagnosis. *Obstet Gynecol* 2004; 103:1255.
2. Chasen, ST, McCullough, LB, Chervenak, FA. Is nuchal translucency screening associated with different rates of invasive testing in an older obstetric population?. *Am J Obstet Gynecol* 2004; 190:769.
3. Wray, AM, Ghidini, A, Alvis, C, et al. The impact of first-trimester screening on AMA patients' uptake of invasive testing. *Prenat Diagn* 2005; 25:350.
4. Wijnberger, LD, van der Schouw, YT, Christiaens, GC. Learning in medicine: chorionic villus sampling. *Prenat Diagn* 2000; 20:241.
5. Alfirevic, Z, von Dadelszen, P. Instruments for chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Database Syst Rev* 2003; :CD000114.
6. Von Dadelszen, P, Sermer, M, Hillier, J, et al. A randomised controlled trial of biopsy forceps and cannula aspiration for transcervical chorionic villus sampling. *BJOG* 2005; 112:559.
7. Brown, L, Abigania, M, Warburton, D, Brown, S. Validation of QF-PCR for prenatal aneuploidy screening in the United States. *Prenat Diagn* 2006; 26:1068.
8. Rode, ME, Jackson, M. Sonographic considerations with multiple gestation. *Semin Roentgenol* 1999; 34:29.
9. Pergament, E, Schulman, JD, Copeland, K, et al. The risk and efficacy of chorionic villus sampling in multiple gestations. *Prenat Diagn* 1992; 12:377.
10. Wapner, RJ, Johnson, A, Davis, G, et al. Prenatal diagnosis in twin gestations: A comparison between second-trimester amniocentesis and first-trimester chorionic villus sampling. *Obstet Gynecol* 1993; 82:49.
11. Van den Berg, C, Braat, AP, Van Opstal, D, et al. Amniocentesis or chorionic villus sampling in multiple gestations? Experience with 500 cases. *Prenat Diagn* 1999; 19:234.
12. Smidt-Jensen, S, Permin, M, Philip, J, et al. Randomised comparison of amniocentesis and transabdominal and transcervical chorionic villus sampling. *Lancet* 1992; 340:1237.
13. Los, FJ, Van der Berg, C, Van Opstal, D, et al. Abnormal karyotypes in semi-direct chorionic villus preparations of women with different cytogenetic risks. *Prenat Diagn* 1998; 18:1023.
14. Hahnemann, JM, Vejerslev, LO. Accuracy of cytogenetic findings on chorionic villus sampling (CVS) - diagnostic consequences of CVS mosaicism and non-mosaic discrepancy in centres contributing to EU-CROMIC 1986-1992. *Prenat Diagn* 1997; 17:801.
15. Van den Berg, C, Van Opstal, D, Brandenburg, H, et al. Accuracy of abnormal karyotypes after the analysis of both short- and long-term culture of chorionic villi. *Prenat Diagn* 2000; 20:956.
16. Brambati, B, Tului, L, Cislighi, C, Alberti, E. First 10,000 chorionic villus samplings performed on singleton pregnancies by a single operator. *Prenat Diagn* 1998; 18:255.
17. Chitty, LS, Pandya, PP. Ultrasound screening for fetal abnormalities in the first trimester. *Prenat Diagn* 1997; 17:1269.
18. Canick, JA, Kellner, LH. First trimester screening for aneuploidy: serum biochemical markers. *Semin Perinatol* 1999; 23:359.
19. Moise, KJ Jr, Carpenter, RJ Jr. Increased severity of fetal hemolytic disease with known rhesus alloimmunization after first-trimester transcervical chorionic villus biopsy. *Fetal Diagn Ther* 1990; 5:76.
20. Mujezinovic, F, Alfirevic, Z. Procedure-related complications of amniocentesis and chorionic villous sampling. A systematic review. *Obstet Gynecol* 2007; 110:687.
21. Medical Research Council European trial of chorion villus sampling. MRC working party on the evaluation of chorion villus sampling. *Lancet* 1991; 337:1491.
22. Lippman, A, Tomkins, DJ, Shime, J, Hamerton, JL. Canadian multicentre randomized clinical trial of chorion villus sampling and amniocentesis. Final report. *Prenat Diagn* 1992; 12:385.
23. Borrell, A, Fortuny, A, Lazaro, L, et al. First-trimester transcervical chorionic villus sampling by biopsy forceps versus mid-trimester amniocentesis: a randomized controlled trial project. *Prenat Diagn* 1999; 19:1138.

1. Gosden, CM. Amniotic fluid cell types and culture. *Br Med Bull* 1983; 39:348.
2. Gramellini, D, Fieni, S, Casilla, G, et al. Mid-trimester amniocentesis and antibiotic prophylaxis. *Prenat Diagn* 2007; 27:956.
3. Tabor, A, Philip, J, Madsen, M, et al. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986; 1:1287.
4. Kappel, B, Nielsen, J, Brogaard Hansen, K, et al. Spontaneous abortion following mid-trimester amniocentesis. Clinical significance of placental perforation and blood-stained amniotic fluid. *Br J Obstet Gynaecol* 1987; 94:50.
5. Bombard, AT, Powers, JF, Carter, S, et al. Procedure-related fetal losses in transplacental versus nontransplacental genetic amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172:868.
6. Andreassen, E, Kristoffersen, K. Incidence of spontaneous abortion after amniocentesis: influence of placental localization and past obstetric and gynecologic history. *Am J Perinatol* 1989; 6:268.
7. Reid, KP, Gurrin, LC, Dickinson, JE, et al. Pregnancy loss rates following second trimester genetic amniocentesis. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 1999; 39:281.
8. Crane, JP, Kopta, MM. Genetic amniocentesis: impact of placental position upon the risk of pregnancy loss. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 150:813.
9. Giorlandino, C, Mobili, L, Bilancioni, E, et al. Transplacental amniocentesis: is it really a higher-risk procedure?. *Prenat Diagn* 1994; 14:803.
10. Kong, CW, Leung, TN, Leung, TY, et al. Risk factors for procedure-related fetal losses after mid-trimester genetic amniocentesis. *Prenat Diagn* 2006; 26:925.
11. Marthin, T, Liedgren, S, Hammar, M. Transplacental needle passage and other risk-factors associated with second trimester amniocentesis. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1997; 76:728.
12. Harris, A, Monga, M, Wicklund, CA, et al. Clinical correlates of pain with amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol* 2004; 191:542.
13. Van Schoubroeck, D, Verhaeghe, J. Does local anesthesia at mid-trimester amniocentesis decrease pain experience? A randomized trial in 220 patients. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16:536.
14. Gordon, MC, Ventura-Braswell, A, Higby, K, Ward, JA. Does local anesthesia decrease pain perception in women undergoing amniocentesis?. *Am J Obstet Gynecol* 2007; 196:55.
15. Seeds, JW. Diagnostic mid trimester amniocentesis: how safe? *Am J Obstet Gynecol* 2004; 191:607.
16. Antsaklis, A, Papantoniou, N, Xygakis, A, et al. Genetic amniocentesis in women 20-34 years old: associated risks. *Prenat Diagn* 2000; 20:247.
17. Hankins, GD, Rowe, J, Quirk, JG Jr, et al. Significance of brown and/or green amniotic fluid at the time of second trimester genetic amniocentesis. *Obstet Gynecol* 1984; 64:353.
18. Odibo, AO, Gray, DL, Dicke, JM, et al. Revisiting the fetal loss rate after second-trimester genetic amniocentesis. *Obstet Gynecol* 2008; 111:589.
19. Gray, DJ, Robinson, HB, Malone, J, Thomson, RB Jr. Adverse outcome in pregnancy following amniotic fluid isolation of *Ureaplasma urealyticum*. *Prenat Diagn* 1992; 12:111.
20. Sant-Cassia, LJ, MacPherson, MB, Tyack, AJ. Midtrimester amniocentesis: is it safe? A single centre controlled prospective study of 517 consecutive amniocenteses. *Br J Obstet Gynaecol* 1984; 91:736.
21. Tongsong, T, Wanapirak, C, Sirivatanapa, P, et al. Amniocentesis-related fetal loss: a cohort study. *Obstet Gynecol* 1998; 92:64.
22. Farahani, G, Goldman, MA, Davis, JG, et al. Use of the ultrasound aspiration transducer in midtrimester amniocentesis. *J Reprod Med* 1984; 29:227.
23. Eiben, B, Hammans, W, Goebel, R, Epplen, JT. Safety and fetal outcome of early and midtrimester amniocentesis. *Lancet* 1998; 351:1435.
24. Hislop, A, Fairweather, DV. Amniocentesis and lung growth: an animal experiment with clinical implications. *Lancet* 1982; 2:1271.
25. Giorlandino, C, Bilancioni, E, D'Alessio, P, Muzii, L. Risk of iatrogenic fetal infection at prenatal diagnosis. *Lancet* 1994; 343:922.
26. Minola, E, Maccabrini, A, Pacati, I, Martinetti, M. Amniocentesis as a possible risk factor for mother-to-infant transmission of hepatitis C virus. *Hepatology* 2001; 33:1341.
27. Cohen, J, Dussaix, E, Bernard O. Transmission du virus de l'hépatite C de la mère à l'enfant: une étude de 44 enfants. *Gastroenterol Clin Biol* 1998; 22:179.
28. Shapiro, DE, Sperling, RS, Mandelbrot, L, et al. Risk factors for perinatal human immunodeficiency virus transmission in patients receiving zidovudine prophylaxis. *Pediatric AIDS Clinical Trials Group protocol 076 Study Group. Obstet Gynecol* 1999; 94:897.
29. Somigliana, E, Bucciari, AM, Tibaldi, C, et al. Early invasive diagnostic techniques in pregnant women who are infected with the HIV: A multicenter case series. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 193:437.
30. Mandelbrot, L, Jasseron, C, Ekoukou, D, et al. Amniocentesis and mother-to-child human immunodeficiency virus transmission in the Agence National de Recherches sur le SIDA et les Hépatites Virales French Perinatal Cohort. *Am J Obstet Gynecol* 2009; 200:160.

1. Boulot, P, Deschamps, F, Lefort, G, et al. Pure fetal blood samples obtained by cordocentesis: Technical aspects of 322 cases. *Prenat Diagn* 1990; 10:93.
2. Weiner, CP, Okamura, K. Diagnostic fetal blood sampling-technique related losses. *Fetal Diagn Ther* 1996; 11:169.
3. Bovicelli, L, Orsini, LF, Grannum, PA, et al. A new funipuncture technique: two-needle ultrasound- and needle biopsy-guided procedure. *Obstet Gynecol* 1989; 73:428.
4. Welch, CR, Talbert, DG, Warwick, RM, et al. Needle modifications for invasive fetal procedures. *Obstet Gynecol* 1995; 85:113.
5. Weiner, CP. Cordocentesis for diagnostic indications: two years' experience. *Obstet Gynecol* 1987; 70:664.
6. Weiner, CP, Wenstrom, KD, Sipes, SL, Williamson, RA. Risk factors for cordocentesis and fetal intravascular transfusion. *Am J Obstet Gynecol* 1991; 165:1020.
7. Nicolini, U, Nicolaidis, P, Fisk, NM, et al. Fetal blood sampling from the intrahepatic vein: analysis of safety and clinical experience with 214 procedures. *Obstet Gynecol* 1990; 76:47.
8. Aina-Mumuney, AJ, Holcroft, CJ, Blakemore, KJ, et al. Intrahepatic vein for fetal blood sampling: one center's experience. *Am J Obstet Gynecol* 2008; 198:387.
9. Chinnaiya, A, Venkat, A, Dawn, C, et al. Intrahepatic vein fetal blood sampling: current role in prenatal diagnosis. *J Obstet Gynaecol Res* 1998; 24:239.
10. Antsaklis, AI, Papantoniou, NE, Mesogitis, SA, et al. Cordocentesis: An alternative method of fetal blood sampling for the prenatal diagnosis of hemoglobinopathies. *Obstet Gynecol* 1992; 79:630.
11. Westgren, M, Selbing, A, Stangenberg, M. Fetal intracardiac transfusions in patients with severe rhesus isoimmunisation. *Br Med J (Clin Res Ed)* 1988; 296:885.
12. Ogur, G, Gul, D, Ozen, S, et al. Application of the Apt test in prenatal diagnosis to evaluate the fetal origin of blood obtained by cordocentesis: results of 30 pregnancies. *Prenat Diagn* 1997; 17:879.
13. Sepulveda, W, Be, C, Youlton, R, et al. Accuracy of the haemoglobin alkaline denaturation test for detecting maternal blood contamination of fetal blood samples for prenatal karyotyping. *Prenat Diagn* 1999; 19:927.
14. Forestier, F, Cox, WL, Daffos, F, Rainaut, M. The assessment of fetal blood samples. *Am J Obstet Gynecol* 1988; 158:1184.
15. Lazebnik, N, Hendrix, PV, Ashmead, GG, et al. Detection of fetal blood contamination by amniotic fluid obtained during cordocentesis. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163:78.
16. Chao, A, Herd, JP, Tabsh, KM. The ferning test for detection of amniotic fluid contamination in umbilical blood samples. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 162:1207.
17. Nicolaidis, KH, Clewell, WH, Rodeck, CH. Measurement of human fetoplacental blood volume in erythroblastosis fetalis. *Am J Obstet Gynecol* 1987; 157:50.
18. Hogge, WA, Thiagarajah, S, Brenbridge, AN, Harbert, GM. Fetal evaluation by percutaneous blood sampling. *Am J Obstet Gynecol* 1988; 158:132.
19. Orlandi, F, Damiani, G, Jakil, C, et al. The risks of early cordocentesis (12-21 weeks): Analysis of 500 procedures. *Prenat Diagn* 1990; 10:425.
20. Daffos, F, Forestier, F, Kaplan, C, Cox, W. Prenatal diagnosis and management of bleeding disorders with fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol* 1988; 158:939.







## TERAPIA FETAL

Hernán Muñoz S., Marcelo Rodríguez G.,  
Víctor Toledo, Ignacio Hernández

### INTRODUCCIÓN

El tratamiento intrauterino o terapia fetal se ha desarrollado, a diferencia de la obstetricia clásica, solo en los últimos 30 años. En 1963 el Dr A.W. Liley realiza la primera transfusión intrauterina en un caso de enfermedad hemolítica que significó no sólo la mayor contribución en el manejo de esta enfermedad, sino también la primera señal que el feto podía ser tratado como en la vida extrauterina, constituyendo la primera terapia fetal realizada en la historia. El siguiente paso fue realizado luego de importantes avances en el conocimiento de la fisiología fetal, es así como en el año 1972 se comunica la efectividad de la administración de corticoides en la prevención del síndrome de distress respiratorio del recién nacido. Posteriormente en la década de los 80 surgen nuevas posibilidades de terapia fetal médica, percutánea y de cirugía fetal abierta para llegar a la década de los 90 con la cirugía fetal endoscópica y terapia génica.

En este capítulo revisaremos los diferentes tipos de terapia fetal que incluyen, tratamiento médico, terapia percutánea y cirugía fetal.

### TRATAMIENTO MÉDICO FARMACOLÓGICO

La terapia fetal con fármacos, tiene como objetivo tratar una enfermedad o de mejorar la capacidad de adaptación del feto para la vida intra o extrauterina.

En este tipo de tratamiento se puede intervenir terapéuticamente con fármacos administrados a través de la madre o directamente al feto, mientras este se encuentra dentro del útero. Para que ésta terapia tenga éxito y esté exenta de riesgos para la madre y el feto, tres aspectos deben ser considerados:

- a. Farmacocinética fetal.
- b. Biomarcadores para evaluar la terapia materna y fetal.
- c. Activa vigilancia de riesgos.

Por otra parte el embarazo representa una condición que tiene características *sui generis* que deben ser comprendidas antes de iniciar una terapia. Las más relevantes son:

- a. Hay importantes y continuos cambios que se producen en la fisiología y bioquímica de la embarazada, que comprometen a la madre y al feto.

- b. Son dos genomas diferentes que coexisten en un mismo organismo.
- c. Existen dos torrentes sanguíneos separados y diferentes, con una interfase única, el trofoblasto, con funciones específicas de capturar, controlar y transportar o metabolizar.
- d. Hay un rápido y selectivo crecimiento de tipos celulares específicos en el feto, en etapas diferentes de la gestación.
- e. Existen interacciones directas e indirectas entre la madre y los otros compartimentos ovular y fetal.

Considerando los hechos anteriormente expuestos, analizaremos las distintas situaciones clínicas frente a las cuales se puede realizar una terapia fetal farmacológica con buenos resultados.

### Terapia cardíaca fetal

Una de las formas más efectivas de terapia fetal es la de las enfermedades cardíacas fetales. Gracias al pasaje transplacentario de anti-arrítmicos o de fármacos inotrópicos es posible tratar taquicardias, bloqueos y algunos casos de insuficiencia cardíaca.

**Taquicardias.** Las taquicardias fetales se definen como aquellas alteraciones del ritmo cardíaco fetal con frecuencias mayores de 200 latidos por minuto. El mecanismo de daño de las taquicardias se debe a un acortamiento del diástole y por tanto del llenado ventricular. Cuando la frecuencia cardíaca es mayor de 220Lpm., el llenado ventricular es insuficiente, esto produce acumulación de sangre en las aurículas con el consiguiente aumento de presión hidrostática y posteriormente en el sistema venoso. Este aumento de presión produce en el territorio derecho, filtración de líquido al extravascular con la aparición de hidrops fetal hasta en el 30% de los casos.

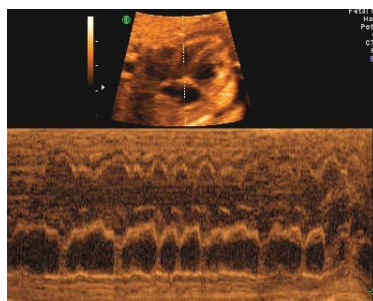


Figura 1. Taquicardia supraventricular. Una contracción ventricular es seguida de una contracción ventricular.

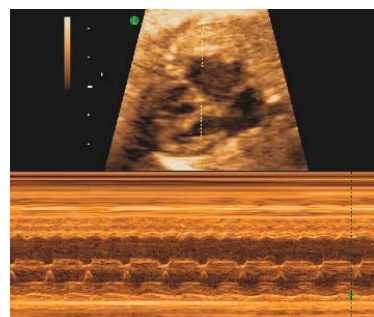


Figura 2. Flutter auricular con bloqueo 2 por 1.

La forma de presentación más habitual, en el feto, es la taquicardia supraventricular (60-70%) que se caracteriza por una conducción AV de 1 a 1 (Fig. 1), la fibrilación auricular (40-30%) y el flutter auricular (Fig. 2) que generalmente está asociado a bloqueo A-V variables (2 ó 3 por 1).

El manejo de las taquicardias sostenidas mediante la administración de drogas a la madre, tiene una alta efectividad. A pesar de que el feto con hidrops responde menos al tratamiento que aquél que no lo presenta, se debe insistir en la terapia, dar un tiempo mayor en espera de revertir la taquicardia y evaluar la necesidad de asociar antiarrítmicos; de modo que por el hecho de ser hidrópico no se debe dar por fracasado el tratamiento ni adelantar el parto, hasta agotar razonablemente las posibilidades farmacológicas.

En los fetos sin hidrops la respuesta a las drogas es mucho mejor. Por un lado el control de la taquicardia es más rápido y por otro la necesidad de asociar drogas es menor. Si existe hidrops la respuesta al tratamiento es más lenta, requiriendo con mayor frecuencia asociación de drogas.

Cerca del 90% de las taquicardias supraventriculares responde al tratamiento médico, a diferencia del flutter auricular, que responde en sólo 60-70 % de los casos.

En la actualidad la droga de elección es la digoxina. La flecainide, en los últimos años, ha demostrado ser una muy buena alternativa, sin presentar los efectos indeseados que se pueden presentar al ser administrada en edad pediátrica. Entre otras destacan amiodarona, y últimamente el sotalol. La vía de administración más usual es la oral, administrada a la madre. Otras vías susceptibles de usar son, la intravascular, a través de cordocentesis, y la intraperitoneal fetal.

La digoxina, se emplea iniciando una carga de 1.5 mg/día/e.v. en tres dosis durante las primeras 24 horas para pasar a una dosis de mantenimiento 0.5 a 0.75 mg vía por día oral. La idea es lograr un nivel terapéutico que varíe entre 2.5 a 5 ng/ml. La flecainida, es indicada en dosis de 100 a 150 mg oral dos veces al día.

En nuestra experiencia hemos diagnosticado y tratado in útero cerca de 38 pacientes con taquicardia o flutter. Seis de ellos fueron a interrupción del embarazo con edades gestacionales mayores de 35 semanas, con una mortalidad de 60%. Permanecieron in útero con tratamiento 32 pacientes para tratamiento médico, en 5 falló el tratamiento y la mortalidad fue de un 60%. En 27 el tratamiento fue exitoso, con remisión de la taquicardia, la mortalidad fue de

un 6% debido a suspensiones de tratamiento o malformaciones asociadas. En los casos de taquicardia supraventricular iniciamos tratamiento con digitálicos en todos los casos, en caso de ausencia de respuesta a los 7 días o presencia de hidrops asociamos una segunda droga, generalmente flecainide. En el caso del flutter auricular se logró una adecuada conversión con digitálicos y mas frecuentemente asociamos flecainide o sotalol.

**Bloqueo aurículo ventricular.** Su incidencia no se conoce con exactitud, pero clásicamente se ha establecido en 1 de 20.000 recién nacidos.

El bloqueo AV completo desde el punto de vista electrofisiológico es una completa disociación entre la contractilidad auricular y la contractilidad ventricular, no existiendo relación entre éstas. El ritmo ventricular lo toma un nivel inferior del sistema éxito-conductor, con una frecuencia generalmente menor de los 70 latidos por minuto. Ecocardiográficamente se evidencia al registrar al modo M simultáneamente la contractilidad auricular y la contractilidad ventricular, pudiéndose apreciar con facilidad la ausencia de relación entre ellas (Fig. 3). En el registro simultáneo de velocimetría Doppler de eventos auriculares y ventricula-

res en vena y arteria pulmonar o válvula mitral y tracto de salida aórtico en ventrículo izquierdo, es posible evidenciar la completa discordancia entre ambas.

Existen dos formas de presentación: aquella en la cual el corazón es estructuralmente normal y aquella en la cual el bloqueo completo está asociado a cardiopatías congénitas. Estas dos formas se distribuyen equitativamente en frecuencia.

En pacientes portadores de cardiopatías complejas, el intento de manejar el bloqueo in útero, es inútil; son fetos que dada la gravedad de su cardiopatía congénita tienen un muy mal pronóstico y por lo general fallecen antes de nacer. Aquellos que logran sobrevivir difícilmente tienen un manejo médico y quirúrgico, siendo su mortalidad cercana al 100%.

Aquellos fetos con bloqueo completo con corazón estructuralmente normal, representan el grupo mas interesante, ya que un diagnóstico oportuno permite un seguimiento adecuado, además de la posibilidad de realizar algunas acciones terapéuticas. En los fetos con corazón normal la etiología es de origen comprobadamente inmunológico. La presencia de bloqueo completo en hijos de madres portadoras de

mesenquimopatías como lupus eritematoso y Síndrome de Sjögren ha motivado innumerables estudios. Al respecto, cabe destacar la alta incidencia con que en estos niños se logra determinar anticuerpos antinucleares, anti-52 kDa RO (SSA), anti-60 kDa RO (SSA), anti-48 kDa La (SSB) y anti-nDNA, que, provenientes de la madre, vía transplacentaria, van a comprometer directamente el nódulo aurículo ventricular y el sistema éxito-conductor, estableciendo en forma definitiva la desconexión eléctrica entre el nivel superior y el inferior del sistema. Este compromiso inmunológico no sólo involucra el tejido de conducción, sino también, placenta, miocardio, pericardio y válvulas.

El diagnóstico del bloqueo se basa fundamentalmente en la auscultación fetal; la bradicardia. Las frecuencias cardíacas bajo 55 latidos por minuto son determinantes de insuficiencia cardíaca, siendo la manifestación máxima, el hidrops y muerte fetal. La ecocardiografía fetal nos objetiva el diagnóstico.

El manejo médico del bloqueo aurículo-ventricular completo, in útero, considera varios recursos terapéuticos. Uno, que es previo a la eventual presentación del bloqueo, que tiene relación con medidas profilácticas. En una madre portadora de una mesenquimopatía y con antecedentes de haber tenido un hijo con bloqueo completo, se establece que la medición ecográfica seriada del intervalo PR tendría un rol en el seguimiento de estos embarazos; así, un feto que muestre una progresión sostenida de este intervalo (convirtiéndose en un Bloqueo AV de 1<sup>er</sup> grado), o la detección de un bloqueo de segundo grado, es candidato a recibir tratamiento con corticoides. Si bien esta intervención ha demostrado normalizar el intervalo PR, su utilidad en la prevención de la aparición del Bloqueo Completo es controversial.

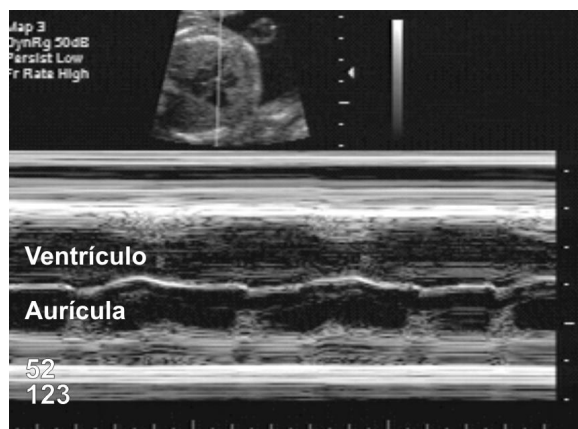


Figura 3. Bloqueo aurículo-ventricular completo. Modo M.

Una vez establecido el bloqueo los corticoides no han mostrado efecto en revertirlo. En estos pacientes la administración de drogas simpaticomiméticas a la madre ha mostrado ser, también, una buena alternativa para elevar la frecuencia cardíaca e impedir la insuficiencia cardíaca cuando la frecuencia es cercana o menor a 55 latidos por minuto.

En nuestra experiencia, nos ha correspondido asistir a 28 fetos con bloqueo congénito, siendo 2 de ellos de segundo grado, uno de ellos tratado exitosamente in utero, y el otro sin tratamiento evoluciono a bloqueo completo. De los 26 bloqueos completos, 8 eran portadores de cardiopatías congénitas complejas los cuales fallecieron in útero o bien a las pocas horas de haber nacido. De los otros 18, tres fallecieron. De los 15 recién nacidos, 2 requirieron la colocación de marcapasos transitorio vía umbilical, inmediatamente después haber nacido y 13 uno definitivo. Solo dos no requirieron marcapasos.

**Insuficiencia cardíaca.** La administración de fármacos inótrópos positivos representan una opción terapéutica en aquellos fetos con insuficiencia cardíaca no asociados a alteraciones estructurales. Las insuficiencias cardíacas de este grupo son las hipervolémicas secundarias a síndrome de transfusión feto-fetal, síndrome de perfusión arterial reversa, corioangioma, teratoma sacrocóccigeo y miocarditis, miocardiopatías, o miocarditis generalmente virales. Los fármacos de primera elección son los digitálicos administrados vía transplacentaria en las mismas dosis descritas para el tratamiento de las arritmias. El efecto sobre el miocardio fetal es de aumentar la fracción de acortamiento y por tanto el volumen expulsivo y el gasto cardíaco. Generalmente esta terapia es co-adyudante en las patologías descritas y permite sólo una mejoría temporal y parcial de la suficiencia

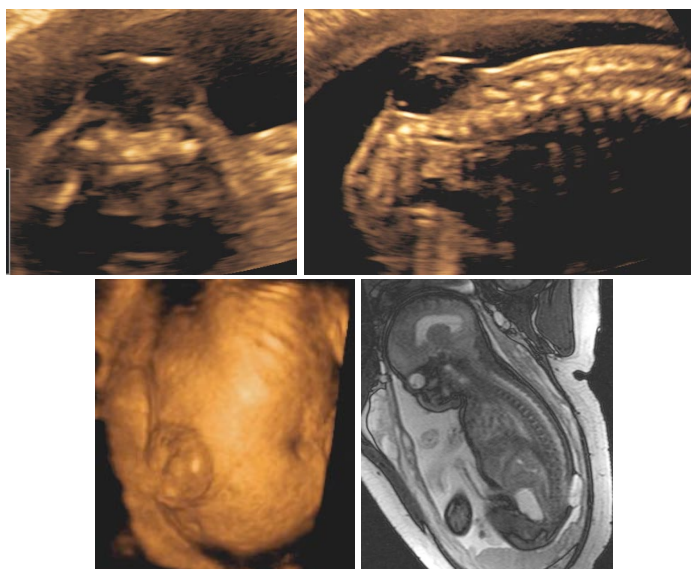


Figura 4. Espina bifida: a) Visión axial, b) Visión sagital. c) Imagen 3D. d) Resonancia magnética.

cardíaca. En nuestra experiencia lo hemos utilizado en múltiples ocasiones con respuesta parcial y siempre como co-adyudante al tratamiento de la causa que genera la insuficiencia cardíaca.

### Prevención de defectos abiertos del sistema nervioso central

La incidencia global de este tipo de alteraciones, que incluye la anencefalia, encefalocele y espina bifida, es de 1/600 a 1/2000 nacidos vivos, con una tasa de recurrencia en parentesco de primer grado de 2% a 3%. La anencefalia es incompatible con la vida, pero los defectos de cierre del tubo neural como espina bifida (Fig. 4), están asociados con un alto grado de morbilidad y mortalidad. Con excepción de un pequeño número de casos que se puede atribuir a anomalías puramente genéticas (síndromes mendelianos) o cromosómicas, la etiopatogenia de la mayoría de los casos no tienen un origen claro. Así la causa apunta a origen multifactorial, con aparente predisposición genética para defec-

tos del tubo neural, que es profundamente influenciada por el medio ambiente. Este componente no genético es modificable y permite disminuir el riesgo.

Estudios epidemiológicos han permitido observar una gran variación de la prevalencia entre diferentes países, grupos sociales, raciales y entre una década y otra en algunas poblaciones, en general va disminuyendo desde los años 50 en adelante, lo que sugiere fuertemente la importancia de una causa ambiental. Se han sugerido varios agentes causales tales como cambios en el patrón genético, mejor y mayor diagnóstico prenatal lo que en algunos países aumenta los abortos selectivos provocados y de particular interés es la mejor nutrición de la embarazada.

La posibilidad que el ácido fólico tuviera alguna relación con este tipo de patología se planteó en la década de los 60 cuando se administró una dieta pobre en ácido fólico y con antifólico (aminopterin), lo que provocó defectos de cierre del tubo neural en animales. Posteriormente en mujeres

que presentaron este problema en el embarazo, se encontró menores concentraciones sanguíneas de ácido fólico, vitaminas C y B12, asociado a una dieta pobre.

De este modo y apoyado en diversas publicaciones, existe un claro beneficio con el aporte de ácido fólico durante el período de la gestación, disminuyendo entre tres a siete veces el riesgo de presentar defectos abiertos del sistema nervioso central.

Resumiendo la información publicada, la administración de ácido fólico en dosis de 4 mg/día, reduce el riesgo de incidencia de defectos del tubo neural en un 50% y en un 70% el riesgo de recurrencia. Por este motivo toda mujer en edad fértil debe recibir este suplemento de 4 mg / día, sobre todo si presenta el antecedente de un hijo previo con este tipo de malformación.

En Chile se inició la fortificación con ácido fólico de las harinas del pan el año 2000 con una frecuencia de defectos abiertos del sistema nervioso central de 18 por 10.000 recién nacidos vivos. Luego de tres años de iniciado el programa, la incidencia de estos defectos disminuyó un 40 %, demostrando ser una de las intervenciones de mayor impacto en la obstetricia moderna.

### Prevención de síndrome de distress respiratorio del recién nacido

El parto prematuro es la principal causa de muerte y morbilidad perinatal en el mundo donde la inmadurez pulmonar y el síndrome de distress respiratorio del recién nacido tiene un gran impacto.

Existen diversos fármacos que inducen la síntesis de surfactante, tales como corticoides, hormonas tifoideas, prolactina, insulina, aminofilina y beta agonistas. Esta terapia ante-

natal se asocia con la administración de surfactante en el recién nacido.

Los corticoides tienen diversos efectos en el pulmón en desarrollo, que son:

- Aumento de la síntesis de fosfatidilcolina y otros fosfolípidos.
- Aumento de síntesis de apoproteínas del surfactante, que se ha documentado que mejora el reciclado de surfactante.
- Acelera la maduración del pulmón fetal, síntesis de colágeno y elastina los que mejoran la elasticidad pulmonar.
- Aumento de densidad de receptores beta en pulmón fetal.
- Disminuye la pérdida de proteínas alveolares.
- Aumento de la actividad de la enzima antioxidante pulmonar, que podría tener una acción protectora en el pulmón del recién nacido de la toxicidad al oxígeno.

El meta análisis que incluye 21 ensayos clínicos aleatorios con un total de 3885 pacientes y 4281 recién nacidos, donde se analiza el uso de corticoides antenatales vs placebo, muestra una disminución significativa de las muertes neonatales (riesgo relativo 0.69, 95% IC 0.58 a 0.81), distress respiratorio del recién nacido (RR 0.66, 95% CI 0.59 a 0.73), hemorragia cerebral (RR 0.54, 95% IC 0.43 a 0.69), enterocolitis necrotizante (RR 0.46, 95% IC 0.29 a 0.74), ingreso a unidades de cuidados intensivos (RR 0.80, 95% CI 0.65 to 0.99) e infecciones sistémicas en las primeras 48 horas de vida (RR 0.56, 95% CI 0.38 to 0.85). Estos resultados también se observan en pacientes con rotura prematura de membranas y con síndromes hipertensivos del embarazo.

Las dosis recomendadas son betametasona 12 mg IM c/ 24 hr. por

dos veces y se repite semanalmente, desde las 26 a las 34 semanas de gestación.

### Hiperplasia suprarrenal congénita

El síndrome adrenogenital fetal con déficit de 21-hidroxilasa, presenta un impedimento en la vía metabólica de colesterol a cortisol, lo que lleva a un aumento de 17-hidroxiprogesterona y un déficit de cortisol. Este aumento de 17-hidroxiprogesterona es metabolizado por una vía alternativa llevando a un aumento de androsteronediona y otros andrógenos suprarrenales. El déficit de cortisol provoca una desinhibición del eje hipotalámico, con un aumento de corticotrofina (ACTH), la que produce una estimulación de la glándula suprarrenal, con aumento de 17-hidroxiprogesterona. Como consecuencia de esto, los fetos femeninos presentan una exposición a andrógenos, con una consecuente masculinización.

De esta forma en pacientes portadores de esta deficiencia se sugiere la administración materna de dexametasona en las madres con riesgo, desde las 10 semanas de gestación.

### Acidemia metilmalónica

Se relaciona con el déficit de vitamina B12, ésta es una coenzima necesaria en la conversión de metilmalonil coenzima A hacia succinil coenzima A. Esta enfermedad genética puede estar afectando diversos puntos de esta conversión, es así como Ampolla et cols. asoció la administración materna de vitamina B12 para tratar in útero esta enfermedad.

El diagnóstico se hace en orina materna, con un aumento de la excreción de ácido metilmalónico. El tratamiento consiste en la administración de altas dosis de cianocobalamina (5 mg EV/día), luego mantención por vía oral, con una buena respuesta clínica.



## Anormalidades del metabolismo mineral

El uso de suplementación específica de minerales para prevención de enfermedades en humanos aún no está del todo probada, aunque sí en animales con defectos genéticos.

## TERAPIA FETAL PERCUTÁNEA

Hace doce años atrás, Golbus, uno de los pioneros en terapia fetal, de la Universidad de California, planteó que "La terapia fetal sigue en una etapa experimental de la medicina fetal, por lo que es muy importante que estos procedimientos de evaluación y manejo in útero, no deben ser realizados en pacientes obstétricas en general. Este tipo de terapia fetal debe ser aplicada sólo en centros donde se esté realizando investigación y con equipos multidisciplinarios". Estos conceptos aún son válidos y deben ser atentamente considerados para casi todas las técnicas de terapia fetal percutánea que analizaremos.

El advenimiento del ultrasonido y su gran desarrollo técnico, nos han permitido acceder a una detallada evaluación fetal. La amplia gama de procedimientos disponibles permiten que se apliquen todos los principios de la medicina al feto.

La adecuada información y autorización materna para realizar estos procedimientos es fundamental ya que la aplicación de un procedimiento invasivo a un paciente requiere del permiso de otra persona para rea-

lizarlo. Es así como debemos informar adecuadamente a la madre y a la familia, si así ella lo desea, para que comprendan lo mejor posible la indicación del procedimiento, las consecuencias del resultado y las opciones alternativas de manejo, las ventajas, limitaciones y riesgos del examen en cuestión.

Comunicaciones recientes han demostrado que el feto puede desarrollar una respuesta hormonal de stress con procedimientos invasivos, con excreción de cortisol y B-endorfina. Esto eleva la posibilidad de que el feto humano puede sentir dolor in útero y se beneficiarían con el uso de analgesia o anestesia.

El procedimiento en la actualidad debe ser siempre guiado por ultrasonido. El Doppler color es de utilidad en algunos de estos procedimientos, especialmente en la identificación de los vasos del cordón, la inserción del cordón, lo que ayuda a evitar daños vasculares.

**Amniodrenaje:** También conocido como amnio reducción, por primera vez lo describió Rivett en 1933. Luego, múltiples casos reportados muestran importante reducción de la sintomatología y prolongación del embarazo en fetos únicos o múltiples.

Este procedimiento indicado en los casos de polihidromanios idiopático o en casos de síndrome de transfusión-feto-fetal, busca disminuir la presión intraamniótica provocada por el aumento de líquido amniótico que tiene como efectos inducir con-

tracciones uterinas por distensión, y disminuir el flujo sanguíneo por un aumento de la presión extravascular del territorio útero placentario.

Sin embargo publicaciones recientes han mostrado que jugaría un rol secundario en el manejo del STFF, puesto que mejores resultados se han observado con la Terapia Laser. No obstante lo anterior, en la medida de que no se cuente con la tecnología ni con el personal adiestrado para realizar dicho procedimiento, el amniodrenaje sigue constituyendo una alternativa válida para el manejo de esta patología.

**Obstrucción urinaria baja:** En casos de obstrucción de la vía urinaria baja (Fig. 5), el pronóstico es malo, con una mortalidad asociada de 60% y en los casos severos de prácticamente el 100%. El daño producido en estos caso se debe a una hipoplasia pulmonar y a daño renal secundario. La hipoplasia pulmonar se produce por la ausencia de líquido amniótico, indispensable para el desarrollo alveolar, secundario a la obstrucción. El daño renal es secundario al reflujo vesico-ureteral producido por el incremento de la presión en la vía urinaria obstruida. Este reflujo produce una dilatación retrógrada que produce grados variables de daño pudiendo llegar a displasia e insuficiencia renal. Por lo anterior, el tratamiento ideal consiste en la descompresión precoz de la vía urinaria. El método más utilizado en estos casos es la derivación vesicoamniótica a través de la colocación de un catéter con doble cola de cerdo (Fig. 6).

Tabla 1.

RESULTADO PERINATAL EN PACIENTES PORTADORAS DE DERRAME PLEURAL				
Manejo	No Hidrops		Hidrops	
	Total	Vivos	Total	Vivos
Conservador	35	29 (83%)	26	3 (12%)
Torocentesis	8	4 (50%)	9	3 (33%)
Derivación pleuroamniótica	31	31 (100%)	54	27 (50%)

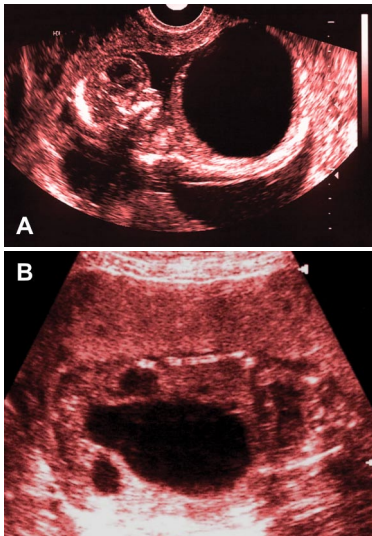


Figura 5. Obstrucción urinaria baja. A: en primer trimestre. B: en segundo trimestre.



Figura 6. Obstrucción urinaria baja. en Segundo trimestre. Se observa en 3D catéter de Harrison comunicando la vejiga y la cavidad amniótica.

Previo al procedimiento se realiza una punción y aspiración de la vejiga fetal. El análisis bioquímico y citogenético de la muestra de orina fetal nos permite estimar el pronóstico y seleccionar las pacientes en las que se realizará derivación vesicoamniótica.

Los resultados acumulados de esta técnica muestran complicaciones como un 4,8 % de muertes fetales relacionadas directamente con el

procedimiento; Elder et al. en 1987 revisa 57 casos, en los que encontró alguna complicación en un 44 %, siendo la más frecuente el drenaje insatisfactorio sea por oclusión o migración del catéter, parto prematuro dentro de las 48 hrs. siguientes en 7 pacientes

Se reporta una sobrevida en los diferentes tipos de uropatía obstructiva de un 41% de sobrevida y 70% para los casos de valvas uretrales posteriores.

En nuestro centro tenemos una casuística de cerca de 10 derivaciones vesicales, todas realizadas en fetos con obstrucción urinaria secundaria a valvas uretrales posteriores, con una sobrevida solo en tres casos.

#### Colecciones líquidas intratorácicas:

La compresión intrauterina del mediastino por condiciones tales como malformación adenomatosa quística o derrames pleurales (Fig. 7), puede provocar hidrops o polihidroamnios, con alto riesgo de parto prematuro y muerte fetal intrauterina o neonatal. En general la sobrevida es de un 46 %.

El hidrotórax aislado es una condición poco frecuente, y que presenta una resolución espontánea en el 22% de los casos. Sin embargo, en algunas situaciones, esta colección líquida progresa rápidamente a una forma severa, desarrollándose un hidrops. La sobrevida de esta última condición es de sólo un 12% sin tratamiento.

En algunas ocasiones, el derrame pleural se favorece con una evacuación por punción y drenaje, con lo que se reportan casos de resolución definitiva, pero en la mayoría se restaura el hidrotórax en 24 hrs. Por esto se ha descrito una forma de drenaje permanente o derivación pleuroamniótica. En una revisión de Pettersen y Nicolaidis, se observa que la derivación pleuroamniótica es la que arroja la mejor tasa de sobrevida, tanto en fetos hidróticos como

no hidróticos, con sobrevidas de 50 y 100% respectivamente, comparado el 33% y 50% solamente de sobrevida en los fetos tratados con toracocentesis. Estos mismos resultados se observan en publicaciones posteriores.



Figura 7. Hidrotórax.

**Quistes ováricos.** El desarrollo de quistes ováricos durante el periodo antenatal es un evento poco frecuente, siendo su incidencia desconocida. A pesar de haber sido descritos en neonatos en 1892<sup>1</sup>, la primera descripción de quiste ovárico antenatal fue comunicada en 1975 por Valenti .

La mayoría de estas lesiones corresponden a quistes foliculares, pero también puede tratarse de quistes del cuerpo lúteo, teca luteínicos, teratomas y cistoadenomas. La etiología de esta lesión no está claramente establecida, pero se ha propuesto que puede producirse como respuesta a los altos niveles de estrógeno producidos por la placenta durante el embarazo, los que hiperestimulan el tejido ovárico fetal. Las lesiones tumorales ováricas malignas son menos frecuentes.

La sintomatología que presentan es, al igual que en la mujer adulta, escasa o nula. Son por lo tanto, en la casi totalidad de los casos, hallazgos durante el examen ultrasonográfico de rutina. La imagen sonográfica es la de una lesión econegativa en el hemiabdomen inferior fetal, generalmente unilateral (Fig. 8).

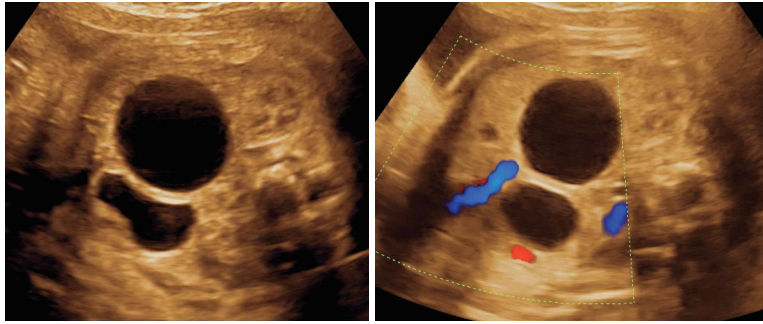


Figura 8. Quiste ovárico. Izq.: Modo B. Der.: Doppler color de arterias umbilicales alrededor de la vejiga.

La lesión ovárica se puede complicar con torsión o hemorragia, la que puede ser diagnosticada por el aumento de tamaño y desarrollo de imágenes ecogénicas en el interior de la lesión. Algunos autores han propuesto la punción de estas lesiones en caso de complicarse. Sin embargo los casos en que esta terapia se ha efectuado no muestran ventajas comparados con aquellos que son dejados a la evolución espontánea. En la actualidad la recomendación general es no realizar procedimientos invasivos en los casos de quiste ovárico fetal.

En nuestra experiencia tenemos más de 20 casos de diagnóstico antenatal de quistes ovárico, la mayoría con resolución espontánea. Uno de ellos presentó una complicación hemorrágica o por torsión a las 32 semanas asociado a alteraciones del ritmo cardíaco fetal, y otro requirió cirugía post natal.

**Cordocentesis.** Con el desarrollo de la ultrasonografía, el feto fue elevado al status de paciente. A medida que esta se fue perfeccionando desde el punto de vista tecnológico, a fines de los años 70, el estado hematológico fetal sólo podía ser evaluado indirectamente a través de la bilirrubina en líquido amniótico. En 1973 Valenti describe el uso de una aguja 23-G, introducida a través de un laparoscopia con lo que punciona bajo visión directa vasos de la placa

coriónica, esto se conoció como la fetoscopia. Desafortunadamente su tasa de mortalidad de un 5% limitó su aplicación.

En 1983, Daffos describe la primera punción percutánea para tomar muestras de sangre fetal umbilical, con una aguja de 20-G, guiada por ultrasonido, con una tasa de pérdida fetal de un 1%.

Los intentos por aproximarse al diagnóstico antenatal de diversas alteraciones fetales han generado una serie de técnicas más o menos invasivas, entre las cuales se cuenta la obtención de muestras sanguíneas del paciente aún no nacido.

Así es como se inicia la técnica que nos permite tratar in útero la anemia fetal, entre otras múltiples aplicaciones, en 1981 Rodeck describe la primera transfusión intrauterina guiada por fetoscopia, al año siguiente un grupo de Dinamarca describe la primera transfusión intravascular por punción de vena umbilical bajo visión y guía ecográfica.

Esta técnica consiste en obtener sangre fetal mediante la punción de la vena umbilical bajo visión ecográfica. Debe realizarse en condiciones estériles, usando una aguja espinal nº 20 a 25 que tiene un largo estándar: 88,9 mm. Se discute la necesidad de usar anestesia local y/o sedación con benzodiazepinas.

Para realizar la punción es necesario visualizar el sitio de inserción placentaria del cordón, lo que es más fácil cuando la placenta es anterior. Si está inserta en la cara posterior, el feto puede interferir en la maniobra. El volumen de sangre a obtener depende de los exámenes solicitados y de la edad gestacional. En general no debe sobrepasar el 6 a 7% del volumen sanguíneo feto-placentario estimado para la edad gestacional que, en promedio, es de 125 mL/kg de peso fetal determinado por ultrasonografía. Se puede utilizar atracuronio o pancuronio para inmovilizar al feto, lo que no es necesario de regla. Si se va a realizar una amniocentesis, es conveniente hacerla antes de la cordocentesis para evitar una posible contaminación de la muestra con sangre fetal.

Esta técnica es de uso rutinario en la actualidad en aquellos fetos afectados por anemia especialmente la asociada a isoimmunización por Rh. La mortalidad asociada a esta enfermedad luego de la introducción de la transfusión intravascular es de 74% en los casos asociados a hidrops y de 94% en los casos no asociados a esta condición. Nuestros resultados en más de 50 transfusiones realizadas son muy similares.

## CIRUGÍA FETAL ABIERTA

Durante la década de los ochenta se realizaron grandes avances en el conocimiento de la fisiología y fisiopatología del feto. Estos avances sumados a investigaciones en animales de experimentación permitieron crear la bases de la cirugía fetal.

En 1990 el Dr. Michael Harrison comunicó la primera reparación quirúrgica en un feto con hernia diafragmática utilizando cirugía abierta. Sin embargo dadas las características del útero humano de responder frente a agresiones con dinámica uterina de muy difícil tratamiento, los re-

sultados acumulados luego de tres años con esta técnica mostraron que la sobrevida se mantenía en el 30% que no difería con lo esperado en la evolución natural de la enfermedad. Resultados similares fueron obtenidos con otras patologías como obstrucción urinaria baja, teratoma sacrocóccigeo, corioangioma, malformación adenomatosa quística del pulmón y otras (Tabla 2).

Recientemente se ha propuesto la cirugía fetal abierta en los casos de mielomeningocele. Los resultados han mostrado una disminución en la proporción de fetos que requieren derivaciones ventrículo peritoneales en el grupo tratado con cirugía antenatal. Sin embargo los resultados de un estudio clínico aleatorio, MOMS, organizado por el instituto nacional de salud americano está cercano a ser publicado. Sus resultados nos podrán indicar la utilidad real de esta técnica.

### CIRUGÍA FETAL ENDOSCÓPICA

El desarrollo de la embrio-fetosocopia ha permitido la visualización in útero de las estructuras fetales y placentarias posibilitando la realización de maniobras diagnósticas y terapéuticas sobre el paciente no nacido. Quintero et al, pionero mundial en embriofetosocopia diagnóstica y quirúrgica, comunicaron en 1994 la exitosa interrupción vascular por vía endoscópica de la comunicación entre el feto sano y el acardio-acéfalo en un embarazo gemelar complicado con secuencia TRAP, con la obtención de un recién nacido sano a las 36 semanas de gestación.

Posteriormente la técnica de cirugía fetal endoscópica ha sido utilizada en diversas patologías que incluyen síndrome de transfusión feto-fetal, síndrome de perfusión arterial reversa o TRAP, hernia diafragmática, obstrucción urinaria baja y corioangioma.

**Síndrome de transfusión feto-fetal (TFF).** El síndrome de transfusión feto fetal consiste en una desigual distribución de sangre entre dos gemelos que se produce por una comunicación vascular en fetos que comparten una misma placenta. Este problema ocurre en el 5 a 10% de los fetos gemelares monocoriónicos. Cuando el desbalance es extremo se produce una hipervolemia y polihidramnios de uno de los fetos y una hipovolemia, retardo de crecimiento y oligoamnios del otro. La evolución natural de síndrome produce una mortalidad, cuando ocurre en segundo trimestre cercana al 100%.

La comunicación vascular en los fetos monocoriónicos es de prácticamente el 90% de ellos, sin embargo el síndrome de transfusión feto fetal se produce en un reducido porcentaje. Las razones por lo cual se produce en unos y no en otros permanece desconocida.

El tratamiento clásico del síndrome TFF fue durante años la amnio-reducción. Sin embargo, y en base a un largo estudio aleatorio europeo, la técnica de elección actualmente es la fotocoagulación con láser de las anastomosis en el lecho placentario. Brevemente esta técnica consiste en la visualización directa de los vasos comunicantes, que atraviesan el ecuador de la placenta, y realizar coagulación con láser YAG de estos vasos (Fig. 9).

Senat et al, en su estudio que incluyó a 142 fetos, concluyeron que los resultados obstétricos fueron significativamente mejores en el grupo con láser. Los autores observaron que la sobrevida de al menos 1 feto fue mayor en el grupo tratado con láser (76% v/s 51%), y que además, tanto la prematuridad como las secuelas neurológicas fueron significativamente menores en este mismo grupo. De esta manera, en base a este y a otros estudios, no cabe duda que terapia la fetal endoscópica se consi-

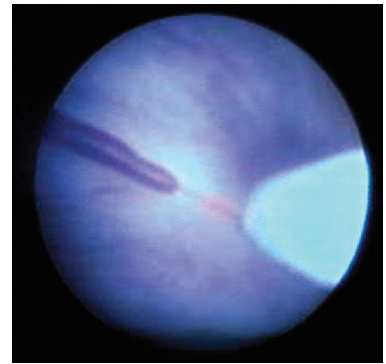


Figura 9. Síndrome transfusión feto fetal. Se observa Fibra de láser coagulando vaso comunicante.

tituye en la herramienta de elección en las complicaciones de los embarazos gemelares monocoriales.

En nuestra experiencia hemos diagnosticado más de 50 casos. En nuestros centros se han realizado 19 caso de láser, con una sobrevida de al menos un niño vivo de 80% al nacimiento.

**Síndrome de perfusión arterial reversa o TRAP.** La secuencia de perfusión arterial reversa (TRAP) es una rara complicación de la gestación presente en el 1% de los embarazos gemelares monozygóticos (1/35000 partos). Esta secuencia está caracterizada por la presencia de una placenta única y de una comunicación anatómica arterio arterial, entre los dos gemelares; los fenómenos hemodinámicos secundarios a esta comunicación culminan, en etapas tempranas de la gestación, con uno de los fetos como transfusor y el otro como transfundido. La sangre perfundida desde la arteria umbilical del feto transfusor y, en forma reversa, a través de la arteria umbilical del feto transfundido produce un aumento de presión en la arteria aorta y una perfusión reversa con sangre pobremente oxigenada en el transfundido. Estos fenómenos en conjunto producen una claudicación del corazón y una hipoperfusión en el hemicuerpo



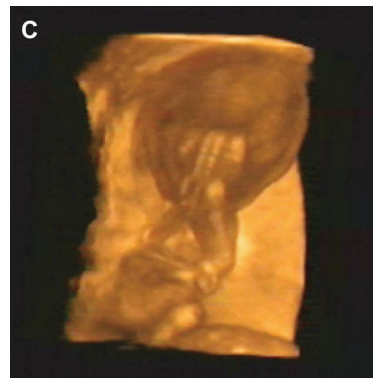
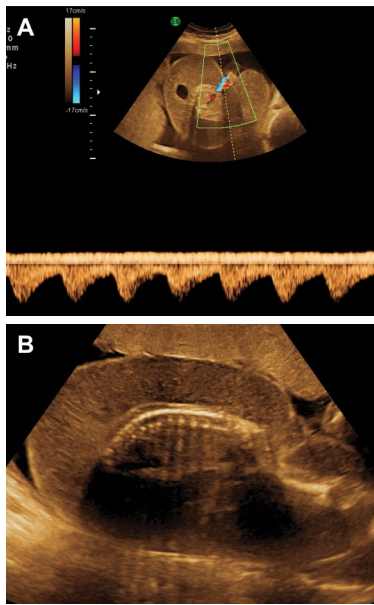


Figura 10. Síndrome de perfusión arterial reverso TRAP. a) Modo B. b) Doppler color de vaso comunicante. c) Reconstrucción 3D de gemelo acárdio acéfalo.

superior que culmina con un falta de desarrollo del corazón, cabeza y escaso crecimiento del hemicuerpo superior del feto transfundido; el hemicuerpo inferior (caudal a la llegada de la arteria umbilical) es también pobremente perfundido y tiene por ende un pobre crecimiento, lo que clínicamente se conoce como feto acardio-acéfalo (Fig. 10).

De esta forma el feto sano se ve enfrentado a una expansión de su espacio intravascular representada por el tejido remanente del feto acardio-acéfalo, lo que se expresa desde el punto de vista funcional como una hipovolemia relativa. Esta alteración hemodinámica produce una insuficiencia cardíaca y la muerte del feto sano en un 50-75% de los casos.

Las alternativas terapéuticas propuestas para el manejo de estos casos han sido: parto selectivo del feto acardio, o la interrupción de la comunicación entre el feto sano y el espacio vascular remanente del feto acardio acéfalo mediante técnicas mínimamente invasivas. En la primera alternativa, el parto selectivo debe realizarse por medio de una histerotomía con el riesgo posterior de parto prematuro, rotura uterina, acretismo placentario y hemorragias puerperales, y requiere además de una prolongada hospitalización materna, razón por la cual se ha dejado de lado como estrategia terapéutica.

De esta manera, existe consenso de que cuando una intervención es requerida, las técnicas mínimamente invasivas son las que presentan los mejores resultados obstétricos y los menores riesgos maternos. En este aspecto, se distinguen 2 técnicas.

La primera de ellas corresponde a las técnicas de oclusión del cordón umbilical. Inicialmente fueron técnicas percutáneas ecoguiadas, en las cuales se introducían agen-

Tabla 2.

PATOLOGÍAS POTENCIALMENTE TRATABLES POR CIRUGÍA FETAL			
Defecto fetal	Efecto en el feto	Resultado	Tratamiento
Obstrucción urinaria	Falla renal y pulmonar	Hidronefrosis, hipoplasia pulm	Catéter percutáneo, vesicostomía abierta
Malf. adenomatosa quística	Hidrops. Muerte fetal	Hidrops, hipoplasia pulm.	Lobectomía pulmonar abierta. Inyección de sustancias esclerosantes
Teratoma sacrococcígeo	Hidrops. Muerte fetal	Insuficiencia cardíaca	Resección tumoral. Oclusión vascular.
Transfusión feto-fetal	Hidrops. Muerte fetal	Redistribución sanguínea	Laser de anastomosis vascular
Atresia o estenosis traqueal	Hidrops. Muerte fetal	Sobredistensión pulmonar	Traqueostomía abierta o por fetoscopia
Mielomeningocele	Parálisis. Vejiga neurogénica	Daño médula espinal	Reparación abierta o por fetoscopia
Labio leporino y defecto palatino	Deformidad persistente	Defecto facial	Reparación abierta o por fetoscopia
Defecto enzimático o de la cél. madre	Anemia, hidrops, infección, retardo	Hemoglobinopatías, inmunodeficiencia, enfermedades de depósito	Transplante de células madres. Terapia génica
Falla orgánica fetal predecible	Falla orgánica	Falla orgánica	Transplante de células madres.



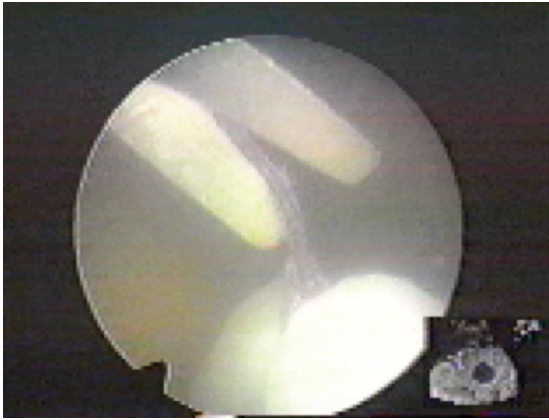


Figura 11. Ligadura de cordón de gemelo TRAP.

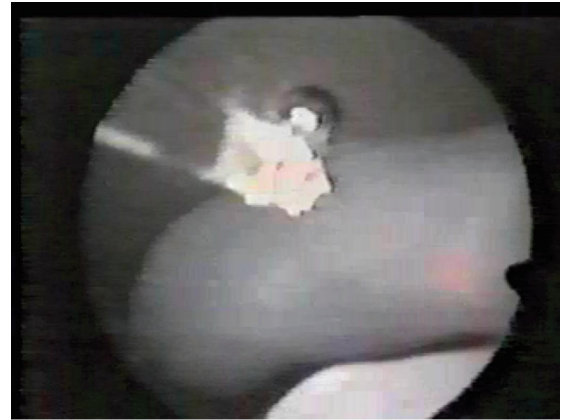


Figura 12. Ablación láser de cordón de gemelo TRAP.

tes trombogénicos en el cordón del feto acárdico, tales como alcohol o fibrina. Posteriormente se desarrollaron las técnicas de oclusión vía endoscópica. En 1994 Quinteros et al comunicaron el primer caso exitoso de ligadura endoscópica del cordón umbilical de un feto acárdico-acéfalico en un embarazo gemelar complicado con secuencia TRAP, a las 19 semanas de gestación (Fig. 11). Los resultados de este grupo muestran un éxito terapéutico en la interrupción del flujo, con una mejoría de la sobrevida. En los últimos años se ha introducido fuertemente la oclusión fetoscópica con láser (Fig. 12).

La segunda técnica mínimamente invasiva corresponde a la ablación vascular intrafetal. En ella, los objetivos son la interrupción del flujo sanguíneo en la aorta abdominal o en los vasos pélvicos del feto acárdico, esto mediante quimioesclerosis con alcohol, o termo coagulación monopolar, por radiofrecuencia o por láser (Fig. 13).

En una revisión sistemática reciente, se observa que no hubo diferencia significativa en la tasa de sobrevida del feto bomba entre las 2 técnicas (84% v/s 70%), sin embargo, la tasa de éxito clínico, definido como sobrevida después de la interrupción completa del flujo sanguíneo y parto

después de las 32 semanas, fue mayor en la ablación vascular intrafetal (77% v/s 50%).

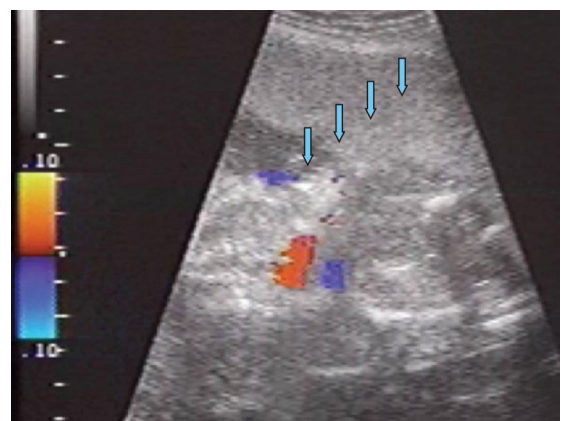
En nuestra experiencia tenemos 19 casos diagnosticados, con 10 casos que no requirieron cirugía, 8 casos de cirugía endoscópica con nudo o láser, o láser percutáneo, con una sobrevida global de 79%.

**Hernia diafragmática congénita (HDC).** Es una solución de continuidad en el diafragma, a través de la cual ascienden órganos abdominales a la cavidad torácica, con una incidencia de 1 en 4.000 recién nacidos vivos. El 50% de las HDC se asocian a cromosomopatías (Trisomía 18 y 13), otras alteraciones estructurales (espina bífida y malformaciones

cardíacas) y síndromes genéticos (Síndrome de Marfan).

El diagnóstico de la hernia diafragmática se basa en la visualización de órganos abdominales en el tórax, los que a su vez desplazan al corazón. La más frecuente es en el lado izquierdo, lo característico es ver el corazón en dextro posición y el estómago más asas intestinales en hemitórax izquierdo (Fig. 14). El diagnóstico de la HDC derecha es más difícil por la ecogenicidad similar del hígado con el pulmón (Fig.15). La HDC derecha se asocia en un 50% con la presencia del hígado en el tórax. La resonancia nuclear nos permite precisar si hay ascenso del hígado y también nos permite calcular el volumen pulmonar residual (Fig. 16).

Figura 13. Ablación láser percutánea de cordón de gemelo TRAP. Las flechas indican el trocar por donde pasa la fibra láser.



La presencia de hígado en la cavidad torácica, sumado a la edad gestacional al diagnóstico (<25 semanas) y la relación circunferencia craneana- pulmón contralateral < 1, constituyen los factores de mal pronóstico. La sobrevida general de



Figura 14. Hernia izquierda con ascenso gástrico y desplazamiento del Corazón.



Figura 15. Hernia derecha, ascenso de hígado y asas comprimen el Corazón a izquierda.

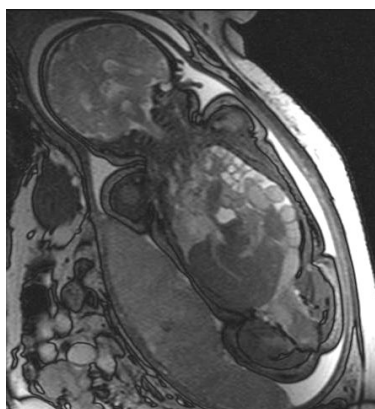


Figura 16. Hernia diafragmática izquierda. Resonancia magnética.

la HDC es 50%, sin embargo los recién nacidos con alguno de los elementos de mal pronóstico presentan sobrevidas inferiores al 20% y los otros con cifras superiores al 70% .

La terapia fetal consiste en la colocación de un balón intratraqueal endoscópico entre las 25 a 30 semanas de gestación, que se retira en otro procedimiento en la semana 34 a 35. Lo esperado es que las secreciones del pulmón se acumulen y distiendan al pulmón, esto permite distender y recuperar el o los pulmones, y el descenso de las asas intestinales. Los resultados de la serie Americana muestran el mismo resultado en el grupo tratado que en el grupo control. Las series Europeas muestran un éxito para los casos con mal pronóstico, elevando su sobrevida desde aproximadamente un 15 a 50% (Deprest y cols. 2004).

**Obstrucción urinaria baja.** La obstrucción urinaria fetal puede ocurrir por diferentes causas. La más frecuente corresponde a valvas uretrales cuya frecuencia es de 1-2 por 10.000 recién nacidos y es más frecuente en fetos masculinos. El grado de severidad es variable y puede ser parcial o total, asociado a ascitis en algunas ocasiones. El diagnóstico se efectúa por la identificación ultrasonográfica de megavejiga e hidroureteronefrosis. El pronóstico de esta enfermedad dejada a la evolución espontánea es una insuficiencia renal secundaria, e hipoplasia pulmonar a consecuencia de la hidroureteronefrosis en más de un 60 % de los casos. La terapia tradicional utilizada en la última década es la derivación vesicoamniótica. Los resultados acumulados de esta estrategia muestran una sobrevida en los diferentes tipos de uropatía obstructiva de un 41% de sobrevida y 70% para los casos de valvas uretrales posteriores. El advenimiento de la cirugía fetal endoscópica permite la visualización directa del feto y eventualmente de la vejiga y uretra fetal. Esto posibilita

la realización de maniobras terapéuticas sobre el sitio de obstrucción y más específicamente ablación con láser de las valvas uretrales posteriores causantes de la mayor parte de las obstrucciones urinarias bajas (Fig. 17). Previa a la realización de la cirugía fetal es necesario efectuar una evaluación morfológica, citogenética y de la función renal del feto afectado.

La experiencia de Quinteros y cols. muestra que es posible la permeabilización de la vía urinaria fetal con este tratamiento, sin embargo la sobrevida de los fetos tratados no ha mejorado significativamente.

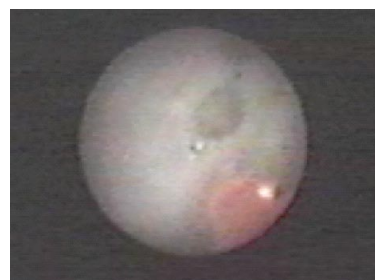


Figura 17. Ablación láser de valvas uretrales posteriores. Se observa fibra láser y zona de ablación en valva uretral posterior.

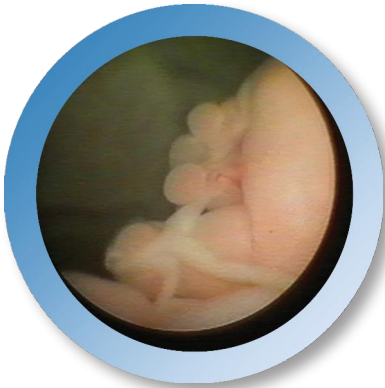
## CONCLUSIONES

La terapia fetal en cualquiera de sus modalidades representa una oportunidad de revertir o mejorar condiciones que afectan severamente al feto en su vida intrauterina o lo prepara de mejor forma para su adaptación a la vida extrauterina.

Las terapias percutáneas y en especial la cirugía fetal representan un ícono en la obstetricia de cómo una enfermedad o condición del feto que tiene una mortalidad cercana al 100% se puede revertir con el uso de estas técnicas. Probablemente en un futuro no lejano la terapia fetal génica o técnicas de miniaturización permitirán el tratamiento de condiciones que hoy están lejos del alcance del conocimiento.

1. Muñoz H, Parra M, Garrido J. Métodos de evaluación fetal anteparto e intraparto. tratado de Pediatría. VII Edición. Meneghelo. Editorial Mediterráneo. 1997.
2. Muñoz Hernán, Hernández Ignacio, Nazaretian Maritza. Ecocardiografía fetal. En Doppler en Obstetricia. Editorial. Argentina. 1997.
3. Muñoz H, Oscar Loureiro1, Solange Brugere1, Jorge Hasbún, H. Roderick Walton, IgnacioHernández2, Rudulfo Oyarzun1, Antonio Palominos3, Max Polanco, Mauro Parra. Muñoz H. Loureiro O. Brugere S. Fetal Echocardiography I. Technique and fundaments. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología vol: LVII. Nº1, pag. 1 1992.
4. Muñoz H, Oscar Loureiro1, Solange Brugere1, Jorge Hasbún, H, Roderick Walton, Ignacio Hernández2, Rodulfo Oyarzun1, Antonio Palominos3, Max Polanco, Mauro Parra. Fetal Echocardiography III. Congenital fetal heart diseases. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología vol: LVII. Nº1, pag.16 1992.
5. Hasbun J, Muñoz H, Díaz C, Oyarzun R, Hernández I. Diagnóstico y tratamiento antenatal de taquicardia supraventricular fetal. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 61(2): 116-119. 1996.
6. MRC vitamin study research Group: Prevention of neural tube defects: Results of the medical research council vitamin study. Lancet 1991; 338 : 131 - 137.
7. Czeizel AE, Dudas I; Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. N. Engl. J Med 1992; 327 : 1832-1835.
8. Evans MI; Chrousos GP; Pharmacologic suppression of the fetal adrenal gland in utero: Attempted prevention of abnormal external genital masculinization in suspected congenital adrenal hyperplasia. JAMA 1985; 253: 1015-1020.
9. Ampola MG; Mahoney MJ; Prenatal therapy of a patient with vitamin B12 responsive acidemia methylmalónica. N. Engl J Med 1975; 293: 313-317.
10. Ghidini A, Muñoz H, Berry S, Romero R. "Fetal Blood Sampling". In Principles and Practic of Ultrasound. Fifth Edition. Fleischer, Jeanty, Romero. Appleton&Lange Ed. 1996.
11. Muñoz H, Leible S, Pedraza D, Espinoza A. Utilidad de la velocimetría doppler color en el diagnóstico y evaluación de Corangioma placentario. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 60 (6) 453-456. 1995.
12. Harrison MR, Adzik NS, Longaker MT, et als. Succesful repair in utero of fetal diaphragmatic hernia after removal herniated viscera from the left torax. 1990. N England J of Med. 332, 1582-4.
13. Quintero RA, Reich H Fetoscopic umbilical cord ligation of an acardiac twin at 19 weeks' gestation. N Engl J Med. 1994; 330: 469-71.
14. Moore TR, Gale S, Benirschke K. Perinatal outcome of forty- nine pregnancies complicated by acardiac twinning. Am J Obstet Gynecol 1990;163:907-912.
15. Roberts RM, Shah DM, Jeanty P, Beattie JF. Twin, acardiac, ultrasound-guided embolization. Fetus 1991; 1:7615 5-10.
16. Porreco RP, Barton SM, Haverkamp AD. Occlusion of umbilical artery in acardiac, acephalic twin. Lancet 1991; 337:326-7.
17. Ruben Quintero, Hernán Muñoz, Jorge Gutierrez, Jorge Hasbun, Ricardo Pommer, Jorge Sánchez, Guillermo Hidalgo, Eduardo Caerstens, Rodrigo Ramírez. Cirugía endoscópica fetal en un caso de embarazo gemelar complicado con secuencia de perfusión arterial reversa (secuencia TRAP). Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 60 (2) 112-115. 1995.
18. Quintero RA, Abuhamad A, Hobbins JC, Mahoney MJ. Transabdominal thin-gauge embryofetoscopy: A technique for early prenatal diagnosis and its use in the diagnosis of a case of Meckel-Gruber syndrome. Am J Obstet Gynecol 1993; 168:1552-7.
19. Estes JM, Szabo Z, Harrison MR. Techniques for In Utero Endoscopic Surgery. Surg Endoscopy 1992; 6:215-8
20. Platt LD, DeVore GR, Bieniarz A, Benner P, Rao R. Antenatal diagnosis of acephalus acardia: A proposed management scheme. Am J Obstet Gynecol 1983; 146:857-9.
21. Goldberg J. Gene therapy. In Fetal therapy. Ed Fisk and Moise. Cambridge University Press. 1997.
22. Pasquini L, Seale A, belmar C, Osecu-Afful S, Thomas M, Taylor M, Roughton M. PR interval: A comparison of electrical PR interval: A comparison of electrical. Early Human Development 2007; 83:231-237.
23. Vesel S, Mazic U, Blejec T, Podnar T. First-Degree Heart Block in the Fetus of an Anti-SSA/Ro-Positive Mother. Arthrit & Rheumat 2004; 50:2223-2226.
24. Jaeggi E, Fouron J, Silverman E, Ryan G, Smallhorn J, Homberger L. Transplacental Fetal Treatment Improves the Outcome of Prenatally Diagnosed Complete Atrioventricular Block Prenatally Diagnosed Complete Atrioventricular Block. Circulation 2004;110: 1542-1548.
25. Friedman D, Kim M, Copel J, Davis C, Phoon C, Glickstein J, Buyon J. Circulation 2008; 117:485-493
26. Aubard Y, Derouineau I, Aubard V et al. Primary fetal hydrothorax: a literature review and proposed antenatal clinical strategy. Fetal Diagn Ther 1998; 13: 325-333
27. Pettersen HN & Nicolaides KH. Pleural effusions. In Fisk NM & Moise KJ (eds.). Cambridge: Cambridge University Press, 1997, pp. 261-272.
28. Yinon Y. Fetal Pleural effusions. Best Pract & Res Clin Obstet Gynecol 2008; 22:77-96.
29. Picone O, Benachi A, Mandelbrot L, Ruano R, Dumez Y, Dommergues M. Am J Obstet Gynecol 2004; 191:2047-2050.
30. Rustico M A, Lanna M, Coviello D, Smoleniec J, Nicolini U. Prenat Diagn 2007;27:793-799.
31. Pasquini L, Wimalasundera R C. Managment of other complications specific to monochorionic twin pregnancies. Best Pract & Res Clin Obstet Gynecol 2004; 18:577-599.
32. Umur A, Gemert M, Nikkels P. Monoamniotic-versus diamniotic-monochorionic twin placentas: Anastomoses and twin-twin transfusion syndrome. Am J Obstet Gynecol 2003; 189:1325-1329.
33. Senat M, Deprest J, Boulvian M, Paupe A, Winer N, Ville Y. Endoscopic Laser Surgery versus Serial Amnioreduction for severe Twin-to-Twin Transfusion Syndrome. N Engl J Med 2004;351:136-144.
34. Wong A, Sepulveda W. Acardiac anomaly: current issues in prenatal assessment and treatment. Prenat Diagn 2005;25:796-806.
35. Tan T, Sepulveda W. Acardiac twin: a systematic review of minimally invasive treatment modalities. Ultrasound Obstet Gynecol 2003;22:409-419.





## TERAPIA ANTENATAL DE MÍNIMA INVASIÓN

Carlos Bermúdez G.

### INTRODUCCIÓN

Con el desarrollo de nuevas tecnologías y el perfeccionamiento de los equipos de ultrasonido, el diagnóstico prenatal ha experimentado una vasta evolución en los últimos años. Como consecuencia directa actualmente es factible realizar diagnóstico prenatal tanto anatómico como funcional y, por ende, el feto ha sido objeto de tratamiento in útero. En muchos casos se administra medicamentos al feto por vía transplacentaria utilizando la madre como vehículo, y también se pueden administrar medicamentos directamente al feto. En algunas patologías con alta morbimortalidad asociada se requieren intervenciones fetales quirúrgicas guiadas por ultrasonido y/o endoscopia.

El objetivo de este capítulo es la revisión de los diversos procedimientos terapéuticos fetales mínimamente invasivos.

### CORDOCENTESIS

La cordocentesis es un procedimiento que puede realizarse con fines diagnósticos y terapéuticos. Al acceder el espacio intravascular fetal se pueden tomar muestras de sangre con fines diagnósticos o se pueden realizar tratamientos médicos con drogas intravenosas inyectadas directamente en el torrente circulatorio

fetal. También se pueden realizar transfusiones de sangre intrauterinas en casos de isoimmunización Rh, en fetos con hemólisis y anemia severa.

En principio el acceso al espacio intravascular fetal se comenzó a realizar auxiliado por visión directa fetoscópica obteniendo muestra de sangre fetal directamente de los vasos del plato coriónico<sup>(1,2)</sup>. Luego, Rodeck y col. variaron la técnica y comenzaron a obtener la muestra por punción directa del cordón umbilical bajo visión endoscópica, lo cual disminuyó el porcentaje de contaminación con células maternas<sup>(3)</sup>. Con el mejoramiento de la resolución de los equipos de ultrasonido fue posible realizar la cordocentesis en forma transcutánea bajo guía ultrasónica. Daffos y col. en 1983 comunicaron 66 casos de cordocentesis guiadas por ultrasonido en tiempo real<sup>(4)</sup> y dos años más tarde 606 casos consecutivos<sup>(5)</sup>.

La cordocentesis es de utilidad en la obtención de cariotipo fetal en forma rápida en casos de fracaso de amniocentesis y en casos de pseudomosaismo en la Biopsia de Vellosidades Coriales<sup>(6)</sup>. En infecciones congénitas, la muestra de sangre fetal es útil en el diagnóstico prenatal de infecciones tales como toxoplasmosis, citomegalovirus, rubéola, varicela zóster y parvovirus, a partir de la semana 22 de gestación, momen-



to en el que el sistema inmunológico comienza a producir un respuesta constante<sup>(7)</sup>. También se realiza cordocentesis en el diagnóstico prenatal de una gran variedad de coagulopatías hereditarias, trombocitopenia, hemoglobinopatías e inmunodeficiencias pueden ser objeto de estudio a través del muestreo de sangre fetal<sup>(8,9,10)</sup>.

Como procedimiento terapéutico, la cordocentesis es útil en casos de anemia fetal y para realización de transfusiones intravasculares que constituyen la indicación más frecuente de este procedimiento<sup>(11)</sup>. También se ha descrito la cordocentesis para administración de medicamentos y drogas en diversas patologías fetales<sup>(12)</sup> y para realizar feticidio selectivo mediante la inyección de alcohol, cloruro de potasio o sustancias trombogénicas como la goma de fibrina<sup>(13,14)</sup>.

El procedimiento es relativamente sencillo y se realiza bajo condiciones asépticas y previa infiltración de anestesia local en el sitio de punción. Luego se procede acceder el espacio intravascular fetal a nivel del cordón umbilical utilizando una aguja calibre 21 gauge que es introducida transcutáneamente en la cavidad amniótica y guiada por ultrasonido Doppler color. La mejor zona para punzar el cordón fetal es a 1 - 2 cm. de la inserción placentaria (sitio más frecuente de punción) facilitándose el procedimiento en placentas de implantación anterior (Fig. 1). La punción del asa libre de cordón o de su inserción fetal suele ser complicada por no haber punto de apoyo o por los movimientos fetales. En nuestra unidad hemos realizado la punción del asa libre en casos complicados con el auxilio de un estabilizador de cordón especial (Cook Group, Ob/Gyn, Spencer, IN) introducido por segunda punción. Una vez abordado el cordón se aspiran 2-3 ml. de sangre con jeringa previamente heparinizada.



Figura 1. Guía ecográfica durante cordocentesis. La aguja se dirige cerca de la inserción placentaria del cordón para facilitar su punción.

Se debe verificar el origen fetal de la sangre obtenida mediante cuantificación del volumen corpuscular medio, test de precipitación alcalina, test de Kleihauer-Betke o la determinación de gonadotropina coriónica humana.

La cordocentesis es un procedimiento relativamente seguro, sin embargo deben minimizarse los riesgos. La infección intraamniótica es una complicación rara con una frecuencia de 1 % aproximadamente, sin embargo se han reportado pérdidas de embarazos por corioamnionitis de hasta 40 % posteriores a cordocentesis<sup>(15)</sup>. Esta complicación parece estar relacionada con la duración del procedimiento, por lo cual se ha sugerido el uso de antibióticos en forma profiláctica cuando excede 20 minutos<sup>(16)</sup>.

Pérdida fetal: Se considera que este riesgo es menor del 1 %, sin embargo se reportan tasas de pérdida de 1,4 % antes de las 28 semanas y 2,8 % después de las 28 semanas, estando condicionado por patología fetal asociada, experiencia del operador, edad gestacional y la técnica que se emplee<sup>(17,18)</sup>.

Hemorragia en el sitio de punción: se asocia con un riesgo aumentado en la pérdida fetal, ocurre con una frecuencia de 41 a 53 % de los casos y duración promedio de 30 segundos, existen factores que pueden condicionarlo como son: el calibre de la aguja, punción de la arteria (mayor

cuantía) y la utilización de guía mecánica<sup>(19)</sup>.

Hematoma del cordón: Generalmente asintomático, puede asociarse a bradicardia prolongada con rápido deterioro fetal. Jauniaux y col. han reportado hematoma en el sitio de punción del cordón posterior a amniocentesis<sup>(20)</sup>. En estudios anatómopatológicos umbilicales, luego de cordocentesis, se han reportado hematomas hasta en el 17 % de los casos; no hubo asociación entre el tamaño del hematoma, sangrado en el sitio de punción y bradicardia fetal transitoria.

Bradicardia: Atribuida a reacción vaginal por vasoespasmio local, se presenta en el 3 a 12 % de los casos, se cree sea más frecuente cuando la punción se realiza en la arteria umbilical. Esta complicación se asocia a pérdida fetal en el 61.5% de los casos<sup>(21)</sup>.

Parto pretérmino: El procedimiento al parecer aumenta la incidencia de parto pretérmino en poblaciones de bajo riesgo<sup>(22)</sup>.

Hemorragia feto materna: Se han descrito casos de paso de sangre fetal al torrente circulatorio materno posterior al traumatismo de la cordocentesis<sup>(23)</sup>. Generalmente se presenta más frecuentemente en casos de placentas anteriores que en placentas posteriores. Se ha asociado al número de punciones y procedimientos con duración prolongada.

## TRANSFUSIONES INTRAUTERINAS

La eritroblastosis fetal es una entidad clínica que se deriva del paso de sangre fetal al torrente circulatorio materno cuando existe incompatibilidad antigénica. El antígeno usualmente implicado es el D (Rh), aunque se han reportado casos de isoimmunización con antígenos C, c, E y e del sistema Rh, Fy del sistema Duffy y K1 del sistema Kell<sup>(24)</sup>. Usualmente la enfermedad se desarrolla

cuando la sangre fetal que presenta antígeno D (Rh +) pasa a la sangre materna que no los presenta (Rh -). Entonces el sistema inmunológico materno sintetizará inmunoglobulina M anti-Rh como respuesta inicial y posteriormente inmunoglobulina G. Este fenómeno de respuesta materna a la presencia de antígenos "ajenos" en su sangre se conoce con el nombre de isoimmunización y la presencia y cantidad de anticuerpos en sangre materna se detectan con la prueba de Coombs indirecto. Usualmente el embarazo que genera la isoimmunización no es afectado ya que la inmunoglobulina M de respuesta primaria presenta peso molecular 900.000 y no atraviesa la barrera placentaria; sin embargo, posteriormente la sangre materna presentará inmunoglobulinas G circulantes de respuesta secundaria, con peso molecular 160.000 y podrán atravesar fácilmente la barrera placentaria y pasar a la circulación fetal en embarazos subsiguientes. El paso de estas inmunoglobulinas G anti-Rh al torrente circulatorio de un feto Rh + originará hemólisis, anemia severa, hepato-esplenomegalia, hipoalbuminemia, falla cardíaca, hipoesía y muerte fetal. El tratamiento ideal en estos casos es preventivo al realizar el tipaje materno en forma rutinaria a toda paciente embarazada. Así se detectarán las gestantes Rh - y a estas se le realizará la prueba de Coombs indirecto para identificar las pacientes sensibilizadas y las no sensibilizadas. Se administrará inmunoglobulina anti-D a las pacientes no sensibilizadas para prevenir la isoimmunización en caso de presentarse una hemorragia feto-materna transplacentaria durante el embarazo o parto. La dosis usual de inmunoglobulina anti-D es de 300 microgramos y está en capacidad de neutralizar el paso de 15 ml. de sangre fetal al torrente materno. La administración de inmunoglobulina anti-D ha demostrado disminución de la tasa de sensibilización de has-

ta 10 veces si es administrada a las 28 semanas de gestación y en el momento de la resolución obstétrica<sup>(25)</sup>. También se administrará la inmunoglobulina anti-D en casos de abortos o embarazos ectópicos. Asimismo se administrará la inmunoglobulina anti-D cada vez que se realice algún procedimiento invasivo fetal para evitar la isoimmunización por posible hemorragia feto-materna inducida por el procedimiento.

En pacientes Rh - en los que se detecte isoimmunización por la prueba de Coombs indirecto con diluciones iguales o mayores a 1:32 no se administrará inmunoglobulina anti-D por no proporcionar efecto protector o disminución del grado de sensibilización. En estos casos lo importante es la determinación del grado de afectación fetal por anemia hemolítica y la instauración precoz de tratamiento en caso de ser requerido. A tal efecto son útiles el ultrasonido, Doppler, amniocentesis y muestra de sangre fetal.

Al detectar una gestante isoimmunizada se procederá a realizar el tipaje paterno. Si el resultado de la prueba es la detección de padre Rh - y se asegura la paternidad del producto, no existe posibilidad de afectación fetal, ya que el feto en 100 % de los casos será Rh - por herencia mendeliana de gen recesivo. En caso contrario, si el padre es Rh +, el feto tendrá 50 o 100 % de probabilidad de ser Rh + (dependiendo si es heterocigoto u homocigoto respectivamente) con riesgo de afectación. Si el padre es Rh + se considerará la posibilidad de realizar amniocentesis con finalidad de identificar el tipaje fetal. Se puede obtener el genotipo Rh (D) fetal por estudio molecular de líquido amniótico al realizar la prueba de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) en etapas precoces del embarazo; adicionalmente se puede realizar la espectrofotometría (densidad óptica 450 nm.) para determinar el nivel de bilirrubina en líquido

amniótico y determinar el grado de compromiso fetal según las curvas de Liley o Queenan y col.<sup>(26,27,28)</sup>. El procedimiento suele hacerse en forma seriada durante el desarrollo del embarazo mientras los resultados se encuentren en zonas de riesgo bajo o intermedio. Si el resultado ubica al feto en zona de riesgo alto se recomienda la transfusión intrauterina.

La cordocentesis también permite la obtención del tipaje fetal en forma precoz y adicionalmente permite la detección de anemia al conocer el valor real de hemoglobina y hematocrito fetal. El ultrasonido es de utilidad para detectar trastornos del crecimiento fetal, signos de insuficiencia cardíaca e hidropesía fetal que se asocian a mal pronóstico perinatal. Recientemente, Mari G y col. Han demostrado la utilidad de la velocimetría Doppler del pico sistólico del flujo sanguíneo en arteria cerebral media como método no invasivo de detección de anemia fetal al presentar velocidades elevadas<sup>(27,30)</sup>, con mejor sensibilidad y especificidad que la densidad óptica 450 nm. También, la insonación de los grandes vasos cardíacos y la arteria esplénica<sup>(31)</sup> han sido utilizados para la detección de anemia fetal.

En casos de fetos con hemólisis y anemia severa se procederá a realizar tratamiento con transfusiones intrauterinas seriadas. Se han descrito diferentes técnicas para transfundir al feto. En 1963 Liley describe la técnica de transfusión intraperitoneal (TIP), en la cual una aguja era introducida en el abdomen fetal bajo guía radiográfica (en la actualidad se realiza bajo guía ecográfica continua) para transfundir eritrocitos en forma transcutánea y colocarlos dentro de la cavidad peritoneal para que sean transportados por el sistema linfático al torrente sanguíneo fetal. El volumen estándar de concentrado eritrocitario a transfundir intraperitonealmente en ml. es igual a (edad gestacional en semanas - 20) x 10.

En 1978, Rodeck y col.<sup>(2,3)</sup> describen la transfusión intravascular (TIV) a través de la cateterización de un vaso de la placa coriónica bajo guía fetoscópica. Hobbins y col.<sup>(1)</sup> realizan TIV al cateterizar vasos del cordón umbilical bajo guía fetoscópica y Daffos y col.<sup>(2,3)</sup> comunican la factibilidad de cateterización transcutánea de los vasos del cordón bajo guía ecográfica en tiempo real. Algunos autores han propuesto el uso de un método combinado (TIV + TIP) con la finalidad de distanciar la necesidad de transfusiones subsiguientes por la absorción lenta de glóbulos rojos de la cavidad peritoneal que tarda de 7 a 10 días<sup>(32)</sup>.

La técnica preferida actualmente para realizar TIV es la cordocentesis, aunque si esta falla se puede recurrir a punción de vena intrahepática o cardiocentesis. En nuestra unidad utilizamos concentrado eritrocitario, con hematocrito deseable superior a 75 % y de sangre de donante O Rh- si no se conoce el tipaje fetal. En caso de ser conocido el grupo ABO del feto la transfusión se realizará con sangre de su mismo grupo pero siempre Rh-. La donación de sangre se debe realizar el mismo día o el día previo al procedimiento y el concentrado obtenido es filtrado y/o irradiado 1 o 2 horas antes de la transfusión intrauterina con dosis de 3.000 RAD para prevenir enfermedad de injerto en el feto. Si transcurre mayor tiempo se corre el riesgo de aumento de los niveles de potasio en el concentrado que pudiera ser letal para el feto transfundido. Nosotros sugerimos verificar los niveles de potasio del concentrado antes de comenzar la transfusión para mayor seguridad fetal.

Para iniciar el procedimiento se realiza antisepsia enérgica abdomino-pélvica y se colocan campos estériles. Luego se realiza un paneo ecográfico con gel y transductor estériles, se verifica el bienestar fetal y se ubica placenta, cordón y partes fetales. Es preferible realizar la pun-

ción del cordón a 2 o 3 cms. de su inserción placentaria, ya que en esta porción es fijo y por lo tanto de fácil acceso. Si la placenta es anterior se realizará la punción transplacentaria. En caso de no ser accesible la inserción funicular en placentas posteriores por interposición del feto se pueden intentar maniobras de versión externa. Si estas maniobras son infructuosas se puede intentar la cateterización de los vasos umbilicales en la inserción funicular abdominal previa paralización de los movimientos con la inyección intramuscular de atracurio o vecuronio directa al feto. También se puede intentar la punción del cordón en su porción libre auxiliado con el uso de un estabilizador de cordón introducido por segunda punción (Cook Group Ob/Gyn, Spencer, IN).

Después de ubicar la inserción umbilical placentaria y la zona de punción abdominal más adecuada para acceder al cordón se coloca anestesia local infiltrativa con lidocaína o bupivacaína y se procede a introducir una aguja espinal 21 gauge bajo guía ultrasónica continua. Al cateterizar el cordón se toma muestra de sangre fetal para evidenciar el hematocrito inicial. Se iniciará la TIV lentamente utilizando una extensión K-50 e inyectoras de 10 o 20 ml. para evitar la transmisión de los movimientos externos con posibles lesiones al cordón umbilical (Fig. 2). Se tomarán muestras seriadas de hematocrito fetal durante la transfusión y se culminará el procedimiento al alcanzar un hematocrito fetal de 40 %. Se ha estimado que el descenso postransfusional del hematocrito es de 1 % diario, lo cual representa un elemento adicional para inferir el momento de realizar una nueva transfusión. Una vez concluido el procedimiento se verifica la frecuencia cardíaca fetal, se retira la aguja y se verifica la hemostasia. El procedimiento se repetirá cuantas veces sea necesario hasta el momento de la resolución obstétrica.



Figura 2. Gráfica del momento de transfusión intrauterina en caso de feto con anemia por isoinmunización Rh. Nótese el uso de extensión K-50 para evitar los movimientos de la aguja y el consecuente traumatismo del cordón umbilical.

La eritroblastosis fetal sin tratamiento exhibe una alta mortalidad, principalmente cuando el feto presenta hidropesía. No obstante, el manejo de esta entidad con transfusiones intrauterinas ha presentado una supervivencia de fetos no hidrópicos superior a 80 % y de fetos hidrópicos superior a 60 % en la mayoría de las series publicadas<sup>(33)</sup>.

## PUNCIÓN DE VENA INTRAHEPÁTICA

El abordaje de la vena intrahepática para obtención de sangre fetal, constituye la segunda opción cuando falla la cordocentesis o si hay dificultad de acceso al cordón umbilical por la posición fetal o placentaria.

Consiste en la introducción de una aguja 21 gauge, bajo guía ecográfica continua en el abdomen fetal por su cara anterior, corte transversal, en línea media o subcostal en el hipocondrio derecho, orientado hacia la porción intrahepática de la vena umbilical.

Una vez cateterizado el vaso se aspira 1–2 ml. de sangre con la jeringa previamente heparinizada para muestreo de sangre fetal o se puede realizar tratamiento médico endovenoso o transfusiones intrauterinas. Para muestreo de sangre fetal, no es necesaria la confirmación del origen

de la muestra debido a que la aguja está ubicada dentro del feto y no existe posibilidad de contaminación con sangre materna.

A pesar de reportes sobre una tasa superior de pérdidas fetales en comparación con la cordocentesis, se han descrito ventajas como la disminución de riesgo de taponamiento del cordón umbilical por hematomas, no hay posibilidad de contaminación con sangre materna, reduce el riesgo de pérdida de sangre y de hemorragia feto-materna<sup>(34)</sup>. El daño hepático suele ser mínimo, aunque hay reporte de un caso de necrosis hepática<sup>(35)</sup>.

### CARDIOCENTESIS

La cardiocentesis constituye un procedimiento alternativo y está restringido para aquellos casos en que las técnicas anteriores de muestreo de sangre fetal han sido infructuosas y existe una elevada sospecha de afectación<sup>(35)</sup>.

Bajo guía ecográfica continua se dirige una aguja espinal con guiador calibre 21 o 22 Gauge en dirección al tórax anterior y se introduce en el ventrículo fetal de más fácil acceso ya que la punción auricular puede ser letal, posteriormente se aspira la sangre fetal

Este procedimiento está asociado a un elevado número de pérdidas fetales con una tasa de mortalidad 6,5%, no reportando aumento de la morbilidad en los recién nacidos vivos<sup>(35)</sup>. La tasa de complicaciones está relacionada con el estado del feto al momento de la toma de la muestra, número de intentos y el antecedente de cordocentesis fallida.

La cardiocentesis para inyección de alcohol o cloruro de potasio es el método más sencillo y usado para realizar feticidio selectivo en casos de embarazos gemelares bicoriales

con feto discordante. Se debe tener en cuenta que este procedimiento no debe realizarse en embarazos monocoriales por el riesgo de afectación del gemelo sano si ocurre el paso de la sustancia letal a través de las anastomosis intergemelares.

### AMNIOINFUSIÓN Y AMNIODRENAJE

La amniotomía consiste en la instilación de fluidos dentro de la cavidad amniótica. Este procedimiento se ha realizado con fines diagnósticos y/o terapéuticos. En casos de disminución del volumen de líquido amniótico la visión ultrasonográfica se dificulta, por ello la amniotomía es útil en embarazos que cursan con oligo o anhidramnios para mejorar la visualización ecográfica de la anatomía del feto y elevar la sensibilidad diagnóstica de trastornos o malformaciones fetales<sup>(36)</sup>. Asimismo, en embarazos que van a ser contemporizados y cursan con oligo o anhidramnios, el procedimiento puede ser requerido para evitar la secuencia de Potter<sup>(36)</sup>.

Generalmente se utiliza solución fisiológica isotónica 0,9% a 37 grados centígrados para infundir la cavidad a través de una aguja 19 gauge introducida bajo guía ultrasónica continua hasta el espacio intraamniótico de más fácil acceso, previa antisepsia del abdomen materno e infiltración de anestesia local. La cantidad de líquido infundido generalmente no excede 500 ml. y la variación de presión que se origina es en promedio 4,7 mm Hg<sup>(37)</sup>.

La amniotomía también es de utilidad para diagnosticar rotura de membranas en casos de anhidramnios al evidenciar pérdida de líquido por vía vaginal posterior a la instilación. Algunos autores han señalado que la amniotomía prolonga el período de latencia y disminuye el

riesgo de hipoplasia pulmonar en la expectancia de embarazos con ruptura prematura de membranas a ser contemporizados<sup>(38,39)</sup>. Igualmente parece ser útil en el manejo de embarazos con gastrosquisis al evitar las lesiones de las estructuras viscerales<sup>(40,41)</sup>. También disminuye las desaceleraciones y el síndrome de aspiración meconial durante el trabajo de parto de fetos comprometidos<sup>(42,43)</sup>.

Es factible infundir en la cavidad amniótica diversas sustancias con fines terapéuticos. Recientemente se ha comunicado el uso de derivados sanguíneos (plaquetas y crioprecipitado) para sellar soluciones de continuidad en casos de rotura prematura de membranas iatrogénica<sup>(44)</sup> (Figs. 3 y 4).



Figura 3. Despegamiento iatrogénico de membranas posterior a amniotomía descompresiva en paciente con síndrome de transfusión intergemelar.



Figura 4. Amniotomía con parche de plaquetas y crioprecipitado en paciente con despegamiento iatrogénico de membranas correspondiente a la figura 3.



El amniodrenaje consiste en la extracción del exceso de líquido de la cavidad amniótica en gestaciones complicadas con polihidramnios. Puede ser requerido para prolongar la duración del embarazo al evitar la ruptura prematura de membranas y el desarrollo de parto pretérmino que origina la sobredistensión uterina en gestaciones con polihidramnios. Su utilidad es en principio meramente paliativa, ya que no corrige la causa originaria del polihidramnios. Aunque puede realizarse en embarazos simples, su principal indicación es en casos de síndrome de transfusión intergemelar, donde el saco del gemelo receptor presenta acumulación excesiva de líquido amniótico<sup>(44)</sup>.

El drenaje periódico seriado del polihidramnios de la bolsa amniótica del feto receptor mediante amniocentesis repetidas (amniocentesis seriadas) tiene por objeto evitar la pérdida del embarazo por distensión exagerada de la cavidad uterina, incompetencia cervical y parto prematuro<sup>(45)</sup>.

La técnica consiste en colocar al paciente en decúbito, ligeramente lateralizada hacia la izquierda para evitar la hipotensión supina durante el procedimiento. Por ultrasonido se ubica el sitio de punción que debe estar libre de elementos vasculares, placenta, cordón y partes fetales. Se coloca anestesia local con lidocaína o bupivacaína a dosis usual en el lugar de la punción. Se introduce una aguja espinal 18 o 19 gauge con guía en la cavidad amniótica del gemelo receptor que se encuentra en polihidramnios bajo guía ultrasónica. Se conecta a la aguja la manguera de aspiración estéril mediante un acoplador. El otro extremo de la manguera se conecta a una bomba de succión y se comienza el drenaje de líquido amniótico por aspiración continua. Se retira la cantidad de líquido amniótico que fuere necesaria para dejar un máximo bolsillo vertical

de 4 cms. en el menor tiempo posible, siendo el grosor de la luz de la aguja el paso limitante que controla la velocidad de la succión. En nuestro centro hemos retirado hasta 9500 ml. durante un amniodrenaje (Fig. 5).



Figura 5. Sistema de aspiración activa por succión para la aspiración de líquido de la cavidad amniótica. El caso correspondió a paciente con síndrome de transfusión intergemelar estadio I. Se drenaron 9.500 ml.

La amniocentesis descompresiva seriada se ha asociado a complicaciones como infección corioamniótica y ruptura prematura de membranas y prematuridad<sup>(46)</sup>. Más aún, si el progreso del STIG origina la muerte de uno de los gemelos por grave compromiso hemodinámico, el gemelo sobreviviente puede resultar gravemente afectado (parálisis cerebral y otras complicaciones neurológicas) por la exsanguinación de su volemia en su cofraternal fallecido a través de las anastomosis placentarias intergemelares<sup>(47)</sup>. El tratamiento del síndrome de transfusión intergemelar con amniocentesis seriadas está asociado a un 66% de sobrevida fetal con un 15% a 20% de riesgo de daño neurológico.

Las tasas de mortalidad y morbilidad neurológica con el amniodrenaje seriado son mayores que con la terapia láser por lo cual su uso debe estar reservado a países donde no exista posibilidad de realizar terapia fetoscópica.

## COLOCACIÓN DE DERIVACIONES FETALES

La colocación de derivaciones está indicada en ciertos casos de acumulación de fluidos en la economía fetal que acarrear trastornos en el desarrollo normal del feto. La hidrocefalia es un trastorno relativamente común y fácilmente diagnosticable por ultrasonido. El aumento de líquido cefalorraquídeo en el sistema ventricular puede ocasionar la compresión de las estructuras del sistema nervioso central lo cual conlleva a secuelas neurológicas e inclusive puede inducir macrocefalia. La colocación de derivaciones ventrículo-amnióticas ha sido planteada como posible terapéutica y ha sido realizada por algunos autores<sup>(48,49)</sup>, sin embargo sus beneficios no se han demostrado claramente por lo cual preferimos no realizar el procedimiento por el momento aunque estemos en capacidad técnica de hacerlo.

En casos de acumulación de líquido pleural, quilotórax, o quistes pulmonares que conllevan a hipoplasia pulmonar y trastornos circulatorios, y en casos de dilatación de las vías urinarias por trastornos obstructivos que conllevan a compromiso de la función renal, oligo o anhidramnios y secuencia de Potter, las ventajas de la colocación de las derivaciones neumoamnióticas, pleuroamnióticas y vesicoamnióticas respectivamente han sido ampliamente demostradas<sup>(50,51,52)</sup>.

La atresia uretral y el síndrome de valvas de uretra posterior hipertrofiadas constituyen las causas más comunes de obstrucción baja del tracto urinario. Su incidencia es de alrededor de 1 de cada 6.000 nacimientos, siendo mucho más frecuente –aunque no exclusivo– en el sexo masculino<sup>(53)</sup>. La obstrucción suele conllevar a la dilatación retrógrada de las vías urinarias presentándose megavejiga, hidrouréteres e hidronefrosis bilateral con pérdida con-



secuente de la función renal. El Síndrome de Prune-Belly también cursa con megavejiga aunque sin dilatación uretral. En estos casos, la incapacidad fetal de orinar ocasiona oligo o anhidramnios con consecuente hipoplasia pulmonar y deformidades anatómicas faciales y en los miembros fetales por la compresión de las paredes uterinas (secuencia de Potter).

Estas obstrucciones del tracto urinario se asocian a cromosomopatías, por lo cual es requerido el estudio genético previo a ofrecer alguna alternativa terapéutica<sup>(54)</sup>. Se deben seleccionar bien los fetos que se pueden beneficiar del tratamiento. Es indispensable demostrar que la función renal se encuentre conservada, por lo que se debe realizar examen bioquímico de orina fetal<sup>(55)</sup> de muestras obtenidas por vesicocentesis en 2 punciones seriadas para evaluar el estado de los riñones. La punción se realiza con aguja espinal 21 o 22 gauge bajo guía ecográfica continua previas medidas de antisepsia y colocación de anestesia local. Se debe tener especial cuidado en no lesionar las arterias umbilicales en su porción intrafetal, que transcurren a ambos lados de la vejiga. En la primera punción se debe

realizar el vaciamiento vesical total para garantizar que la orina obtenida en la segunda vesicocentesis no sea residual. Si el cariotipo es normal, el análisis bioquímico de la orina fetal es compatible con buen funcionalismo renal y los riñones no presentan aspecto displásico ni hay malformaciones mayores asociadas al ultrasonido se brindará tratamiento.

La técnica consiste en la colocación de un catéter "doble rabo de cochino" con la finalidad de comunicar la cavidad vesical fetal con la cavidad amniótica para permitir el drenaje permanente de orina. Al cumplir este objetivo se logrará la descompresión de las vías urinarias evitando así la lesión renal, ureteral y vesical. Adicionalmente se presentará recuperación de líquido amniótico y se evitará la secuencia de Potter. La tasa de complicaciones y pérdida fetal relacionada con el procedimiento se ha estimado en 4%<sup>(56)</sup>.

En casos de derrame pleural, quilotórax, secuestro pulmonar, quistes pulmonares, quistes broncogénicos y enfermedad adenomatoidea quística pulmonar la derivación toracoamniótica puede ser útil para evitar la compresión e hipoplasia del parénquima pulmonar y la desviación

consecuente del mediastino<sup>(50,51,52)</sup>. El objetivo es logrado mediante el drenaje permanente del fluido acumulado desde la lesión hacia el líquido amniótico. Con este efecto se lograría evitar la hipoplasia pulmonar y revertir la hidropesía fetal y polihipidramnios que pueden estar asociados a estas patologías.

En nuestra unidad realizamos las derivaciones vesico-amnióticas y toraco-amnióticas con el catéter "doble rabo de cochino" de Harrison (Cook Urological Spencer, IN) de polietileno, con perforaciones laterales en sus extremos, de 5 french de grosor.

Para la colocación de las derivaciones se realiza antisepsia rigurosa de la pared abdominal materna. Con ultrasonido bidimensional y Doppler color, con el transductor esterilizado a gas o con cobertor estéril, se ubica una zona de punción libre de vasos maternos, placenta y cordón umbilical; cercana al objetivo en cuestión (tórax o vejiga dependiendo del caso). Si se trata de una derivación vesico-amniótica es preferible ingresar el trocar o aguja de inserción en la vejiga en el punto más inferior posible para evitar que el catéter se salga de la vejiga al disminuir su

Figura 6. Colocación de derivación vesico-amniótica guiada por ultrasonido en un caso de síndrome de valva uretral posterior hipertrofiada con franca dilatación de las vías urinarias en un embarazo de 18 semanas.



Figura 7. Colocación de derivación toraco-amniótica guiada por ultrasonido en un caso de enfermedad adenomatoidea quística pulmonar tipo I.



tamaño por el vaciamiento. En todo caso se tendrá especial cuidado de evadir los vasos fetales. Una vez insertado el trocar se procederá a comenzar la introducción del catéter a través de éste con un empujador especial. Bajo guía ecográfica continua se observa como la punta del catéter al salir de la aguja recupera su curvatura original. Una vez que las curvas del catéter se encuentran fuera de la aguja o trocar de inserción no se continúa empujando. Entonces, se mantiene fijo el empujador mientras se retira la aguja de inserción hasta ubicar la punta de ésta fuera del abdomen o tórax fetal según el caso. Luego se varía el ángulo de la aguja de inserción y se termina de empujar el catéter hacia la cavidad amniótica. Posteriormente se verifica la ubicación de las curvaturas en la cavidad amniótica y en vejiga o tórax según el caso, y de la porción recta del catéter que queda ubicada en el espesor de la pared torácica o abdominal (Figs. 6 y 7). Sugerimos el uso de anestesia general para realizar el procedimiento con el objetivo de evitar los movimientos y el dolor fetal.

El catéter debe quedar funcional hasta la resolución obstétrica; sin embargo, se ha descrito la expulsión, malfuncionamiento o taponamiento del catéter hasta en 40 % de las derivaciones, por lo cual en casos de síndrome de valvas de uretra posterior Quintero y col. han sugerido adicionalmente realizar la ablación láser del tejido anómalo<sup>(57)</sup> (véase la sección de obstrucción urinaria baja en este capítulo).

A pesar de las posibles complicaciones del procedimiento como parto pretérmino, ruptura prematura de membrana y posibles lesiones traumáticas por el trocar, la sobrevivencia de los fetos con obstrucción urinaria baja y con tumores pulmonares quísticos o acumulación de fluidos pleuro-pulmonares mejora significativamente al realizar el procedimiento.

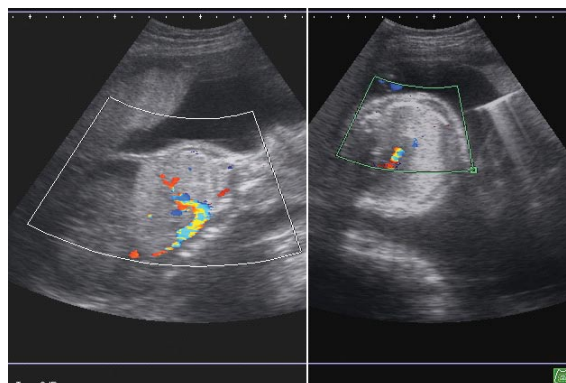
### ABLACIÓN DEL PEDÍCULO VASCULAR EN SECUESTRO PULMONAR

El secuestro broncopulmonar consiste en una masa de tejido pulmonar no conectada al árbol traqueo-bronquial que tiene un vaso nutricio importante, generalmente rama directa de la aorta torácica. Existen dos variedades de presentación clínica: extralobar e intralobar. Los secuestros pulmonares extralobares usualmente se ubican en el abdomen fetal, mientras que los intralobares se encuentran intratorácicos en el pulmón fetal. En algunos casos el crecimiento del tumor produce signos de mal pronóstico como polihidramnios, hipoplasia pulmonar, desviación mediastínica e hidropesía fetal asociados a alta mortalidad, principalmente en casos de aparición temprana. En nuestro centro hemos tratado exitosamente a 3 fetos con menos de 26 semanas de gestación y signos de mal pronóstico con secuestro pulmonar intralobar, mediante la inyección intravascular de 1 ml de polidocanol al 3% dentro del vaso arterial nutricio, logrando la devascularización (Fig. 8) y reducción del tumor con desaparición de la hidropesía, polihidramnios y desviación mediastínica y evitando la hipoplasia pulmonar en 100% de los casos<sup>(58)</sup>.

### ESCLEROTERAPIA PERCUTÁNEA EN MALFORMACIÓN ADENOMATOIDEA QUÍSTICA PULMONAR

La malformación adenomatoidea quística pulmonar es una rara lesión del desarrollo normal pulmonar fetal que consiste en incremento de la proliferación celular en las estructuras bronquiales sin diferenciación alveolar. Ha sido clasificada en tres tipos por Stoker y cols. El tipo I consiste en una lesión macroquística, generalmente única, mayor de 2 centímetros, con epitelio de revestimiento columnar, pseudoestratificado y ciliado, en el tejido pulmonar. El tipo III consiste en lesiones microquísticas o no quísticas con epitelio de revestimiento cuboidal. El tipo II presenta multiplicidad de quistes, menores de 1 centímetro, y se considera una mezcla de los dos tipos anteriores. Las lesiones pueden producir desviación mediastinal, compresión e hipoplasia pulmonar, falla cardíaca, polihidramnios e hidropesía fetal, los cuales constituyen factores de mal pronóstico, exhibiendo una mortalidad de hasta 50% de los casos<sup>(59)</sup>. La enfermedad adenomatoidea tipo I, macroquística única, puede ser tratada mediante derivación tóraco-amniótica como ha sido descrito previamente en este capítulo. No

Figura 8. Devascularización de secuestro pulmonar intralobar. Nótese en la parte izquierda de la imagen el vaso nutricio proveniente de la aorta. En la parte derecha se evidencia la ausencia de flujo posterior a la inyección de 1 ml de polidocanol intravascular.



obstante, los tipo II y III, de mayor mortalidad, sólo eran susceptibles a tratamiento mediante lobectomía por cirugía fetal abierta con malos resultados. En nuestro centro hemos desarrollado una técnica mínimamente invasiva que consiste en la escleroterapia percutánea del tejido anómalo ubicando dentro del tejido anómalo una aguja espinal 22 Gauge con subsecuente inyección de 1 a 2 ml de polidocanol al 3%, guiada por ultrasonido, en fetos con hidropesía fetal. El procedimiento ha sido realizado en 3 fetos hidrópicos con malformación adenomatoidea quística pulmonar tipos II y III, logrando la reducción de la masa y desaparición de la hidropesía, desviación mediastinal y polihidramnios e impidiendo la hipoplasia pulmonar en todos los casos<sup>(59)</sup>.

## PROCEDIMIENTOS ENDOSCÓPICOS OBSTÉTRICOS

La fetoscopia operatoria representa el concepto más novedoso de terapia fetal. En 1973 Benirschke plantea la factibilidad de detener el desarrollo del síndrome de transfusión intergemelar al interrumpir la circulación de los cotiledones placentarios compartidos y De Vore en 1983 propone el uso de energía láser Neodimio: itrio-aluminio-granate (Nd:YAG) a tal efecto. Más tarde, De Lia y col. realizan fotocoagulación láser de vasos placentarios bajo guía fetoscópica en un modelo experimental *in vivo* con monos Rhesus, y posteriormente comunican su experiencia en humanos en el tratamiento del síndrome de transfusión intergemelar<sup>(60)</sup>. Con esta técnica nace la nueva era de la fetoscopia: el tratamiento feto-placentario.

En las siguientes secciones de este capítulo se explican los alcances y las técnicas fetoscópicas utilizadas para cada patología.

## SÍNDROME DE TRANSFUSIÓN INTERGEMELAR

El síndrome de transfusión intergemelar (STIG) es una entidad clínica que se presenta en un 10 a 17% de los embarazos gemelares monocoriales; es decir, "gemelos idénticos" que comparten la misma placenta<sup>(61)</sup>.

El problema es originado por un intercambio de sangre desbalanceado entre los dos fetos a través de comunicaciones vasculares placentarias que conectan las circulaciones sanguíneas de ambos gemelos. Las comunicaciones o anastomosis vasculares pueden ser superficiales (arterio-arteriales o veno-venosas) o profundas (arterio-venosas)<sup>(62)</sup>. Aunque el desarrollo del síndrome ha sido tradicionalmente asociado a la presencia de comunicaciones arterio-venosas, Bermúdez y cols. han comunicado que se puede presentar con la presencia de cualquier tipo de anastomosis o cualquier permutación de estas<sup>(62,63)</sup>.

El intercambio de sangre desbalanceado a través de las anastomosis hace que se establezca un flujo o pérdida neta de sangre de un gemelo en su cofraterno. El feto que pierde volumen sanguíneo se denomina "gemelo donante" y el que lo gana se conoce como "gemelo receptor".

El gemelo donante se caracteriza por pobre o nulo llenado vesical, oligo o anhidramnios, anemia y puede presentar retraso de crecimiento intrauterino. El gemelo receptor se presenta pletórico, policitémico, con aumento anormal de peso por exceso de líquido, edema, ascitis, vejiga agrandada, poliuria y polihidramnios. El gemelo receptor puede presentar hidropesía fetal por insuficiencia cardíaca originada por la sobrecarga de volumen sanguíneo. El gemelo donante también puede presentar insuficiencia cardíaca e hidropesía por anemia severa.

El diagnóstico del STIG se realiza en base a los siguientes hallazgos ecográficos:

1. Polihidramnios en el saco del gemelo receptor (máximo bolsillo vertical mayor de 8 cms) y oligohidramnios (máximo bolsillo vertical menor de 2 cms) o anhidramnios en el saco del donante (Fig. 9).
2. Placentación monocorial.
3. Membrana divisoria intergemelar delgada (menor de 1 mm).
4. Igual sexo de los gemelos.



Figura 9. Ecografía bidimensional de embarazo monocorial biamniótico con síndrome de transfusión intergemelar. El polihidramnios corresponde al saco del gemelo receptor. La ausencia aparente de la membrana divisoria se debe a que el gemelo donante está en anhidramnios, por lo cual parece "pegado" a la pared uterina anterior. El gemelo donante (superior) no presenta vejiga visible, mientras que se encuentra sobredistendida en el receptor (inferior).

El STIG es una enfermedad progresiva y con el avance de la gestación suele aumentar su severidad y agravarse el cuadro clínico. Quintero y col. han clasificado el síndrome según estadios clínicos basados en ciertos criterios ecográficos y estudios hemodinámicos Doppler<sup>(64)</sup>. Los estadios descritos por estos autores son los siguientes:

1. Secuencia polihidramnios y oligo/anhidramnios.
2. Vejiga no visible en el donante y sobredistendida en el receptor.

3. Estudios Doppler críticamente alterados en alguno de los fetos (fase diastólica borrada o reversa en la arteria umbilical y/o flujo reverso en el Ductus Venoso de Arancio).
4. Hidropesía fetal en cualquier gemelo.
5. Muerte de uno o ambos gemelos.

La evolución natural de la enfermedad y el tratamiento médico con digitálicos, tocolíticos y drogas amnioreductoras se asocia a una mortalidad cercana a 100% de ambos gemelos. Varias opciones terapéuticas invasivas se han utilizado con la finalidad de disminuir la morbimortalidad perinatal. De estas opciones la que ha presentado mayor sobrevida y menor tasa de complicaciones es la fotocoagulación láser de los vasos placentarios anastomóticos en la superficie placentaria.

La fotocoagulación láser selectiva de los vasos comunicantes consiste en interrumpir las comunicaciones vasculares entre los fetos al ocluir endoscópicamente los vasos anastomóticos con energía láser Nd:YAG<sup>(65,66)</sup>. La técnica que utilizamos en nuestro centro es la descrita por Quintero y col.<sup>(67)</sup> y consiste en introducir un trocar de 3,8 mm. en la cavidad amniótica del gemelo receptor bajo guía ultrasónica con Doppler color para evitar lesionar elementos vasculares maternos o fetales, placenta, cordón o al feto propiamente dicho. Una vez insertado el trocar se introduce un endoscopio diagnóstico de 3,3 mm de grosor de 0, 25, 30 o 70 grados de ángulo de visión (Richard Wolf, Vernon Hills) según la ubicación placentaria. Se realiza un mapeo completo de la placenta ubicando la inserción de los cordones umbilicales y los vasos que recorren la cara fetal de la placenta. Las anastomosis placentarias superficiales (arterio-arteriales y veno-venosas) son identificadas como vasos con trayecto directo

**Figura 10.** Fotocoagulación láser de anastomosis intergemelar en la superficie de placenta anterior. La cara fetal se visualiza con endoscopio angulado de 70 o 90 grados y se sellan las anastomosis con fibra láser de 800 micrones de disparo lateral.



desde la inserción placentaria de un cordón hasta el otro sin introducirse dentro del parénquima placentario. Las anastomosis profundas (arterio-venosas) son identificadas como un vaso arterial, proveniente de la inserción del cordón de uno de los fetos, que se introduce en el parénquima placentario y su vena emergente se dirige hacia la inserción del cordón del otro feto. Después de identificar las anastomosis intergemelares que comunican las circulaciones de ambos gemelos se retira el fetoscopio diagnóstico y se inserta el operatorio (Richard Wolf, Vernon Hills) para realizar la fotocoagulación selectiva de los vasos anastomóticos utilizando de 20 a 50 vatios de energía láser Nd:YAG o diodo a través de una fibra de 400 micrones que es pasada por el canal operatorio del fetoscopio (Fig. 10). Los vasos que no interconectan las circulaciones de ambos fetos no serán fotocoagulados aunque crucen la membrana divisoria. En casos de placentas anteriores se requerirá la inserción de un segundo puerto de trabajo para introducir una fibra láser de disparo lateral de 800 micrones y fotocoagular los vasos anastomóticos en la superficie placentaria bajo visión endoscópica con óptica diagnóstica de visión angulada de 70 o 90 grados<sup>(68)</sup>.

Después de culminada la fotocoagulación selectiva de los vasos comuni-

cantes se retira el exceso de líquido amniótico de la bolsa del gemelo receptor, se verifica la hemostasia en la zona de punción y se retira el instrumental.

Al quedar sellados todos los vasos anastomóticos intergemelares no existirá posibilidad de persistencia o inversión del síndrome, más aún, si ocurre la muerte de uno de los gemelos por afectación severa previa, el sobreviviente no se verá afectado ya que no se exsanguiará en su cofraternal fallecido. La efectividad de la terapia láser se puede evidenciar muy poco tiempo después de la cirugía. Es posible ver nuevamente la vejiga del gemelo donante 1 – 5 días después de la operación, así como el consiguiente aumento del líquido amniótico en su saco. Igualmente, el polihidramnios del saco del gemelo receptor, que es drenado durante la cirugía, no volverá a aparecer durante el resto de la gestación.

La fotocoagulación láser de los vasos comunicantes es la única terapia capaz de detener en forma definitiva el desarrollo del síndrome, originando la reversión definitiva de los signos clínicos. Esta técnica se asocia con un porcentaje de sobrevida fetal de alrededor de 65 % con 80 – 85 % de las pacientes con al menos un feto vivo, y menos de 2 % de morbilidad neurológica<sup>(69)</sup>.



En nuestro centro hemos recibido 67 casos de síndrome de transfusión intergemelar del año 2.002 al 2.008 de los cuales 44 han sido tratados mediante fotocoagulación láser de vasos comunicantes, con sobrevida neonatal superior a 60 %, comparable con otros centros a nivel mundial. En la tabla 1 se resumen los resultados de los casos tratados con fotocoagulación láser de vasos comunicantes vía fetoscópica en nuestro centro.

### EMBARAZO GEMELAR CON FETO ACARDIO

La perfusión arterial reversa resulta en el desarrollo anómalo de un gemelo en el cual generalmente no se desarrolla la parte superior del cuerpo (cabeza, tórax y miembros superiores) por falta de irrigación sanguínea (Fig. 11). Esta entidad clínica afecta al 1 % de los embarazos gemelares monocigóticos o 1 de cada 35.000 nacimientos. La etiología aceptada es la presencia de una anastomosis interfetal directa arterio-arterial y otra veno-venosa en una placenta monocoriónica. En estos casos el feto hemodinámicamente dominante (gemelo bomba) perfunde al otro (gemelo acardio o perfundido) vía flujo arterial retrógrado<sup>(70)</sup>.



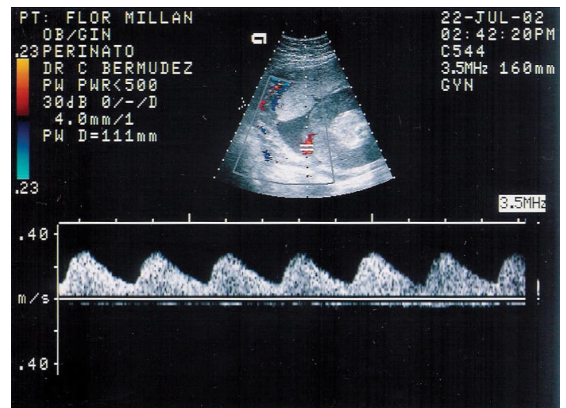
Figura 11: Feto acéfalo acardio con onfalocelo y esbozos de miembros inferiores.

El diagnóstico del gemelo acárdico se sospecha por ecografía bidimensional. En su presentación clásica se evidencia una masa con esbozo de

Figura 12. Imagen bidimensional de feto acéfalo acardio. Se evidencian los esbozos de fémur en miembros inferiores rudimentarios.



Figura 13. Demostración de la secuencia de perfusión arterial reversa en el gemelo acardio. La sangre de la arteria umbilical penetra en la masa por lo cual se ve rojo al Doppler color y su onda pulsada aparece encima de la línea basal.



columna vertebral, con presencia o no de órganos abdominales reconocibles y presencia de miembros inferiores rudimentarios (Fig. 12). Si existe agenesia del aparato genitourinario la masa se encontrará en un saco amniótico en anhidramnios. El diagnóstico es verificado por Doppler color y pulsado al demostrar flujo arterial retrógrado en el gemelo anómalo (Fig. 13). El gemelo bomba suele ser estructuralmente normal pero puede desarrollar falla cardíaca y morir en un 50 a 75% de los casos. Los signos de mal pronóstico de sobrevida del gemelo bomba son la relación de tamaño acárdico/bomba mayor de 50 %, dilatación de la aurícula derecha, regurgitación tricuspídea, flujo reverso en el ductus venoso de Arancio, pulsatilidad en la vena umbilical, polihidramnios y la aparición de hidrops fetal.

El manejo prenatal propuesto para esta entidad consiste en el feticidio selectivo del monstruo acardio para evitar la muerte del gemelo bomba por falla cardíaca de alto gasto. Se han propuesto diversas técnicas para ocluir la circulación en el gemelo acardio. Las inyecciones de alcohol, goma de fibrina y otras sustancias esclerosantes en el cordón umbilical del acardio o en la arteria intraacárdica han sido utilizadas para ocluir los vasos y detener la circulación de la masa<sup>(13,14)</sup>, sin embargo, existe el riesgo de que estas sustancias pasen al gemelo sano a través de las comunicaciones vasculares placentarias ocasionando su muerte. También se han descrito casos de recanalización del flujo sanguíneo posterior a la oclusión vascular por inyección de sustancias esclerosantes.



**TABLA 1. CASOS DE SÍNDROME DE TRANSFUSIÓN INTERGEMELAR TRATADOS CON FOTOCOAGULACIÓN LÁSER DE VASOS COMUNICANTES EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA "DR. FREDDY GUEVARA ZULOAGA" DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS Y UNIDAD DE MEDICINA MATERNO FETAL DE LA POLICLÍNICA METROPOLITANA DE CARACAS DURANTE EL PERÍODO 2.002-2.008.**

Caso	Estadio	EG Dx-tto / parto	Tratamiento	Sobrevida neonatal
1	III	24 / 37 sem	Láser	2 Vivos
2	III	24 / 37 sem	Láser	2 Vivos
3	III	21 / 38 sem	Amnio + Láser	1 Vivo
4	IV	19 / 34 sem	Láser	2 Vivos
5	III	20 / 26 sem	Láser	0 Vivos
6	IV	19 / 28 sem	Amnio + Láser	1 Vivo
7	III	23 / 32 sem	Amnio + Láser	1 Vivo
8	II	24 / 25 sem	Amnio + Láser	0 Vivos
9	III	23 / 28 sem	Láser	0 Vivos
10	III	25 / 25 sem	Láser	0 Vivos
11	IV	18 / 28 sem	Láser	2 Vivos
12	II	19 / 34 sem	Láser	1 Vivo
13	IV	20 / 30 sem	Amnio + Láser	1 vivo
14	II	25 / 37 sem	Amnio + Láser	1 vivo
15	II	19 / 35 sem	Láser	2 vivos
16	IV	25 / 36 sem	Láser	2 vivos
17	IV	22 / 35 sem	Amnio + Láser	0 vivos
18	III	16 / 38 sem	Amnio + Láser	1 vivo
19	IV	25 / 36 sem	Láser	2 vivos
20	III	26 / 36 sem	Láser	2 vivos
21	IV	26 / 27 sem	Láser	0 Vivos
22	II	20 / NI sem	Láser	0 Vivos
23	III	23 / 38 sem	Láser	2 Vivos
24	III	21 / 34 sem	Láser	2 Vivos
25	III	21 / 36 sem	Láser	2 Vivos
26	III	23 / 38 sem	Láser	2 Vivos
27	III	26 / NI sem	Láser	1 Vivo
28	III	24 / 31 sem	Láser	2 Vivos
29	III	17 / NI sem	Láser	2 Vivos
30	III	22 / 22 sem	Láser	0 Vivos
31	III	23 / 34 sem	Láser	2 Vivos
32	III	24 / 34 sem	Láser	2 Vivos
33	III	25 / 32 sem	Amnio + Láser	1 Vivo
34	III	19 / 31 sem	Láser	2 Vivos
35	II	18 / 24 sem	Láser	0 vivos
36	III	17 / 17 sem	Láser	0 vivos
37	III	24 / 39 sem	Amnio + Láser	1 vivo
38	III	20 / 35 sem	Láser	2 vivos
39	IV	18 / 35 sem	Láser	2 vivos
40	IV	16 / 31 sem	Láser	1 vivo
41	III	25 / 34 sem	Láser	2 vivos
42	IV	25 / 35 sem	Láser	1 vivo
43	II	16 / 28 sem	Láser	1 Vivo
44	III	16 / 18 sem	Láser	0 Vivos
44 casos		21,7 / 32,8 sem	Láser	Sobrevida 53/88 (60,23%)

Quintero y cols. describieron por primera vez en 1993 el tratamiento exitoso de un embarazo con gemelo acardio en el cual se realizó la ligadura del cordón umbilical por fetoscopia operatoria<sup>(71)</sup>. La técnica se basa en la oclusión mecánica del cordón umbilical del feto anómalo con material de sutura.

Bajo guía ultrasónica se introduce el trocar en la cavidad amniótica y a través de éste el endoscopio es avanzado hasta el cordón umbilical del feto acardio. Bajo visión endoscópica se introduce una pinza de prensión por el mismo puerto, aunque en algunos casos se requiere la colocación de un segundo puerto de trabajo. Con la pinza de prensión se introduce la sutura (Vicryl 2-0) en la cavidad amniótica, se enlaza el cordón umbilical y se ubican ambos cabos de la sutura fuera del abdomen materno. Posteriormente se realizan nudos extracorpóreos y se introducen en la cavidad amniótica con un empujador especial hasta ajustarlos en el cordón y ocluir el flujo sanguíneo. La ausencia de flujo es verificada por técnicas Doppler. Es recomendable repetir el procedimiento por mayor seguridad (Fig. 14).

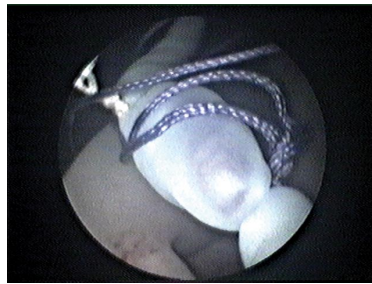


Figura 14. Documentación endoscópica de cordón umbilical de gemelo anencefálico posterior a doble ligadura mecánica con material de sutura. Se utilizan colores de sutura diferente para facilitar la orientación endoscópica durante el procedimiento.

Otras técnicas de oclusión del flujo sanguíneo de la masa acárdica son la oclusión del cordón con energía láser, fotocoagulación láser de las anastomosis arterio-arterial y veno-venosa sobre la superficie placentaria y coagulación bipolar del cordón.

Lamentablemente, en la mayoría de los casos el acceso directo al saco amniótico de la masa acárdica no es posible por encontrarse en anhidramnios, por lo cual es obligatorio accederlo a través del saco amnióti-

co del gemelo sano mediante la disrupción intencional de la membrana divisoria. Esta maniobra transforma el embarazo biamniótico en "pseudomonoamniótico", por lo que después de la ligadura del cordón de la masa acárdica existe riesgo de entrelazamiento de cordones que pudiera originar la muerte consecuente del gemelo bomba. En estos casos es recomendable realizar la oclusión y sección posterior del cordón. En nuestro centro hemos cortado el cordón umbilical, posterior a ligadura exitosa, con el uso del electrodo bipolar Versapoint de Johnson & Johnson (Bermúdez C y col. Umbilical cord transection in twin-reverse arterial perfusion syndrome with the use of a coaxial bipolar electrode (Versapoint). J Matern Fetal Neonatal Med. 2003;14:277-278).

El éxito de la cirugía es de alrededor de 90% y la sobrevida del gemelo bomba supera el 60% de los casos. En nuestro centro hemos realizado 10 casos de oclusión umbilical y los resultados se pueden observar en la tabla 2.

TABLA 2. RESULTADOS DE CASOS DE OCLUSIÓN UMBILICAL DE GEMELO ANÓMALO EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA "DR. FREDDY GUEVARA ZULOAGA" DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS Y UNIDAD DE MEDICINA MATERNO FETAL DE LA POLICLÍNICA METROPOLITANA DE CARACAS DURANTE EL PERÍODO 2.002-2.008.

Caso	Patología	EG Dx-tto / parto	Tratamiento	Sobrevida
1	Anencefálico	16 / 39 sem	Ligadura	Si
2	Acardio	23 / 34 sem	Ligadura triple + sección	Si
3	Limb body complex	19 / 19 sem	Ligadura	No
4	Acardio	19 / 36 sem	Ligadura	No
5	Acardio	18 / 37 sem	Ligadura doble	Si
6	Hemicardio	21 / 32 sem	Ligadura	No
7	Acardio	15 / 28 sem	Fotocoagulación AA y VV	No
8	Acardio	17 / 38 sem	Bipolar + láser	Si
9	Acardio	23 / 31 sem	Ligadura	Si
10	Malformaciones múltiples	24 / 37 sem	Ligadura	Si
10 casos	Gemelos discordantes	19,5 / 33,1 sem	Varios	6 / 10 60%

## EMBARAZO GEMELAR CON FETO ANENCEFÁLICO O ACRÁNEO

La anencefalia en un gemelo acompañado de otro sin alteraciones estructurales ocurre en 1 % de todos los embarazos monocoriónicos. La etiología propuesta para que se desarrolle este fenómeno es la alteración temprana de la perfusión del gemelo anómalo. El gemelo anencefálico también se puede presentar en embarazos bicoriales aunque en menor frecuencia. En la mayoría de estos casos se presenta polihidramnios en el saco del gemelo anencefálico que puede ocasionar parto prematuro o ruptura prematura de membranas con sus consiguientes complicaciones. Adicionalmente el gemelo anencefálico está en riesgo de fallecer, pudiendo esto ocasionar la afectación neurológica y de otros órganos del gemelo sano por su exsanguinación en el gemelo anómalo a través de las anastomosis placentarias interfetales. La muerte del gemelo sano ocurre en un 30% de los casos cuando se realiza manejo expectante, tratamiento médico y amniodrenaje seriado del polihidramnios de la bolsa amniótica del gemelo anómalo<sup>(72)</sup>.

El tratamiento propuesto para esta entidad clínica depende de la corionicidad. En casos de embarazos bicoriales con gemelo anencefálico y polihidramnios la intervención de elección es la inyección de cloruro de potasio por cardiocentesis en el gemelo anómalo. En casos de embarazos monocoriales el tratamiento se basa en la oclusión del cordón umbilical del anencéfalo por ligadura mecánica<sup>(73)</sup>. El acceso a la cavidad amniótica del anencéfalo suele ser sencillo ya que se puede realizar directamente en su saco por encontrarse en normo o polihidramnios. El inconveniente que hemos tenido en estos casos es que el fluido amniótico puede ser muy turbio y rojizo por el contacto con la masa cerebrovas-

cular del feto anómalo. Esta turbidez obstaculiza la visión endoscópica de manera considerable impidiendo la realización del procedimiento. Para permitir una buena visión es necesario realizar el recambio del líquido amniótico turbio por solución fisiológica 0,9 % utilizando una bomba especial de succión-irrigación. La técnica de ligadura es similar a la descrita en los casos de gemelo acardio. En estos casos, como el acceso del trocar se realiza directamente en el saco del gemelo malformado no es necesario realizar el corte del cordón umbilical después de su oclusión, ya que no existe posibilidad de enredo de cordones umbilicales por la indemnidad la membrana divisoria. Una vez ligado el cordón, si no se presentan complicaciones posteriores, el embarazo continuará su curso como gestación simple sin posibilidad de exsanguinación o polihidramnios por causa del gemelo malformado. En nuestro centro hemos realizado este procedimiento exitosamente en un caso de embarazo monocorial biamniótico con feto anencefálico de 24 semanas de gestación y el embarazo continuó hasta el término sin complicaciones. (Fig. 15).



Figura 15. Pieza de anatomía patológica de placenta monocorial biamniótica con feto anencefálico ligado in útero. Nótese el grosor del cordón umbilical del gemelo sano nacido sin complicaciones a las 39 semanas de gestación.

## ENREDO DE CORDONES EN EMBARAZOS MONOAMNIÓTICOS

Si la duplicación de la masa celular ocurre después de 8 días posterior a la fecundación, ocurrirá un embarazo monocorial monoamniótico. Los embarazos monoamnióticos son muy infrecuentes. Se presentan en menos del 2 % de todos los embarazos gemelares pero muestran una alta mortalidad fetal que oscila entre 50 a 70 %, generalmente ocasionada por enredo de los cordones umbilicales (Fig. 16). Adicionalmente, los embarazos monoamnióticos pue-

Figura 16. Pieza de anatomía patológica de placenta monocorial monoamniótica con enredo de cordones umbilicales.



den desarrollar STIG o gemelo con malformación mayor<sup>(74)</sup>. En casos de embarazos monoamnióticos complicados, donde exista un gemelo discordante o compromiso importante de la salud fetal de un feto y se sospeche la muerte espontánea por estudios Doppler críticamente alterados, bradicardia y ausencia de tono fetal, puede considerarse ofrecer ligadura y corte de cordón del feto comprometido con el objetivo de evitar la morbimortalidad del feto sano. Igualmente, en casos de enredo, la ligadura y sección del cordón del gemelo discordante o gravemente comprometido mejora la sobrevida del feto viable. La técnica consiste en practicar 3 ligaduras y posteriormente seccionar el cordón después de la ligadura más próxima al feto para evitar así el sangrado retrógrado al realizar el corte de los elementos vasculares del cordón. La técnica para realizar la ligadura y sección ha sido descrita en la sección de embarazo gemelar con feto acardio. Se debe tener especial cuidado en no ligar el cordón del feto viable<sup>(75)</sup>.

Las frecuentes complicaciones de los embarazos monoamnióticos se pueden presentar también en embarazos "pseudomonoamnióticos"<sup>(76)</sup>, por lo cual recomendamos tener excesivo cuidado de no romper la membrana divisoria cuando se realice algún procedimiento invasivo en embarazos gemelares biamnióticos.

#### RETRASO DE CRECIMIENTO INTRAUTERINO SELECTIVO DE UN GEMELO

Esta entidad se presenta en aproximadamente el 10 a 15% de la totalidad de los embarazos monocoriónicos y su expresión clínica consiste en un crecimiento acorde a la edad gestacional de uno de los gemelos y retraso de crecimiento intrauterino

(peso inferior al percentil 10 para la edad gestacional) en su cofraterno, con diferencias porcentuales de peso usualmente superiores al 20%. Se estima que el factor etiológico decisivo para que se desarrolle esta entidad es la cantidad de masa placentaria que corresponde a cada gemelo. En efecto, en los embarazos gemelares monocoriales, el porcentaje de placenta perfundida individualmente por cada feto puede ser desigual y varía en cada embarazo. En estos casos, al gemelo de peso adecuado le corresponde la mayor parte del territorio placentario mientras que el de bajo peso usualmente cuenta con un territorio placentario substancialmente menor y por lo tanto está en riesgo potencial de presentar un compromiso en su crecimiento. Las anastomosis placentarias intergemelares también podrían estar implicadas en el desarrollo de esta entidad.

La mayor implicación clínica de estos eventos es que el gemelo que presenta el retraso de crecimiento intrauterino (RCIU) selectivo tiene alrededor de 40% de riesgo de morir *in útero*. La muerte del feto con RCIU puede producir a su vez muerte o daño neurológico o de cualquier otra índole en el gemelo sano por la anemia aguda e hipotensión que produce su exanguinación en el gemelo muerto a través de las anastomosis intergemelares. Quintero y col. han sugerido recientemente el uso de la fotocoagulación láser de vasos comunicantes en embarazos monocoriónicos complicados con RCIU selectivo<sup>(77)</sup>. El objetivo de la cirugía es sellar las comunicaciones anastomóticas intergemelares según la técnica descrita para el STIG con la finalidad de anular el riesgo de lesiones del gemelo sobreviviente en caso de muerte del gemelo con retraso de crecimiento al no existir posibilidad de exanguinación.

#### SÍNDROME DE BANDAS AMNIÓTICAS

El síndrome de bandas amnióticas (SBA) es una entidad que consiste en la presencia de cintas de amnios, únicas o múltiples presentes en el interior de la cavidad amniótica y ocurre en aproximadamente 1:1.200 a 1:15.000 nacimientos.

La etiología exacta del síndrome no se ha dilucidado. La teoría más aceptada es la ruptura temprana de los amnios que resulta en bandas que se insertan en el cuerpo del feto. Estas bandas de amnios suelen aparecer en etapas muy precoces del embarazo y pueden dar lugar a severas amputaciones craneo-faciales, torácicas, abdominales y de miembros. En algunos casos menos severos, las bandas pueden causar constricción de algún miembro con edema consecuente. En estos casos, la compresión continua del miembro pudiese llegar a ocasionar su amputación (Fig. 17). En nuestro centro manejamos un caso de embarazo múltiple monocorial triamniótico con severas lesiones por SBA no susceptibles a reparación quirúrgica al momento del diagnóstico en uno de los fetos (amputaciones de miembros, alteraciones faciales severas, excencefalia, ectopia cordis, gastrosquisis, pie equino valgo bilateral). Sin embargo, a las 25 semanas de gestación, por las múltiples malformaciones y riesgo inminente de muerte del gemelo afectado evidenciado por bradicardia y alteraciones críticas al Doppler se decidió realizar la ligadura del cordón para evitar lesiones por exanguinación en los dos cofrateros normales. Se realizó el procedimiento sin complicaciones, se verificó la ausencia de flujo umbilical posterior y el cese de la actividad cardíaca del gemelo anómalo. Se documentaron las lesiones endoscópicamente y se verificó



Figura 18. Diagnóstico ecsonográfico bidimensional de síndrome de valva uretral posterior hipertrofiada. La dilatación vesical y uretral proximal corresponden al signo de la cerradura.

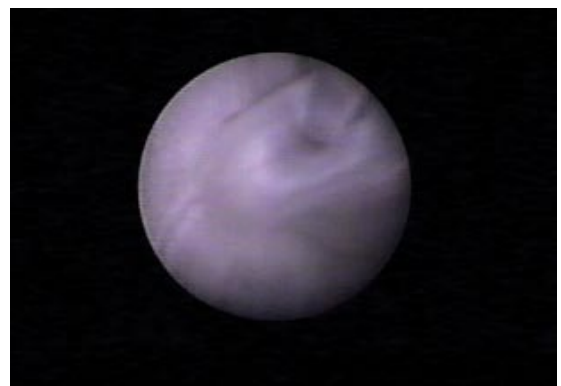


Figura 17. Evidencia endoscópica de amputación de dedos de la mano por síndrome de bandas amnióticas en un feto de embarazo triple. Adicionalmente las bandas ocasionaron trastornos faciales, exencefalía, ectopia cordis, gastrosquisis, amputaciones distales y deformidades en las 4 extremidades.

Figura 19. Imagen ecográfica de ureterocele. El anillo intravesical corresponde al corte transversal del uréter prolapsado.



Figura 20. Ureterostomía lineal endoscópica con fibra láser de contacto de 400 micrones.



el diagnóstico presuntivo de SBA. Desafortunadamente la paciente presentó parto prematuro el primer día postoperatorio y los neonatos fallecieron por problemas inherentes a la prematuridad.

Algunos fetos pueden mostrar una constricción aislada de una extremidad que puede generar la amputación *in útero*. Quintero y col. realizaron recientemente lisis fetoscópica de bandas amnióticas en fetos con constricción severas de extremidades, evitando la amputación de éstas<sup>(78)</sup>. Estos casos representan la primera experiencia antenatal de tratamiento quirúrgico de bandas amnióticas, y también representan el primer tratamiento quirúrgico de un defecto no letal *in útero*.

#### UROPATÍA OBSTRUCTIVA FETAL BAJA

La obstrucción de las vías urinarias inferiores ocurre aproximadamente en 1:6.000 fetos. Sin tratamiento esta alteración suele conducir a hidronefrosis bilateral, displasia renal, oligo o anhidramnios, hipoplasia pulmonar, deformidades fetales por compresión extrínseca y muerte perinatal.

Las causas de obstrucción urinaria baja generalmente corresponden a síndrome de valvas uretrales posteriores, atresia uretral y síndrome de Prune Belly. El ultrasonido es la base del diagnóstico. El hallazgo ecográfico característico en casos de síndrome de valvas posteriores es la dilatación del tercio proximal de la uretra y megavejiga (signo de la cerradura) (Fig. 18). Concomitantemente puede evidenciarse hidrouréteres, dilatación pielocalicial e hidronefrosis bilateral y el oligo o anhidramnios resultante del proceso obstructivo suele originar la secuencia de Potter caracterizada por hipoplasia pulmonar, deformidades cráneo-faciales y de miembros por compresión extrínseca.

Los procedimientos quirúrgicos actuales de derivación vesico-amniótica (ver sección de colocación de derivaciones fetales de este capítulo) han presentado serias limitaciones. La derivación vesico-amniótica es un procedimiento paliativo, y se difiere el tratamiento definitivo de la obstrucción hasta después del nacimiento. La incidencia de complicaciones de estas derivaciones, incluyendo la obstrucción, desplazamiento, malfuncionamiento y la aparición de ascitis urinaria son de



hasta 40%. Estas complicaciones requieren el reemplazo del catéter, lo cual incrementa la morbilidad materna y fetal.

Quintero y col. propusieron la cistoscopia fetal como parte de la evaluación y tratamiento de fetos con obstrucción urinaria baja<sup>(79)</sup>. La cistoscopia fetal puede ayudar a establecer el diagnóstico correcto sobrepasando las limitaciones del ultrasonido en distinguir entre varias posibles condiciones clínicas. Además de su potencial diagnóstico, la cistoscopia fetal puede también permitir la introducción de nuevas opciones de tratamiento para estos fetos. Estos autores han comunicado la factibilidad de realizar la ablación directa del tejido anómalo con el uso de energía láser Nd:YAG con casos donde las valvas uretrales posteriores son visibles<sup>(80)</sup>.

La técnica consiste en introducir un trocar en la vejiga del feto guiado por ultrasonido y Doppler color para evadir las arterias umbilicales fetales previa antisepsia y colocación de anestesia. Sugerimos el uso de anestesia general para evitar el dolor fetal

por el paso transplacentario de los agentes anestésicos. Posteriormente se introduce un endoscopio operatorio que es avanzado hasta la uretra fetal dilatada hasta identificar el tejido anómalo correspondiente a las valvas uretrales utilizando la referencia anatómica del Verum Montanum. Por último se realiza la ablación de las valvas con energía láser Nd:YAG a través de una fibra de contacto de 400 micrones.

El ureteroceles obstructivo unilateral puede producir la obstrucción uretral por la dilatación de la porción intravesical anómala del uréter, transformando un trastorno originalmente unilateral en bilateral. El diagnóstico consiste en evidenciar la imagen de doble anillo vesical o de vejiga pseudoseptada (Fig. 19). La cistoscopia fetal es de utilidad en casos de ureteroceles obstructivo para realizar la ureterostomía lineal con energía láser Nd:YAG o diodo con fibra de contacto para la descompresión de las vías urinarias (Fig. 20).

Aunque la fulguración láser de las valvas uretrales hipertrofiadas y la ureterostomía lineal están aún en es-

tudio, los resultados preliminares han sido alentadores y la técnica pudiera representar una alternativa efectiva para evitar las complicaciones que se presentan con las derivaciones vesico-amnióticas<sup>(80)</sup>.

En la tabla 3 se visualizan los resultados del tratamiento de los casos de obstrucción del tracto urinario fetal durante el lapso 2.002-2.008 de nuestro centro.

## CORIANGIOMAS

Los corioangiomas representan el tumor placentario más común y se detectan en aproximadamente 1% de las placentas. Estos tumores generalmente no presentan implicación clínica alguna, sin embargo, los corioangiomas voluminosos, con frecuencia de 1:10.000 embarazos, se han asociado con oligohidramnios o polihidramnios, hidropesía fetal, cardiomegalia, retraso de crecimiento intrauterino, parto prematuro, anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia y muerte fetal intrauterina. También se han presentado complicaciones maternas como

**TABLA 3. CASUÍSTICA DE PATOLOGÍA URINARIA TRATADA EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA "DR. FREDDY GUEVARA ZULOAGA" DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS Y UNIDAD DE MEDICINA MATERNO FETAL DE LA POLICLÍNICA METROPOLITANA DE CARACAS 2.002-2.008.**

Caso	Patología	EG Dx-tto / parto	Tratamiento	Resultado perinatal
1	Prune Belly	24 / 38 sem	Derivación VA	Muerte neonatal
2	Valva uretral	20 / 37 sem	Ablación + derivación VA	Sobrevida
3	Valva uretral	19 / 38 sem	Derivación VA	Muerte neonatal
4	Ureteroceles	20 / 27 sem	Ureterostomía	Muerte fetal
5	Valva uretral	18 / 38 sem	Derivación VA	Sobrevida
6	Valva uretral	20 / 36 sem	Ablación y derivación VA	Muerte neonatal
7	Valva uretral	18 / 37 sem	Cistoscopia y derivación VA	Muerte perinatal
8	Valva uretral	21 / 36 sem	Derivación VA	Sobrevida
9	Valva uretral	18 / 20 sem	Derivación VA	Muerte perinatal
10	Valva uretral	20 / 37 sem	Derivación VA y derivación PA	Sobrevida
11	Reflujo e hidronefrosis	16 / 36 sem	Derivación VA	Sobrevida
12	Hidronefrosis izquierda	22 / 37 sem	Derivación NA	Sobrevida
12 Casos		20 / 36 sem	Cistoscopia y derivación VA	50% Sobrevida

trastornos hipertensivos, transfusión feto-materna, hemólisis, hemoglobi-nuria, trombocitopenia, coagulopa-tías y *abruptio placentae*.

El diagnóstico se realiza por ultra-sonido al evidenciar una imagen tu-moral, generalmente ecodensa, bien delimitada y que hace cuerpo con la placenta. El Doppler es de utilidad para evidenciar la vascularización del tumor (Fig. 21).



Figura 21. Corioangioma placentario voluminoso que ocasionó hidropesía fetal con polihidramnios previo a la devascularización endoscópica.

Debido a la severidad de las posi-bles complicaciones se sugiere el seguimiento frecuente y permanente del caso incluyendo exámenes seriados de ultrasonido, ecocardiografía fetal, evaluación clínica materna y exámenes complementarios de laboratorio para determinar precozmente cualquier alteración y decidir el momento de intervención *in útero* o la resolución obstétrica.

La devascularización de un corio-angioma es factible vía fetoscópica. Quintero y col. reportaron un caso de corioangioma voluminoso en el cual se realizó exitosamente la des-vascularización con el uso de sutura y electrocoagulación bipolar<sup>(61)</sup>. En nuestro centro hemos realizado el procedimiento en forma exitosa en 1 caso.

Los corioangiomas voluminosos pre-sentan una tasa de mortalidad de 30%. Las causas más frecuentes de muerte son prematuridad, falla car-díaca e hidropesía fetal. Los signos

de falla cardíaca fetal evidenciados al ultrasonido y Doppler son signos de mal pronóstico y justifican la in-tervención.

En nuestro centro hemos realizado exitosamente el tratamiento in útero de un corioangioma voluminoso y feto hidrópico con anemia severa mediante la devascularización en-doscópica y transfusiones intrauterinas de concentrado globular. (Ber-múdez C, Luengas O, Pérez-Wulff JA y col. Percutaneous ultrasound-gu-ided sclerotherapy for complicated fetal intralobar bronchopulmonary sequestration. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 May;29(5):586-9).

### HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA

El diafragma muscular se forma em-briológicamente por una compleja fusión de cuatro estructuras embri-onarias: septum transversum, mem-branas pleuroperitoneales, mesenterio dorsal del esófago y pared corporal. La hernia diafragmática congénita (HDC) se deriva de la fusión inadecuada de estas estructuras que origi-na un orificio del diafragma que permite que parte del contenido abdominal se traslade al tórax por diferencias de presiones. El defecto es izquierdo en un 75 a 90% de los casos por lo cual el hallazgo usual es la herniación del estómago ha-cia el tórax con desplazamiento del corazón al lado derecho. También se puede encontrar en el tórax asas intestinales e inclusive hígado. Esta malformación estructural se presen-ta en 1:2.000 a 5.000 nacimientos y la mortalidad neonatal supera al 70 % en los centros más altamente es-pecializados que cuentan con venti-lación de alta frecuencia y oxigena-ción de membrana extracorpórea. En centros que no poseen estas tec-nologías la mortalidad es cercana al 100 %, principalmente en los casos de aparición temprana en el segun-do trimestre.

El diagnóstico ecográfico es sencil-lo y consiste en observar la cáma-ra gástrica ubicada en el tórax en el corte de 4 cámaras, lo cual se corro-bora posteriormente al hacer el corte longitudinal corporal fetal. La dex-troposición cardíaca se evidencia al observar el corazón en el hemitórax derecho pero sin desviación del eje cardíaco.

La HDC está frecuentemente aso-ciada a cromosomopatías y a otras alteraciones estructurales por lo cual sugerimos incluir estudio citogené-tico y examen ecográfico detallado en el protocolo de manejo.

La principal causa de la alta morta-lidad que exhiben estos casos es la hipoplasia pulmonar que ocurre por la compresión pulmonar extrínseca originada de la herniación de las vís-ceras abdominales.

Algunos autores han comunicado que la ligadura de la tráquea en fe-tos ovinos con hernia diafragmática iatrogénica impide la hipoplasia pul-monar<sup>(62)</sup>. Nuestro Grupo Venezolano de Investigación en Terapia Fetal ha demostrado el mismo efecto con la técnica de oclusión traqueal intralu-minal fetoscópica que hemos desa-rrollado en el Instituto Venezolano de Investigaciones Científicas (IVIC) en modelos experimentales ovinos. La oclusión traqueal intraluminal duran-te 3 semanas resultó en acumulación neta de líquido en el árbol traqueo-bronquial con expansión pulmonar. El análisis histológico, molecular y funcional de los pulmones demostró la no detención del desarrollo pul-monar y la proliferación celular. Basa-dos en estos hallazgos, Harrison y col. han realizado la oclusión tra-queal extraluminal en dos fetos con hernia diafragmática congénita<sup>(63)</sup> y Flake y col. en 15 casos por cirugía abierta donde hubo supervida de 5 casos (33 %) con serias complica-ciones en 4 de ellos por la invasivi-dad de la cirugía<sup>(64)</sup>.



Figura 24. Teratoma sacrococcígeo tipo I evidenciado a las 11 semanas de gestación por ecografía transvaginal.

Es aún prematuro obtener conclusiones de esta experiencia clínica con la fetoscopia operatoria pero pensamos que la oclusión traqueal intraluminal podría representar un gran avance en el tratamiento de la malformación.

## TERATOMA SACRO-COCÍGEO Y OTROS TUMORES FETALES

El teratoma sacro-coccígeo es un tumor de origen embrionario que presenta elementos provenientes de las diferentes capas germinativas. Su incidencia es de alrededor de 1: 35.000 a 40.000 nacimientos y se clasifica dependiendo de la profundidad de su ubicación en 4 diferentes tipos. El tumor tipo I es completamente externo y el tipo IV completamente interno con importante componente presacro. El diagnóstico de los tipos más superficiales se realiza fácilmente por ecografía convencional al evidenciar una masa externa adherida a la región sacra (Fig. 24). En algunos casos del tipo IV no se realiza el diagnóstico prenatal o neonatal y la mortalidad es alta por el riesgo de malignización y dificultad técnica para realizar la resección. Los tumores voluminosos se asocian a mortalidad perinatal superior al 50%. Los signos de mal pronóstico son insuficiencia cardíaca de alto gasto y polihidramnios. La cirugía prenatal para estos casos está basada en eliminar la vascularización del tumor para evitar su crecimiento e inducir la reducción del tamaño<sup>(85)</sup>. A tal efecto es introducido el fetoscopio operatorio a través de un puerto de entrada y es avanzado hasta la zona del tumor. Con la ayuda del ultrasonido y Doppler color se realiza el mapeo de los vasos nutricios del tumor. Posteriormente, bajo guía ultrasónica y visión directa, los vasos previamente identificados son foto-coagulados utilizando 20 a 40 vatios de energía láser Nd:YAG. Después de culminar el procedimiento se ve-

Quintero y col. han diseñado un procedimiento endoscópico mínimamente invasivo para ocluir intraluminalmente y en forma fácilmente reversible la tráquea fetal en casos de hernia diafragmática congénita no asociados a cromosopatías. La técnica consiste en introducir un fetoscopio diagnóstico con su camisa en la cavidad oral fetal y avanzarlos hasta la tráquea pasando a través de la glotis. Al llegar a nivel de la tráquea se mantiene la camisa en posición y se retira el elemento óptico. A través de la camisa se introduce un dispositivo de oclusión intratraqueal que es colocado en la luz traqueal al salir por el extremo distal de la camisa. Este paso es monitorizado por ultrasonido. El dispositivo es capaz de ocluir en forma reversible la tráquea durante un período de 3 a 4 semanas por incluir en su estructura doble malla de material reabsorbible. También es capaz de mantenerse oclusivo a pesar del crecimiento traqueal fetal debido a que es expansible. Para permitir la ventilación del neonato, el dispositivo puede retirarse con facilidad al nacer, sin lesionar las vías aéreas superiores al momento del nacimiento, gracias a una sutura no absorbible que está entrelazada en la estructura de titanio que permite la retracción del dispositivo al ser retirado. En nuestro centro se ha realizado la oclusión traqueal intraluminal fetoscópica en un feto humano con

hernia diafragmática congénita a las 26 semanas de embarazo (Figs. 22 y 23). Desafortunadamente, la paciente presentó parto prematuro a las 30 semanas de gestación y el neonato falleció por problemas inherentes a la prematuridad. No obstante, la autopsia confirmó la ausencia de hipoplasia pulmonar.

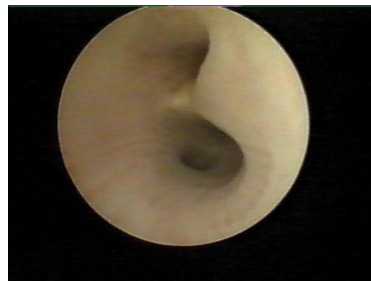


Figura 22. Imagen endoscópica de la carina fetal previo a la colocación del dispositivo oclusor en feto de 25 semanas de gestación.



Figura 23. Ecografía postoperatoria de taponamiento traqueal intraluminal. Se evidencia la imagen ecogénica del dispositivo oclusor in situ dentro de la tráquea fetal.

rifica la hemostasia y el instrumental es retirado de la cavidad amniótica. Esta técnica puede ser también utilizada en otros tumores fetales. Actualmente en nuestra unidad investigamos sobre el uso de técnicas alternativas de electrocirugía para la vaporización de tumores fetales.

## ATRESIA LARÍNGEA CONGÉNITA

La atresia laríngea congénita es una malformación infrecuente y que puede manifestarse en tres formas clínicas diferentes. La primera consiste en la atresia supra y subglótica, la segunda sólo subglótica y la tercera glótica. Se presenta a su vez en dos formas de obstrucción: la atresia real de un segmento laríngeo y la atresia membranosa que representa la forma más común. En la forma membranosa la laringe se hace impermeable por la presencia de una membrana transversal en su interior, generalmente de ubicación glótica. La impermeabilidad de la glotis origina la acumulación de fluido pulmonar en el interior del árbol bronquial que produce aumento excesivo del volumen pulmonar y de la presión intra-torácica. El resultado de estos cambios fisiopatológicos es la disminución significativa de la precarga y falla cardíaca que conlleva a hidropesía fetal y polihidramnios con mortalidad cercana al 100 %.

Quintero y col. han desarrollado la técnica endoscópica para la lisis de la membrana que origina la atresia. A través de un puerto de acceso se introduce el fetoscopio operatorio en la cavidad amniótica. El fetoscopio es dirigido hacia la cavidad oral fetal donde es introducido y avanzado a través de la vía aérea superior hasta identificar el lugar del defecto. En caso de ser membranoso el defecto es susceptible a corrección quirúrgica. A través del canal operatorio del fetoscopio se introduce una fibra láser de contacto de 400 micrones y con el uso de 20 vatios de energía

láser Nd:YAG se realiza la ablación de la membrana laríngea bajo visión endoscópica directa. Inmediatamente posterior a la lisis de la membrana ocurre la salida del fluido pulmonar acumulado en las vías respiratorias y se descomprime el tórax y corazón fetal. La función cardíaca se recupera progresivamente y la hidropesía fetal desaparece. El procedimiento se ha intentado en un feto humano pero desafortunadamente la atresia no correspondió al tipo membranoso.

## COMPLICACIONES DE LOS PROCEDIMIENTOS INVASIVOS

Los procedimientos obstétricos mínimamente invasivos pueden presentar complicaciones inherentes a la técnica y al operador. Si no se cuenta con la experiencia necesaria pueden ocurrir lesiones de partes fetales, placentarias y elementos vasculares. Asimismo, la impericia puede ocasionar la necesidad de múltiples punciones para lograr el objetivo trazado. Estas complicaciones son operador dependiente.

No obstante, un procedimiento realizado en forma impecable no está exento de complicaciones, originadas por el paso de la aguja o trocar por los diferentes planos.

En nuestra unidad practicamos y sugerimos que previo a la aplicación de técnicas invasivas obstétricas se entregue un formato de consentimiento informado donde se explique al paciente los alcances y posibles complicaciones de cada procedimiento específico para que sea devuelto con su respectiva aprobación y firma.

Los procedimientos invasivos obstétricos generalmente se realizan vía transcutánea y bajo guía ultrasónica continua. El instrumental se avanza desde la zona de punción de la piel hasta ser insertado dentro de la cavidad amniótica. A su paso, el instrumental atraviesa las diferentes

capas de la pared abdominal anterior materna y esto pudiese generar algunas complicaciones.

En efecto, hemos observado que algunas madres presentan cierto grado de stress y disconfort previo y/o durante el procedimiento<sup>(86)</sup>. Es importante mantener una buena comunicación y relación médico-paciente permanentemente, así como brindar apoyo psicológico en todo momento para minimizar estas sensaciones.

Igualmente algunas pacientes refieren dolor durante la punción por lo cual sugerimos el uso de anestésicos locales, principalmente en procedimientos complejos, prolongados o que requieren una aguja de grosor superior a 22 Gauge<sup>(86)</sup>.

Consecuencia del paso de la aguja a través de los tejidos de la pared abdominal anterior pueden quedar células de origen materno en la luz de la aguja<sup>(87)</sup>, lo cual representa un riesgo eventual de obtención de cariotipo materno en lugar de fetal cuando se toma una muestra para estudio citogenético. Este riesgo es minimizado al descartar los dos primeros mililitros de líquido amniótico extraídos a través de la aguja.

Se debe ser muy riguroso en la esterilización del material e instrumental y en las medidas de antisepsia de la piel de la región abdomino-pélvica para evitar infección local materna y corioamnionitis, que en casos extremos pudiesen ocasionar shock séptico e inclusive la muerte del paciente<sup>(88,89)</sup>.

Después de su paso por la pared abdominal materna, la aguja o trocar atraviesa la pared uterina. La agresión en el músculo uterino gestante puede generar contracciones y parto pretérmino. Este fenómeno se observa más frecuentemente en embarazos de edad gestacional avanzada. La actividad uterina desencadenada por procedimientos invasivos generalmente es controlada con el uso

de tocolíticos convencionales a las dosis regulares.

También pudiese ocurrir sangrado de la pared uterina por lesión de elementos vasculares al paso de la aguja o trocar<sup>(90)</sup>. El sangrado no suele ser importante y es fácilmente identificado por ultrasonido. En la mayoría de los casos el sangrado cede espontáneamente, por compresión externa o por compresión interna con uso de sonda con balón hemostático. En ocasiones excepcionales, con el uso de trocates de 2 milímetros o más de grosor, un sangrado incoercible pudiese requerir una mini laparotomía para la colocación de sutura hemostática directamente en el miometrio. Si esta maniobra fuese infructuosa para detener el sangrado se pudiera tener que recurrir a la terminación del embarazo para evitar la infiltración uterina.

Por último, en su avance, el instrumental perfora la membrana corioamniótica para acceder a la cavidad. Por su naturaleza avascular, la membrana puede presentar dificultad para sellar la solución de continuidad que ocasiona la aguja o trocar a pesar de su pequeño calibre<sup>(91)</sup>. Esto puede ocasionar una separación corioamniótica que pudiese generar ruptura prematura de membranas con posible pérdida del embarazo no viable o síndrome de bandas amnióticas. En casos de procedimientos invasivos en embarazos gemelares se debe tener especial cuidado en no perforar la membrana divisoria intergemelar, lo cual transformaría el embarazo en "pseudomonoamniótico" en forma iatrogénica con todas las complicaciones que pudieran derivarse de esta acción<sup>(92)</sup>.

Una complicación inusual, relativamente más común en los centros de formación, es la necesidad de punción múltiple para lograr el objetivo deseado. Para evitar esto se sugiere realizar un buen barrido ecográfico, tomando el tiempo necesario para

ubicar el sitio de punción más adecuado.

En casos de pacientes Rh negativo debemos tener en consideración que los procedimientos invasivos obstétricos son capaces de generar hemorragia feto-materna que pudiese conllevar a la isoimmunización Rh<sup>(93,94)</sup>, por lo cual se sugiere hacer el procedimiento lo más rápido y menos traumático posible y el uso posterior de inmunoglobulinas anti Rh para evitar la sensibilización materna<sup>(95)</sup>.

La transmisión vertical de enfermedades infecciosas de la madre al feto puede ser facilitada por la práctica de técnicas invasivas, por lo cual recomendamos hacer el despistaje serológico materno de infecciones previo a la realización del procedimiento<sup>(96)</sup>.

Complicaciones como *abruptio placentae* y embolismo de líquido amniótico son extremadamente infrecuentes durante la realización de procedimientos invasivos obstétricos, sin embargo en caso de presentarse sus consecuencias son devastadoras<sup>(97,98)</sup>, por lo cual sugerimos incluir la posibilidad de ocurrencia junto a las complicaciones más frecuentes en la hoja de consentimiento informado que se entrega a la paciente.

## CONCLUSIÓN

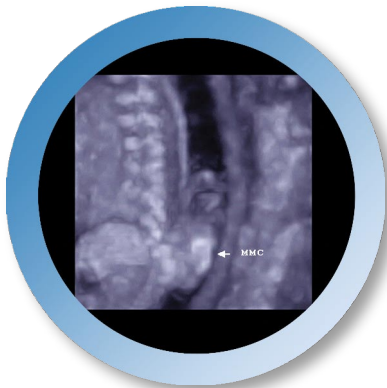
Los procedimientos mínimamente invasivos han evolucionado con el paso del tiempo y actualmente constituyen alternativas terapéuticas eficaces, en la mayoría de los casos de urgencia, con una baja tasa de complicaciones. Seguramente en los tiempos venideros se seguirán sumando patologías que no son tratables en la actualidad dentro de la lista de indicaciones de procedimientos terapéuticos fetales debido a la amplia investigación que se desarrolla en la actualidad.



1. Hobbins JC, Mahoney MJ. Fetoscopy and fetal blood sampling: the present state of the method. *Clin Obstet Gynecol.* 1976 Jun;19(2):341-52.
2. Rodeck CH, Campbell S. Sampling pure fetal blood by fetoscopy in second trimester of pregnancy. *Br Med J.* 1978 Sep 9;2(6139):728-30.
3. Rodeck CH, Campbell S. Umbilical-cord insertion as source of pure fetal blood for prenatal diagnosis. *Lancet.* 1979 Jun 9;1(8128):1244-5.
4. Daffos F, Capella-Pavlovsky M, Forestier F. Fetal blood sampling via the umbilical cord using a needle guided by ultrasound. Report of 66 cases. *Prenat Diagn.* 1983 Oct;3(4):271-7.
5. Daffos F, Capella-Pavlovsky M, Forestier F. Fetal blood sampling during pregnancy with use of a needle guided by ultrasound: a study of 606 consecutive cases. *Am J Obstet Gynecol.* 1985 Nov 15;153(6):655-60.
6. Donner C, Avni F, Karoubi R, Simon P, Vamos E, Van Regemorter N, Rodesch F. Collection of fetal cord blood for karyotyping. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris).* 1992;21(2):241-5.
7. Grose C, Itani O, Weiner CP. Prenatal diagnosis of fetal infection: advances from amniocentesis to cordocentesis--congenital toxoplasmosis, rubella, cytomegalovirus, varicella virus, parvovirus and human immunodeficiency virus. *Pediatr Infect Dis J.* 1989 Jul;8(7):459-68.
8. Berry SM, Leonardi MR, Wolfe HM, Dombrowski MP, Lanouette JM, Cotton DB. Maternal thrombocytopenia. Predicting neonatal thrombocytopenia with cordocentesis. *J Reprod Med.* 1997 May;42(5):276-80.
9. Weiner CP, Williamson RA, Wenstrom KD, Sipes SL, Grant SS, Widness JA. Management of fetal hemolytic disease by cordocentesis. I. Prediction of fetal anemia. *Am J Obstet Gynecol.* 1991 Sep;165(3):546-53.
10. Boulot P, Cattaneo A, Taib J, Peray P, Lefort G, Hedon B, Laffargue F, Viala JL. Hematologic values of fetal blood obtained by means of cordocentesis. *Fetal Diagn Ther.* 1993 Sep-Oct;8(5):309-16.
11. Nicolaides KH, Soothill PW, Rodeck CH, Clewell W. Rh disease: intravascular fetal blood transfusion by cordocentesis. *Fetal Ther.* 1986;1(4):185-92.
12. Peters MT, Nicolaides KH. Cordocentesis for the diagnosis and treatment of human fetal parvovirus infection. *Obstet Gynecol.* 1990 Mar;75(3 Pt 2):501-4.
13. Sepulveda W, Bower S, Hassan J, Fisk NM. Ablation of acardiac twin by alcohol injection into the intra-abdominal umbilical artery. *Obstet Gynecol.* 1995 Oct;86(4 Pt 2):680-1.
14. Sepulveda W, Sfeir D, Reyes M, Martinez J. Severe polyhydramnios in twin reversed arterial perfusion sequence: successful management with intrafetal alcohol ablation of acardiac twin and amniodrainage. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000 Sep;16(3):260-3.
15. Bournazeau JA, Aublet-Cuvellier B, Raiga J, Jacquetin B, Lemery D. Complications of cordocentesis associated with fetal therapy. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris).* 1999 Feb;28(1):24-30.
16. Li Kim Mui SV, Chitrit Y, Boulanger MC, Maisonneuve L, Choudat L, de Bievre P. Sepsis due to *Clostridium perfringens* after pregnancy termination with feticide by cordocentesis: a case report. *Fetal Diagn Ther.* 2002 Mar-Apr;17(2):124-6.
17. Tongsong T, Wanapirak C, Kunavikaturkul C, Sirirachotiyakul S, Piyamongkol W, Chanprapaph P. Fetal loss rate associated with cordocentesis at midgestation. *Am J Obstet Gynecol.* 2001 Mar;184(4):719-23.
18. Ghidini A, Sepulveda W, Lockwood CJ, Romero R. Complications of fetal blood sampling. *Am J Obstet Gynecol.* 1993 May;168(5):1339-44.
19. Van Selm M, Kanhai HH, Van Loon AJ. Detection of fetomaternal haemorrhage associated with cordocentesis using serum alpha-fetoprotein and the Kleihauer technique. *Prenat Diagn.* 1995 Apr;15(4):313-6.
20. Jauniaux E, Nicolaides KH, Campbell S, Hustin J. Hematoma of the umbilical cord secondary to cordocentesis for intrauterine fetal transfusion. *Prenat Diagn.* 1990 Jul;10(7):477-8.
21. Ulm MR, Bettelheim D, Ulm B, Frigo P, Bernaschek G. Fetal bradycardia following cordocentesis. *Prenat Diagn.* 1997 Oct;17(10):919-23.
22. Bernaschek G, Yildiz A, Kolankaya A, Stuempflen I, Deutinger J. Complications of cordocentesis in high-risk pregnancies: effects on fetal loss or preterm delivery. *Prenat Diagn.* 1995 Nov;15(11):995-1000.
23. Sikovanyecz J, Nyari T, Farago M, Sallay E, Gellen J, Szabo J. Feto-maternal transfusion following cordocentesis. *Orv Hetil.* 1998 Aug 30;139(35):2059-64.
24. Weinstein L. Irregular antibodies causing hemolytic disease of the newborn: a continuing problem. *Clin Obstet Gynecol.* 1982 Jun;25(2):321-32.
25. Anderson T. Anti-D administration after childbirth for preventing Rhesus isoimmunisation. *Pract Midwife.* 1999 May;2(5):10-1.
26. Liley AW. Liquor amnii analysis in management of pregnancy complicated by rhesus sensitization. *Am J Obstet Gynecol.* 1961;82:1359-1370.
27. Queenan JT. Amniocentesis and transamniotic fetal transfusion for Rh disease. *Clin Obstet Gynecol.* 1966 Jun;9(2):491-507.
28. Douglas RG, Queenan JT. Modern obstetric management of the Rh problem. *N C Med J.* 1966 Nov;27(11):521-7.
29. Mari G, Detti L, Oz U, Zimmerman R, Duerig P, Stefos T. Accurate prediction of fetal hemoglobin by Doppler ultrasonography. *Obstet Gynecol.* 2002 Apr;99(4):589-93.
30. Bahado-Singh RO, Oz AU, Hsu C, Kovanci E, Deren O, Onderoglu L, Mari G. Middle cerebral artery Doppler velocimetric deceleration angle as a predictor of fetal anemia in Rh-alloimmunized fetuses without hydrops. *Am J Obstet Gynecol.* 2000 Sep;183(3):746-51.
31. Bahado-Singh R, Oz U, Deren O, Kovanchi E, Hsu CD, Copel J, Mari G. Splenic artery Doppler peak systolic velocity predicts severe fetal anemia in rhesus disease. *Am J Obstet Gynecol.* 2000 May;182(5):1222-6.
32. Moise KJ Jr, Carpenter RJ Jr, Kirshon B, Deter RL, Sala JD, Cano LE. Comparison of four types of intrauterine transfusion: effect on fetal hematocrit. *Fetal Ther.* 1989;4(2-3):126-37.
33. Harman CR, Manning FA, Bowman JM, Lange IR, Menticoglou SM. Use of intravascular transfusion to treat hydrops fetalis in a moribund fetus. *CMAJ.* 1988 May 1;138(9):827-30.
34. Sturgiss SN, Wright C, Davison JM, Robson SC. Fetal hepatic necrosis following blood sampling from the intrahepatic vein. *Prenat Diagn.* 1996 Sep;16(9):866-9.

35. Antsaklis AI, Papantoniou NE, Mesogitis SA, Koutra PT, Vintzileos AM, Aravantinos DI. Cardiocentesis: an alternative method of fetal blood sampling for the prenatal diagnosis of hemoglobinopathies. *Obstet Gynecol.* 1992 Apr;79(4):630-3.
36. Gramellini D, Fieni S, Piantelli G, Faiola S, Kaihura C, Verrotti C, Cavallotti D, Viola P, Bacchini G, Vadora E. Amnioinfusion: techniques, indications, and controlled retrospective study of 55 cases. *Acta Biomed Ateneo Parmense.* 2000;71 Suppl 1:325-9.
37. Fisk NM, Tannirandorn Y, Nicolini U, Talbert DG, Rodeck CH. Amniotic pressure in disorders of amniotic fluid volume. *Obstet Gynecol.* 1990 Aug;76(2):210-4.
38. Strong TH Jr. Amnioinfusion with preterm, premature rupture of membranes. *Clin Perinatol.* 1992 Jun;19(2):399-409.
39. Ogunyemi D, Thompson W. A case controlled study of serial transabdominal amnioinfusions in the management of second trimester oligohydramnios due to premature rupture of membranes. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2002 May 10;102(2):167-72.
40. Sapin E, Mahieu D, Borgnon J, Duvier S, Carricaburu E, Sagot P. Transabdominal amnioinfusion to avoid fetal demise and intestinal damage in fetuses with gastroschisis and severe oligohydramnios. *J Pediatr Surg.* 2000 Apr;35(4):598-600.
41. Luton D, de Lagausie P, Guibourdenche J, Oury J, Sibony O, Vuillard E, Boissinot C, Aigrain Y, Beaufilets F, Navarro J, Blot P. Effect of amnioinfusion on the outcome of prenatally diagnosed gastroschisis. *Fetal Diagn Ther.* 1999 May-Jun;14(3):152-5.
42. Puertas A, Paz Carrillo M, Molto L, Alvarez M, Seden S, Miranda JA. Meconium-stained amniotic fluid in labor: a randomized trial of prophylactic amnioinfusion. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2001 Nov;99(1):33-7.
43. Hofmeyr GJ. Amnioinfusion for meconium-stained liquor in labour. *Cochrane Database Syst Rev.* 2002;(1):CD000014.
44. Jauniaux E, Holmes A, Hyett J, Yates R, Rodeck C. Rapid and radical amniodrainage in the treatment of severe twin-twin transfusion syndrome. *Prenat Diagn.* 2001 Jun;21(6):471-6.
45. Mari G, Detti L, Oz U, Abuhamad AZ. Long-term outcome in twin-twin transfusion syndrome treated with serial aggressive amnioreduction. *Am J Obstet Gynecol.* 2000 Jul;183(1):211-7.
46. Mari G, Roberts A, Detti L, Kovanci E, Stefanos T, Bahado-Singh RO, Deter RL, Fisk NM. Perinatal morbidity and mortality rates in severe twin-twin transfusion syndrome: results of the International Amnioreduction Registry. *Am J Obstet Gynecol.* 2001 Sep;185(3):708-15.
47. Quintero RA, Martinez JM, Bermudez C, Lopez J, Becerra C. Fetoscopic demonstration of perimortem fetofetal hemorrhage in twin-twin transfusion syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 Dec;20(6):638-9.
48. Amor F, Vaccaro H, Baladron M, Iglesias J, Gana J, Loayza P. Ventriculo-amniotic shunt in a fetus with hydrocephalus. *Rev Chil Obstet Gynecol.* 1985;50(5):373-9.
49. Clewell WH, Johnson ML, Meier PR, Newkirk JB, Hendee RW Jr, Bowes WA Jr, Zide SL, Hecht F, Henry G, O'Keefe D. Placement of ventriculo-amniotic shunt for hydrocephalus in a fetus. *N Engl J Med.* 1981 Oct 15;305(16):955.
50. Booth P, Nicolaides KH, Greenough A, Gamsu HR. Pleuro-amniotic shunting for fetal chylothorax. *Early Hum Dev.* 1987 Nov;15(6):365-7.
51. Chan V, Greenough A, Nicolaides KN. Antenatal and postnatal treatment of pleural effusion and extra-lobe pulmonary sequestration. *J Perinat Med.* 1996;24(4):335-8.
52. Brown MF, Lewis D, Brouillette RM, Hilman B, Brown EG. Successful prenatal management of hydrops, caused by congenital cystic adenomatoid malformation, using serial aspirations. *J Pediatr Surg.* 1995 Jul;30(7):1098-9.
53. McLorie G, Farhat W, Khoury A, Geary D, Ryan G. Outcome analysis of vesicoamniotic shunting in a comprehensive population. *J Urol.* 2001 Sep;166(3):1036-40.
54. Crombleholme TM, Harrison MR, Golbus MS, Longaker MT, Langer JC, Callen PW, Anderson RL, Goldstein RB, Filly RA. Fetal intervention in obstructive uropathy: prognostic indicators and efficacy of intervention. *Am J Obstet Gynecol.* 1990 May;162(5):1239-44.
55. Skupski DW, Eddleman KA, Zellers N, Ward BE. Rapid exclusion of chromosomal aneuploidies by fluorescence in situ hybridization prior to fetal surgery for obstructive uropathy--a case report. *Fetal Diagn Ther.* 1994 Sep-Oct;9(5):353-6.
56. Qureshi F, Jacques SM, Seifman B, Quintero R, Evans MI, Smith C, Johnson MP. In utero fetal urine analysis and renal histology correlate with the outcome in fetal obstructive uropathies. *Fetal Diagn Ther.* 1996 Sep-Oct;11(5):306-12.
57. Quintero RA, Hume R, Smith C, Johnson MP, Cotton DB, Romero R, Evans MI. Percutaneous fetal cystoscopy and endoscopic fulguration of posterior urethral valves. *Am J Obstet Gynecol.* 1995 Jan;172(1 Pt 1):206-9.
58. Bermúdez C, Pérez-Wulff JA, Bufalino G, Sosa C, Gómez L, Quintero RA. Percutaneous ultrasound-guided sclerotherapy for complicated fetal intralobar bronchopulmonary sequestration. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 May;29(5):586-9.
59. Bermúdez C, Pérez-Wulff JA, Arcadipane M, Bufalino G, Gómez L, Flores L, Sosa C, Bornick PW, Kontopoulos E, Quintero RA. Percutaneous fetal sclerotherapy for congenital cystic adenomatoid malformation of the lung. *Fetal Diagn Ther.* 2008;24(3):237-40. Epub 2008 Aug 28.
60. De Lia JE, Cruikshank DP, Keye WR Jr. Fetoscopic neodymium:YAG laser occlusion of placental vessels in severe twin-twin transfusion syndrome. *Obstet Gynecol.* 1990 Jun;75(6):1046-53.
61. De Lia JE. Surgery of the placenta and umbilical cord. *Clin Obstet Gynecol.* 1996 Sep;39(3):607-25.
62. Bermudez C, Becerra CH, Bornick PW, Allen MH, Arroyo J, Quintero RA. Placental types and twin-twin transfusion syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2002 Aug;187(2):489-94.
63. Bermudez C, Becerra C, Bornick PW, Allen MH, Arroyo J, Quintero RA. Placental types and twin-twin transfusion syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2002 Aug;187(2):489-94.
64. Quintero RA, Morales WJ, Allen MH, Bornick PW, Johnson PK, Kruger M. Staging of twin-twin transfusion syndrome. *J Perinatol.* 1999 Dec;19(8 Pt 1):550-5.

65. Hecher K, Diehl W, Zikulnig L, Vetter M, Hackeloer BJ. Endoscopic laser coagulation of placental anastomoses in 200 pregnancies with severe mid-trimester twin-to-twin transfusion syndrome. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2000 Sep;92(1):135-9.
66. Ville Y, Hecher K, Gagnon A, Sebire N, Hyett J, Nicolaides K. Endoscopic laser coagulation in the management of severe twin-to-twin transfusion syndrome. *Br J Obstet Gynaecol.* 1998 Apr;105(4):446-53.
67. Quintero RA, Morales WJ, Mendoza G, Allen M, Kalter CS, Giannina G, Angel JL. Selective photocoagulation of placental vessels in twin-twin transfusion syndrome: evolution of a surgical technique. *Obstet Gynecol Surv.* 1998 Dec;53(12 Suppl):S97-103.
68. Quintero RA, Bornick PW, Allen MH, Johnson PK. Selective laser photocoagulation of communicating vessels in severe twin-twin transfusion syndrome in women with an anterior placenta. *Obstet Gynecol.* 2001 Mar;97(3):477-81.
69. Quintero RA, Comas C, Bornick PW, Allen MH, Kruger M. Selective versus non-selective laser photocoagulation of placental vessels in twin-to-twin transfusion syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000 Sep;16(3):230-6.
70. Van Allen MI, Smith DW, Shepard TH. Twin reversed arterial perfusion (TRAP) sequence: a study of 14 twin pregnancies with acardius. *Semin Perinatol.* 1983 Oct;7(4):285-93.
71. Quintero RA, Reich H, Puder KS, Bardic M, Evans MI, Cotton DB, Romero R. Brief report: umbilical-cord ligation of an acardiac twin by fetoscopy at 19 weeks of gestation. *N Engl J Med.* 1994 Feb 17;330(7):469-71.
72. Sebire NJ, Sepulveda W, Hughes KS, Noble P, Nicolaides KH. Management of twin pregnancies discordant for anencephaly. *Br J Obstet Gynaecol.* 1997 Feb;104(2):216-9.
73. Quintero RA, Romero R, Reich H, Goncalves L, Johnson MP, Carreno C, Evans MI. In utero percutaneous umbilical cord ligation in the management of complicated mono chorionic multiple gestations. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996 Jul;8(1):16-22.
74. Su LL. Monoamniotic twins: diagnosis and management. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2002 Nov;81(11):995-1000.
75. Young BK, Roque H, Abdelhak Y, Timor-Trisch I, Rebarber A, Rosen R. Endoscopic ligation of umbilical cord at 19 week's gestation in monoamniotic monochorionic twins discordant for hypoplastic left heart syndrome. *Fetal Diagn Ther.* 2001 Jan-Feb;16(1):61-4.
76. Feldman DM, Odibo A, Campbell WA, Rodis JF. Iatrogenic monoamniotic twins as a complication of therapeutic amniocentesis. *Obstet Gynecol.* 1998 May;91(5 Pt 2):815-6.
77. Quintero RA, Bornick PW, Morales WJ, Allen MH. Selective photocoagulation of communicating vessels in the treatment of monochorionic twins with selective growth retardation. *Am J Obstet Gynecol.* 2001 Sep;185(3):689-96.
78. Quintero RA, Morales WJ, Phillips J, Kalter CS, Angel JL. In utero lysis of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997 Nov;10(5):316-20.
79. Quintero RA, Johnson MP, Romero R, Smith C, Arias F, Guevara-Zuloaga F, Cotton DB, Evans MI. In-utero percutaneous cystoscopy in the management of fetal lower obstructive uropathy. *Lancet.* 1995 Aug 26;346(8974):537-40.
80. Quintero RA, Shukla AR, Homsy YL, Bukkapatnam R. Successful in utero endoscopic ablation of posterior urethral valves: a new dimension in fetal urology. *Urology.* 2000 May 1;55(5):774.
81. Quintero RA, Reich H, Romero R, Johnson MP, Goncalves L, Evans MI. In utero endoscopic devascularization of a large chorioangioma. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996 Jul;8(1):48-52.
82. Deprest J. Towards an endoscopic intra-uterine treatment for congenital diaphragmatic hernia. *Verh K Acad Geneesk Belg.* 2002;64(1):55-70.
83. Harrison MR, Albanese CT, Hawgood SB, Farmer DL, Farrell JA, Sandberg PL, Filly RA. Fetoscopic temporary tracheal occlusion by means of detachable balloon for congenital diaphragmatic hernia. *Am J Obstet Gynecol.* 2001 Sep;185(3):730-3.
84. Flake AW, Crombleholme TM, Johnson MP, Howell LJ, Adzick NS. Treatment of severe congenital diaphragmatic hernia by fetal tracheal occlusion: clinical experience with fifteen cases. *Am J Obstet Gynecol.* 2000 Nov;183(5):1059-66.
85. Hecher K, Hackeloer BJ. Intrauterine endoscopic laser surgery for fetal sacrococcygeal teratoma. *Lancet.* 1996 Feb 17;347(8999):470.
86. Ferber A, Onyeije CI, Zelop CM, O'Reilly-Green C, Divon MY. Maternal pain and anxiety in genetic amniocentesis: expectation versus reality. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 Jan;19(1):13-7.
87. McAdoo SL, Bleigh OC, Simmons GM Jr, Wenger SL. Maternal cell contamination in an amniotic fluid sample. *Prenat Diagn.* 2002 Aug;22(8):737.
88. Li Kim Mui SV, Chitrit Y, Boulanger MC, Maisonneuve L, Choudat L, de Bievre P. Sepsis due to *Clostridium perfringens* after pregnancy termination with feticide by cordocentesis: a case report. *Fetal Diagn Ther.* 2002 Mar-Apr;17(2):124-6.
89. Hamanishi J, Itoh H, Sagawa N, Nakayama T, Yamada S, Nakamura K, Saito A, Kumakura E, Yura S, Fujii S. A case of successful management of maternal septic shock with multiple organ failure following amniocentesis at midgestation. *J Obstet Gynaecol Res.* 2002 Oct;28(5):258-61.
90. Gordon MC, Narula K, O'Shaughnessy R, Barth WH Jr. Complications of third-trimester amniocentesis using continuous ultrasound guidance. *Obstet Gynecol.* 2002 Feb;99(2):255-9.
91. Collins VR, Webley C, Sheffield LJ, Halliday JL. Fetal outcome and maternal morbidity after early amniocentesis. *Prenat Diagn.* 1998 Aug;18(8):767-72.
92. Feldman DM, Odibo A, Campbell WA, Rodis JF. Iatrogenic monoamniotic twins as a complication of therapeutic amniocentesis. *Obstet Gynecol.* 1998 May;91(5 Pt 2):815-6.
93. Golbus MS, Stephens JD, Cann HM, Mann J, Hensleigh PA. Rh isoimmunization following genetic amniocentesis. *Prenat Diagn.* 1982 Jul;2(3):149-56.
94. Murray JC, Karp LE, Williamson RA, Cheng EY, Luthy DA. Rh isoimmunization related to amniocentesis. *Am J Med Genet.* 1983 Dec;16(4):527-34.
95. Henry G, Wexler P, Robinson A. Rh-immune globulin after amniocentesis for genetic diagnosis. *Obstet Gynecol.* 1976 Nov;48(5):557-9.
96. Davies G, Wilson RD, Desilets V, Reid GJ, Shaw D, Summers A, Wyatt P, Young D. Amniocentesis and women with hepatitis B, hepatitis C, or human immunodeficiency virus. *J Obstet Gynaecol Can.* 2003 Feb;25(2):145-52.
97. Paterson WG, Grant KA, Grant JM, McLean N. The pathogenesis of amniotic fluid embolism with particular reference to transabdominal amniocentesis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1977;7(5):319-24.
98. Hasaart TH, Essed GG. Amniotic fluid embolism after transabdominal amniocentesis. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1983 Sep;16(1):25-30.



# LA ECOGRAFÍA EN LA PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES FETALES

Pedro Saona Ugarte

## INTRODUCCIÓN

El examen de la gestante por ecografía ha mostrado avances significativos desde inicios de la década del 60 en que el Profesor Ian Donald inicio sus trabajos pioneros en los cuales, utilizando un equipo de SONAR de los que se empleaba en los submarinos, pudo conseguir una imagen fetal, lo cual revolucionó la Obstetricia.

En la actualidad el uso de equipos de ultrasonido bidimensional de tiempo real de alta resolución, la incorporación de equipos con imágenes en tercera dimensión de tiempo real y el empleo de la tecnología Doppler, permite no solo evaluar la morfología embrio - fetal desde muy temprano en su desarrollo sino también la respuesta a su entorno<sup>(1)</sup>.

Esta accesibilidad al feto y su entorno permite al médico obstetra / perinatólogo intervenir, directa o indirectamente, con medidas que en algunos casos pueden cambiar el resultado perinatal.

En este capítulo se expone en forma resumida, como el examen por ultrasonido puede ayudar a prevenir complicaciones en el feto o en el curso del embarazo.

Por motivos de orden se describe en primer lugar la adecuada estimación de la edad gestacional por ser pri-

mordial para la evaluación y manejo de todo embarazo, tratando el tema de prevención en embarazos pre-término y post-término. En segundo lugar la evaluación del crecimiento normal del feto y sus desviaciones, dado que ello puede influir en el desarrollo perinatal. En tercer lugar la importancia de conocer el número y cigocidad de los fetos y como puede predisponer a complicaciones en la gestación. Finalmente la importancia del examen morfológico del feto buscando diagnosticar anomalías o malformaciones como indicador de aneuploidias, o como consecuencia de la exposición a teratógenos o enfermedades en la madre.

## DETERMINACIÓN DE LA EDAD GESTACIONAL

Estimar la edad gestacional (EG) es sumamente importante en el manejo de la mujer embarazada, y probablemente sea la piedra angular en la prevención de las complicaciones fetales y neonatales, porque para establecer cualquier estrategia de tratamiento será imprescindible conocer en que momento de la gestación se encuentra la paciente<sup>(2)</sup>.

Su determinación se ha realizado desde los inicios de la obstetricia considerando el primer día de la última menstruación (FUR), por ser

un hito fácilmente reconocible por la mujer. Utilizando la regla de Naegele se calcula la fecha probable de parto, y con ello se estima el tiempo de embarazo en un momento determinado<sup>(3,4)</sup>.

Sin embargo en muchas ocasiones esta información no se puede obtener, entre otros motivos por que la mujer no recuerda con precisión la FUR, por que sus ciclos menstruales no son regulares o por que usa métodos hormonales de planificación familiar<sup>(4)</sup>. En estas circunstancias la estimación de la EG antes de la era del ecógrafo utilizaba algunos parámetros como la fecha de percepción de los movimientos fetales por la paciente, la medición de la altura uterina o la auscultación de los latidos cardiacos fetales con el estetoscopio<sup>(3)</sup>. Diversos estudios consideran que el error en estimar la fecha de parto y la edad gestacional con la última regla puede ser hasta de tres semanas, y cuando esta no se dispone el error podría ser mayor.

Realizar las medidas del feto directamente a través de la ecografía permite determinar el tiempo de embarazo con mayor precisión, y establecer si se puede utilizar la FUR para el seguimiento. Las guías para el manejo de embarazo prolongado promovidas por el Comité de Salud Preventiva de Canadá, mencionan como primera recomendación ofrecer un examen por ecografía idealmente entre las 11 y 14 semanas de amenorrea a toda gestante debido a que es más precisa para evaluar la EG. En estos casos si la diferencia entre la FUR y la ecografía es mayor a 5 días deberá usarse esta última. En el segundo trimestre se deberá usar los datos de la ecografía si la diferencia es mayor a 10 días<sup>(5)</sup>. Finalmente se reconoce que el examen por ecografía en el tercer trimestre es menos preciso en la estimación de la edad gestacional cuando se utilizan los valores de la circunferencia cefálica, circunferencia abdominal y longitud

de fémur. En estas circunstancias el empleo de medidas antropométricas no tradicionales como el diámetro transversal del cerebelo ó longitud del pie fetal permitirán una mejor aproximación. En estos casos evaluar la madurez fetal es importante y ello se puede conseguir a través de la ecografía por algunos hallazgos como la identificación de puntos de osificación de las epifisis de los huesos largos, y recientemente con la evaluación Doppler de la arteria pulmonar<sup>(2,6)</sup>.

### PARTO PRE TÉRMINO

La morbilidad y mortalidad neonatal se ve significativamente incrementada en los partos pre-término, mencionándose que es responsable del 75% de la morbilidad y mortalidad de los neonatos sin anomalías congénitas<sup>(7)</sup>. Cuanto más prematuro el feto la mortalidad y morbilidad asociada es mayor. Los partos pre-término se clasifican en extremo (menos de 28 semanas), temprano o severo (28 - 30 semanas), moderado (31 - 33 semanas) y leve (34 - 36 semanas)<sup>(8)</sup>.

Adicionalmente el parto pre-término se puede clasificar de acuerdo a su etiología en tres: el primero indicado por la presencia de alguna patología materna o fetal que hace imperativo el parto, algunos autores lo denominan "iatrogénico"; el segundo asociado a ruptura prematura de membranas; y el tercero en el cual no se identifica una causa aparente por lo que se le denomina idiopático.

Durante muchos años se ha intentado predecir que pacientes están expuestas a presentar un parto pre-término idiopático. Se reconoce que existen factores de riesgo para este problema siendo el más importante el antecedente de un parto pre-término previo; otros factores reconocidos son trastornos psicosociales y del comportamiento; estado nutricional materno inadecuado; complicacio-

nes de la gestación; infecciones en la madre, como vaginosis bacteriana e infección peri-odontal; y marcadores bioquímicos como fibronectina fetal en la secreción vaginal y estríol en saliva. Adicionalmente la evaluación de la longitud del cuello uterino a través de la ecografía ha sido descrito también como predictor de parto pre-término<sup>(7)</sup>.

La evaluación del cuello uterino por ecografía en el segundo y tercer trimestre inicialmente se realizó por vía abdominal, sin embargo dificultades técnicas como la sobre distensión o el inadecuado llenado de la vejiga, la posición posterior del cuello uterino y la presentación fetal determinaron que los resultados fueran poco reproducibles. Por este motivo la indicación actual es que para la evaluación del cuello uterino se utilice un transductor vaginal convexo de por lo menos 5 Mhz y con ángulo de 120°. El examen se debe realizar previa evacuación vesical, con la paciente en dorso litotomía, debiendo identificarse en un corte sagital el orificio cervical interno (OCI), el orificio cervical externo (OCE) y el canal endocervical. Se recomienda tomar tres medidas colocando los calipers entre el OCI y el OCE, debiendo considerar como válida la menor longitud cervical<sup>(7)</sup>.

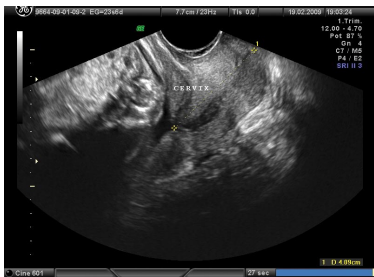
lams en el año 1996 publicó los resultados de la evaluación cervical en 3000 mujeres no seleccionadas y determinó que el promedio de longitud cervical era de 34 (+/- 7.8) y 36 (+/- 8.4) mms. en nulíparas y múltiparas respectivamente. Menciona además que el décimo percentil en este grupo de estudio fue de 25 mm. y este hallazgo incrementó el riesgo de parto pre-término 6 veces más<sup>(9)</sup>.

Los estudios han mostrado que la evaluación de la longitud cervical cobra valor sobre todo en la población de riesgo para parto pre-término. En ese sentido el estudio de Celik demostró que el mejor predictor



de parto pre-término fue la longitud cervical y que la estimación del riesgo mejoró cuando se tomo en consideración el antecedente de parto pre-término previo<sup>(7)</sup>.

Establecer que un embarazo presente un riesgo incrementado de terminar en forma prematura plantea la necesidad de medidas de intervención que permitan llegar a culminar con un embarazo a término. Entre estas estrategias recientemente se han descrito el uso de cerclaje cervical profiláctico en los casos que el cuello mida menos de 25 mm. entre las 22 y 26 semanas, o el uso de progesterona natural<sup>(10)</sup>, aunque aún se necesita un mayor número de estudios para que esta recomendación sea ampliamente aceptada.



Cérvix uterino con longitud normal.

## EMBARAZO POST TÉRMINO

No solo se reconoce un mayor riesgo en los embarazos que terminan en forma prematura; también los embarazos post-término, aquellos que se prolongan más allá de las 40 semanas son susceptibles de presentar complicaciones maternas y fetales, siendo estas más frecuentes a mayor edad gestacional. El riesgo de mortalidad perinatal de 2 a 3 por 1000 partos a las 40 semanas se duplica cuando el embarazo llega a las 42 semanas, y se hace 4 a 6 veces más frecuente cuando la gestación se prolonga hasta las 44 semanas. Entre las complicaciones maternas se mencionan cesárea de emergencia, desproporción céfalo pélvica,

distocia, rotura de cérvix, hemorragia post-parto e infección puerperal y entre las complicaciones neonatales asfixia, síndrome de aspiración meconial, fractura ósea, parálisis de nervios periféricos, neumonía y sepsis<sup>(11)</sup>.

La adecuada evaluación de la edad gestacional es imprescindible para el manejo apropiado de los embarazos post-término. Existe evidencia que el examen por ultrasonido de rutina en el embarazo antes de las 24 semanas permite una mejor estimación de la edad gestacional cuando se compara con exámenes indicados en población seleccionada<sup>(12)</sup>. Aun más, un estudio retrospectivo de 34,000 embarazos en los cuales se comparó la edad gestacional estimada por fecha de última regla certera, comparado con aquella calculada por ecografía entre las 13 y 24 semanas, mostró una reducción de 70% de embarazos considerados post-término cuando se utilizó la estimación por ecografía<sup>(13)</sup>.

La guías de manejo del embarazo post-término recomiendan intervenir a través de métodos de inducción de parto para evitar llegar a las 42 semanas de gestación. En ese sentido indican la inducción de todo embarazo que llegue a las 41 semanas. Sin embargo la probabilidad de parto abdominal se incrementa hasta 2 veces más cuando el inicio del trabajo de parto es inducido artificialmente.

Rao y cols. publican un estudio en el cual, basados en la evaluación de la longitud del cérvix en 1864 embarazos únicos entre las 40 semanas 4 días y las 41 semanas 6 días, y utilizando algunas características maternas, mediante un análisis de regresión, describen una fórmula polinómica que estima la probabilidad de una paciente dada de más de 40 semanas de requerir una inducción de parto. En esta fórmula intervienen la longitud cervical, el índice de masa corporal, la paridad y la edad

gestacional. Así mismo proponen una segunda fórmula para estimar la probabilidad de que el parto culmine en cesárea. En este caso utiliza la forma de inicio del parto, la longitud del cérvix, el índice de masa corporal, la paridad y el grupo étnico al que pertenece la paciente<sup>(14)</sup>. Esta metodología estadística permitiría al personal de salud brindar consejería adecuada para una decisión informada de la paciente en relación al manejo de gestaciones post-término.

## CRECIMIENTO FETAL: EVALUACIÓN POR ULTRASONIDO

Una vez determinado el tiempo de embarazo, la medición antropométrica del feto permitirá establecer si su crecimiento es adecuado, es decir si corresponde entre el décimo y noventa percentil para la EG. Cuando se encuentra por debajo del décimo percentil se considera que el feto presenta una Restricción del Crecimiento Intra Uterino (RCIU). Por otro lado cuando crece por encima del percentil noventa plantea un diagnóstico de probable macrosomía fetal.

## RESTRICCIÓN DE CRECIMIENTO INTRAUTERINO

En el caso de RCIU este puede presentarse desde muy temprano en la gestación y se produce por lo general como efecto de una alteración intrínseca del feto (ej. cromosomopatías) o por exposición del embrión o feto antes de las 20 semanas de gestación a un posible teratógeno (biológico, farmacológico o radiante). En estos casos lo que existe es una alteración en la etapa de proliferación celular o periodo de hiperplasia, con la consecuente reducción irreversible del tamaño fetal debido a una disminución del número de células por órgano<sup>(15,16)</sup>.

Cuando la alteración del crecimiento se produce después de las 28 semanas, lo que se observa es un compromiso del volumen del hígado y un crecimiento adecuado del encéfalo, ello condiciona una disminución de la circunferencia abdominal en comparación con las medidas del polo cefálico, produciendo una RCIU asimétrica. Por lo general este tipo de alteración se observa en casos con insuficiencia vascular placentaria afectándose el crecimiento o hipertrofia celular. Usualmente es reversible después del nacimiento, cuando la nutrición del neonato ya no es dependiente de la placenta<sup>(15,16)</sup>.

Existe una tercera forma de RCIU en la cual el evento que altera el crecimiento se presenta entre las 20 y 28 semanas, en estos casos se afecta tanto la proliferación (hiperplasia) como el crecimiento (hipertrofia) celular, se atribuye a factores extrínsecos como malnutrición, exposición o abuso de sustancias tóxicas entre otros<sup>(15,16)</sup>.

Los fetos y recién nacidos con RCIU tienen una morbilidad y mortalidad incrementada, la cual se agrava significativamente en los cuadros severos con crecimiento por debajo del tercer percentil. El objetivo del manejo en estos casos es reconocer el momento más apropiado para terminar la gestación con el menor daño fetal y/o neonatal posible, teniendo en cuenta además que de presentarse precozmente, la prematuridad es un factor que afecta la sobrevivencia neonatal.

Diversos estudios han intentado establecer estrategias para detectar tempranamente aquellos embarazos que se verán afectados por una RCIU, tanto en poblaciones de alto riesgo como en la población general. Muchos de los casos de RCIU serán consecuencia de una disfunción temprana de la placenta como los que desarrollarán pre-eclampsia. En ese sentido se han estudiado varios

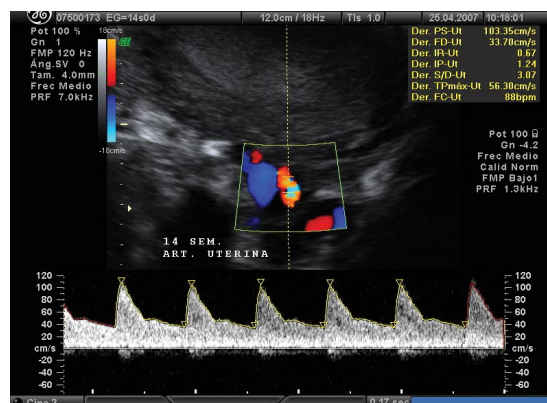
marcadores bioquímicos que pudieran predecir que paciente presentará signos clínicos de pre-eclampsia a lo largo del embarazo. De estos marcadores hay dos péptidos anti-angiogénicos producidos en la placenta a los cuales se ha dado mayor relevancia en los últimos años, el factor soluble FMS parecido a tirosina kinasa (sFLT-1) y la Endoglin soluble (sEng). Ambos muestran niveles séricos significativamente más elevados entre las 17 y 20 semanas en pacientes que posteriormente presentaron pre-eclampsia en el curso de su embarazo<sup>(17,18,19)</sup>. Sin embargo la detección de estos marcadores no está disponibles aún para su empleo en la práctica diaria. En ese sentido la evaluación por ecografía en pacientes con factores de riesgo para RCIU o pre-eclampsia puede ser de utilidad para seleccionar un grupo que requiera un seguimiento más cercano y eventualmente alguna medida de intervención que mejore el pronóstico fetal.

El estudio de flujometría Doppler color de las arterias uterinas se ha recomendado como una prueba de tamizaje de riesgo de RCIU y pre-eclampsia. Un estudio realizado en 400 gestantes sanas evaluando el índice de pulsatilidad (IP) y la presencia de muesca (notch) protodiastólica en ambas arterias uteri-

nas reporta un punto de corte del IP de 0.857 para predecir RCIU y PE. Cuando se utilizó el IP elevado y/o la presencia de notch se obtuvo una sensibilidad de 76.9%, especificidad de 52.9%, valor predictivo positivo de 10.2% y valor predictivo negativo de 97.1% para predecir pre-eclampsia o RCIU<sup>(20)</sup>.

En pacientes con diagnóstico de RCIU confirmado, es importante establecer el momento más apropiado para terminar la gestación teniendo en cuenta que en algunos casos mantener el feto en útero incrementa las complicaciones fetales y neonatales. Una serie de estudios longitudinales publicados a partir del año 2000, utilizando ultrasonido con Doppler Color, mostraron cambios en la circulación arterial y venosa de los fetos con RCIU severo.

En el año 2008 Turan y cols. publican un estudio multicéntrico prospectivo donde establecen que los fetos con RCIU muestran 3 patrones de progresión. El primero o disfunción placentaria leve presenta solo alteraciones del flujo en la arteria umbilical (AU) y cerebral media (ACM) con índice de pulsatilidad (IP) que no llega a las 3 desviaciones estándar (DS). La alteración en la AU se presentó en promedio a las 32 semanas y el embarazo terminó en una media de 35 semanas<sup>(21)</sup>.



Arteria uterina completando proceso de adaptación en gestante con bajo riesgo para complicaciones hipertensivas.

El segundo grupo presenta una disfunción placentaria progresiva. En este grupo el IP de la AU es normal a las 29 semanas pero mostró un rápido deterioro elevando el IP sobre 3 DS en un promedio de 9 días, con presencia de flujo diastólico reverso en la AU, alteración en la ACM, en el Ducto Venoso (DV) y Vena Umbilical (VU). En estos casos la gestación terminó a las 33 semanas en promedio<sup>(21)</sup>.

Finalmente el tercer grupo presentó precozmente disfunción placentaria severa. El promedio de alteración del IP de la AU se identificó a las 27 semanas, con progresión de enfermedad y alteración del DV en 7 días y necesidad de terminar el embarazo a las 30.6 semanas en promedio<sup>(21)</sup>.

Por lo expuesto, se considera que el empleo del ecógrafo Doppler Color es importante en el manejo adecuado de fetos con diagnóstico de RCIU.

## MACROSOMIA FETAL

El diagnóstico de un feto que crece por encima del 90 percentil identifica un grupo de embarazos que puede llegar a presentar macrosomía fetal. La macrosomía fetal definida como el feto con peso al nacer mayor a 4000 gramos para algunos, y mayor a 4500 gramos para otros, expone al riesgo de trauma obstétrico. Esta patología puede afectar tanto a la madre como al neonato. Adicionalmente el neonato puede presentar alteraciones metabólicas al nacer.

Las causas que originan el desarrollo de fetos macrosómicos tienen un componente genético o intrínseco y uno extrínseco, siendo este último el más importante como responsable del aumento en el número de casos en los últimos años. La evidencia sugiere que el sobre peso materno, los cambios metabólicos, la diabetes mellitus y la diabetes gestacional son factores relevantes en este creciente problema.

A pesar de los progresos tecnológicos en lo que se refiere a los equipos de ultrasonido, la predicción de macrosomía al nacimiento es aún inadecuada<sup>(22)</sup>. Sin embargo Loetwrawanit reporta que la medición de la circunferencia abdominal mayor a 350 mm. en pacientes al inicio del trabajo de parto permitió predecir la presencia de fetos macrosómicos con una sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo de 87.5%, 84.74%, 41.67% y 98.19% respectivamente<sup>(23)</sup>. A pesar de ello no hay evidencia suficiente aún que avale la indicación de un parto abdominal en estos casos.

## EMBARAZO MÚLTIPLE

El embarazo múltiple ha aumentado en frecuencia en los últimos años, sobre todo por el empleo de técnicas de inducción de ovulación y fertilización asistida. Se clasifica en policigótico si se produce por la fecundación de dos o más oocitos lo que suele ocurrir en fertilización asistida de alta complejidad, y monocigótico cuando ocurre por la división de la masa embrionaria temprana en dos o más fetos, en este caso idénticos<sup>(24)</sup>.

El embarazo múltiple conlleva un riesgo de complicaciones para la madre dados por la sobre distensión uterina, preeclampsia, mayor probabilidad de requerir un parto abdominal y complicaciones hemorrágicas en el post parto, entre otros. También existe una mayor probabilidad de complicaciones para el feto o neonato, como prematuridad, mal presentación fetal y trauma obstétrico<sup>(25)</sup>.

La determinación del número y cigosidad de los fetos tempranamente en el embarazo permite establecer un programa de seguimiento que tomará en consideración entre otras cosas, para embarazos monoamnióticos el diagnóstico de complicaciones fetales como la posibilidad de

fetos siameses y accidentes de cordón, en embarazos monocoriónicos el riesgo de shunts arterio-venosos y transfusión feto fetal, y para embarazos tanto monocigóticos como policigóticos el riesgo de parto pretérmino, restricción de crecimiento intrauterino y preeclampsia<sup>(24,26)</sup>.

La propuesta de examinar por ultrasonido a todas las gestantes entre las 11 y 14 semanas permite responder la mayoría de inquietudes descritas en el embarazo múltiple. La determinación de la corionicidad es posible por ultrasonido por que en los casos de embarazos dicoriónicos la membrana que separa los sacos es más gruesa al estar constituida por los dos amnios y una capa de tejido coriónico. En los embarazos monocoriónicos diamnióticos la membrana esta constituida solo por los dos amnios. La diferencia es fácil de observar entre las 6 y 9 semanas cuando el tabique entre los dos sacos es bastante grueso, posteriormente se adelgaza tanto que puede ser difícil de establecer entre uno y otro caso. Sin embargo entre las 11 y 14 semanas la zona de la membrana que toma contacto con la placenta aún mantiene este mayor grosor observándose como una inserción triangular o de Lambda en los casos dicoriónicos y una inserción en T en los monocoriónicos<sup>(24,26)</sup>.

Existen reportes en los cuales se puede detectar tempranamente el síndrome de transfusión feto fetal severo en los casos de embarazos monocoriónicos, a través de la medición de una translucencia nucal aumentada en un examen por ultrasonido entre las 11 y 14 semanas. Este hallazgo es un fenómeno transitorio producido por la sobrecarga de volumen sanguíneo en el feto receptor que desarrolla insuficiencia cardíaca temprana y luego es compensada por un incremento del flujo urinario que al aliviar la insuficiencia cardíaca inicial produce la desaparición del fenómeno. La identificación

temprana de este problema permitirá establecer tratamientos que corrijan o mitiguen esta complicación<sup>(27)</sup>.

Los riesgos de prematuridad, RCIU y preeclampsia son más frecuentes en embarazos múltiples y las estrategias de detección precoz a través de los exámenes de tamizaje de la longitud cervical o Doppler de las arterias uterinas no han brindado los mismos resultados alentadores como los que se realizan en embarazos simples.

Gemelo dicoriónico con el signo de lambda.



## EXAMEN MORFOLÓGICO FETAL

La primera descripción ante parto de una anomalía congénita por ultrasonido en un feto con Hidrocefalia, se reportó en 1961 por Donald y Brown. A partir de ese momento y con el desarrollo de mejores equipos, el diagnóstico de malformaciones fetales pasó de ser un hecho aislado, como reporte de casos en exámenes de rutina, a la búsqueda activa de anomalías a través de programas de tamizaje para detección de malformaciones, inicialmente en poblaciones de alto riesgo y posteriormente en la población general. Se estima que la frecuencia de anomalías congénitas mayores es de 3% a 5% de todos los nacidos vivos, y las dos terceras partes de estos casos se presentan en mujeres sin factores de riesgo aparente<sup>(28)</sup>.

El programa de tamizaje para anomalías congénitas se ha sistematizado a través de exámenes escalonados durante el embarazo que permitan detectar directamente la malformación fetal o signos indirectos que sugieran su presencia.

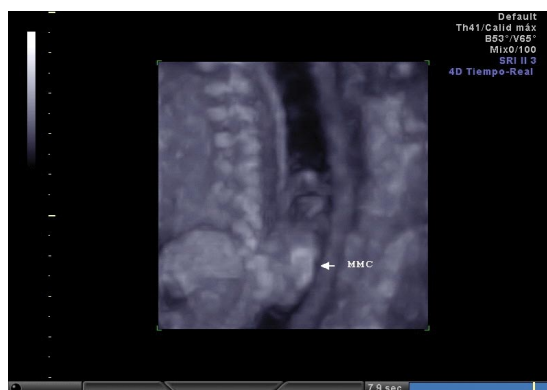
En 1992 Nicolaidis publicó el hallazgo de la Translucencia Nucal como signo temprano para el despistaje de cromosomopatías en el primer trimestre de la gestación<sup>(29)</sup>. Desde entonces, han aparecido cada vez más estudios que reportan hallazgos

como la ausencia del hueso nasal o la alteración del Ducto Venoso en el examen por ultrasonido de las 11 a 14 semanas como marcadores de anomalías fetales<sup>(30)</sup>. La mejor resolución de los equipos de ultrasonido tanto bidimensionales como tridimensionales de tiempo real, permite en la actualidad hacer diagnóstico de alteraciones estructurales tanto del sistema nervioso central, corazón, pared abdominal, sistema urinario y esquelético en la evaluación al final del primer trimestre<sup>(30,31)</sup>.

El examen del feto por ecografía en la segunda mitad de la gestación, entre las 22 y 24 semanas, permitirá en algunos casos confirmar las alteraciones descritas en el primer trimestre, y en otros diagnosticar malformaciones estructurales o mar-

cadore menores de aneuploidías. Ente los primeros se describen defectos cardiacos, microcefalia, higroma quístico, hernia diafragmática, atresia duodenal, onfalocele, hidrops, entre otros. Como marcadores menores no malformativos se describen el pliegue nucal, pielectasis, intestino hiperecogénico, foco ecogénico intracardiaco, quiste de plexos coroideos, arteria umbilical única, entre muchos otros. Es de remarcar sin embargo que estos últimos no son diagnóstico de malformaciones o aneuploidías pues se pueden presentar en fetos normales.<sup>(32)</sup>

El objetivo del examen morfológico de las 11 a 14 semanas y 22 a 24 semanas no debe ser únicamente el detectar una anomalía, sino establecer un diagnóstico lo más preciso



Feto con mielomeningocele en columna lumbar.

posible que permita plantear alternativas de tratamiento y un pronóstico<sup>(28)</sup>.

En los casos de detectar una anomalía en el feto, la comunicación a los padres debe proporcionar la información lo más detallada posible del problema y las alternativas que existen para tratar o mitigar el mismo, brindando siempre apoyo psicológico lo más adecuado y temprano posible<sup>(28)</sup>.

Entre las opciones que podemos brindar a los padres de un feto con anomalía está en primer lugar la evaluación conjunta con otros especialistas que ayudarán en el manejo del problema; el tratamiento intraútero del feto; la referencia a centros terciarios altamente especializados para el manejo ante y post parto; realizar la atención del parto pre-término; y finalmente si la anomalía es incompatible con la vida permitir que los padres puedan tomar la decisión de interrumpir la gestación<sup>(28)</sup>.

Entre algunas de las medidas que pueden mejorar el pronóstico fetal se mencionan por ejemplo la transfusión fetal intraútero en casos de severa isoimmunización, el tratamiento a la madre en casos de toxoplasmosis, el uso de altas dosis de ácido fólico en madres con antecedente de fetos con defecto del tubo neural entre otros.

## CONCLUSIONES

Se debe recomendar a toda gestante un examen de ultrasonido entre las 11 y 14 semanas y posteriormente entre las 22 y 24 semanas, para un mejor manejo y prevención de partos pre-término o post-término, detección y manejo de fetos con RCIU y macrosomía fetal, diagnóstico y seguimiento del embarazo múltiple, tami- zaje de preeclampsia y finalmente detección de anomalías congénitas.

## BIBLIOGRAFIA

1. Manning FA. General Principles and Applications of Ultrasonography. En: Maternal – Fetal Medicine, Principles and Practices. Creasy Rk, Resnik R. W.B. Saunders Company. Philadelphia. 1994;201-32.
2. Gottlieb AG, Galan HL. Non traditional sonographic pearls in estimating gestational age. Semin Perinatol. 2008 Jun; 32(3):154-60.
3. Pacheco J. Control Prenatal. En: Ginecología y Obstetricia. Pacheco J. MAD Corp. S.A. Lima-Perú. 1999;859-67.
4. Lynch CD, Zhang J. The research implications of the selection of a gestational age estimation method. Paediatric and Perinatal Epidemiology. 2007;21(Suppl 2):86-96.
5. Clinical Practice Obstetrics Comitee; Maternal Fetal Medicine Comitee; Delaney M, y col. Guidelines for the management of pregnancy at 41+0 to 42+0 weeks. J Obstet Gynaecol Can. 2008 Sep; 30(9):800-23.
6. Cabré Gili S. Doppler de las arterias pulmonares periféricas fetales y su correlación con el índice bioquímico de madurez pulmonar. Tesis para obtener el Grado de Doctor en Medicina y Cirugía. Universidad de Barcelona. 2001.
7. Doyle NM, Monga M. Role of ultrasound in screening patients at risk for preterm delivery. Obstet Gynecol Clin N Am. 2004;31:125-39.
8. Celik E, To M, Gajewska K, Smith GCS, Nikolaides KH. Cervical length and obstetric history predict spontaneous preterm birth: development and validation of a model to provide individualized risk assessment. Ultrasound Obstet Gynecol. 2008;31:549-54.
9. Iams JD, Goldenberg RL, Meis PJ, y col. The length of the cervix and the risk of spontaneous premature delivery. N Eng J Med. 1996; 334:567-72.
10. Berghella V. Novel developments on cervical length screening and progesterone for preventing preterm Birth. BJOG,2009;116(2):182-7.
11. Briscoe D, Nguyen H, Mencer M, Gautam N, Kalb DB. Management of Pregnancy Beyond 40 Weeks' Gestation. Am Fam Physician 2005;71:1935-41
12. Neilson JP. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. Cochrane Database Syst Rev 2004;(3): CD000182.
13. Mongelli M, Wilcox M, Gardosi J. Estimating the date of confinement: ultrasonographic biometry versus certain menstrual dates. Am J Obstet Gynecol 1996;174(1 pt 1): 278-81.
14. Rao A, Celik E, Poggi S, Poon L, Nikolaides KH. Cervical length and maternal factors in expectantly managed prolonged pregnancy; prediction of onset of labor and mode of delivery. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 32: 646-651
15. Carrera JM, Devesa R, Salvador J. Etiology and Pathogenesis of intrauterine growth retardation. En: Textbook of Perinatal Medicine. Kurjak A. The Parthenon Publishing Group. 1998. Pgs. 1171-91.
16. Carrera JM, Devesa R, Classification of intrauterine growth retardation. En: Textbook of Perinatal Medicine. Kurjak A. The Parthenon Publishing Group. 1998. Pgs. 1192-1200.
17. Carty DM, Delles C, Dominiczack AF. Novel Biomarkers for Predicting Preeclampsia. Trends Cardiovasc Med. 2008 July; 18(5-24): 186-94.
18. Levine RJ, Lam C, Qian C. Soluble Endoglin and other circulating antiangiogenic factors in preeclampsia. N Eng J Med. 2006;355:992-1005.
19. Rana S, Karumanchi SA, Levine RJ. Sequential changes in antiangiogenic factors in early pregnancy and risk of developing preeclampsia. Hypertension. 2007;50:137-42.
20. Phupong V, Dejthevaporn T. Predicting risks of preeclampsia and small for gestational age infant by uterine artery Doppler. Hypertens Pregnancy. 2008;27(4):387-95.
21. Turan OM, Turan S, Gungor S, y col. Progression of Doppler abnormalities in intrauterine growth restriction. Ultrasound Obstet Gynecol. 2008;32:160-7.
22. Henriksen T. The macrosomic fetus; a challenge in current obstetrics. Acta Obstet Gynecol Scand. 2008;87(2):134-45.
23. Loetworawanit R, Chittacharoen A, Sututvoravut S. Intrapartum fetal abdominal circumference by ultrasonography for predicting fetal macrosomia. J Med Assoc Thai. 2006 Oct;89(Suppl 4):S60-4.



24. Saporiti OH, Gori RE, Sepúlveda W. Rol de la ultrasonografía en el estudio de la gestación múltiple. En: Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ediciones Journal. Buenos Aires, Argentina.2003;421-527.
25. González Del Riego M. Embarazo Múltiple. En: Ginecología y Obstetricia. Pacheco J. MAD Corp. S.A. Lima-Perú. 1999;1157-71.
26. Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. Multiple Pregnancy. En: The 11-14 week scan. The diagnosis of fetal abnormalities. Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The Parthenon Publishing Group Ltd. London, U.K. 1999;149-85.
27. Sebire NJ, Hughes K, D'Ercole C, Souka A, Nicolaidis KH. Increased fetal nuchal translucency at 10-14 weeks as a predictor of severe twin to twin transfusion syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol. 1997;(10):86-9.
28. Levi S. Screening for Congenital Malformations by Ultrasound. En: Textbook of Perinatal Medicine. Kurjak A. The Parthenon Publishing Group. 1998. Pgs.587-609.
29. Nicolaidis KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. Br Med J. 1992;(304):867-9.
30. Liao AW, Brizot ML, Zugaib M. Diagnóstico prenatal en el primer trimestre. En: Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ediciones Journal. Buenos Aires, Argentina.2003;61-74.
31. Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. Diagnosis of fetal abnormalities at the 11-14 week scan. En: The 11-14 week scan. The diagnosis of fetal abnormalities. Nicolaidis KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The Parthenon Publishing Group Ltd. London, U.K. 1999;115-47.
32. Sepúlveda W, Cafici D. Evaluación ultrasonográfica de las anomalías cromosómicas en el segundo trimestre. En: Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ediciones Journal. Buenos Aires, Argentina.2003;541-69.



# ASPECTOS LEGALES EN EL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PRENATAL

Manuel Gallo

## INTRODUCCIÓN

En un embarazo normal, la recomendación oficial de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO), es realizar 3 exploraciones ecográficas, cuyos objetivos y contenidos dependen de la edad del embarazo<sup>(1-3)</sup>. La primera exploración ecográfica es en el I trimestre del embarazo y se recomienda la fecha de su realización entre las semanas 11ª y 12ª preferentemente. La segunda exploración, en el II trimestre del embarazo se recomienda realizarla entre las semanas 20ª y 22ª del embarazo y la tercera exploración en el III trimestre de gestación, recomendándose realizarla preferentemente entre las semanas 32ª y 36ª del embarazo.

La SEGO recomienda que la mujer debe recibir información sobre la modalidad y objetivos de la exploración ecográfica que se realiza en cada momento del embarazo. Asimismo recomienda utilizar el modelo de informe de ecografía obstétrica de nivel básico y el de Diagnóstico Prenatal y el documento de Consentimiento Informado para la ecografía de diagnóstico prenatal elaborados ambos por la Sección de Ecografía de la SEGO<sup>(1-3)</sup>.

Con la exclusiva idea de que la exposición de una serie de básicos comentarios, ideas y sugerencias,

basados en nuestra experiencia y en previas publicaciones de nuestro grupo de trabajo<sup>(4-6)</sup> pueda ser de utilidad a nuestros compañeros, se ha preparado este trabajo.

## SITUACIÓN ASISTENCIAL ACTUAL

Según los informes de algunas compañías de seguros, las demandas judiciales contra médicos se han multiplicado por 20 en los últimos diez años. Y si a las denuncias propiamente dichas se suman las reclamaciones administrativas, y las protestas ante las Comisiones Deontológicas de los diversos Colegios de Médicos, las cifras se multiplican por cien.

El análisis pormenorizado de tales reclamaciones, nos reafirma en la idea de que en los últimos años, las relaciones médico-enfermo han sufrido un cambio de 180° y que una relación casi paternal se ha pasado a una relación de desconfianza, y a veces incluso de verdadera confrontación. Por otra parte se están introduciendo mecanismos de corrección absolutamente indeseables, no sólo para el médico, sino también y muy especialmente para el paciente y la sociedad, como por ejemplo la llamada "Medicina defensiva", una auténtica patología profesional. Se estima que actualmente el 69% de

los médicos en España, ejerce la medicina defensiva por el temor a ser denunciado <sup>(7)</sup>

Por otra parte, la demanda de la sociedad por técnicas de Medicina Perinatal (ecografía de alta resolución, monitorización fetal, Doppler, amniocentesis, biopsia corial, cariotipo, etc.) se ha disparado en los últimos años de una forma espectacular (Figura 1)<sup>(8)</sup>, aumentando con ello las posibilidades de reclamaciones judiciales. El extraordinario avance de la medicina embrionaria y fetal, sin parangón en otras especialidades médicas, nos permite y exige cada vez realizar técnicas más precoces, más complejas y difíciles y por lo tanto de mayor "riesgo judicial".

Esta siniestralidad por otra parte tiene unos "ranking" y los obstetras y ginecólogos vamos, por lo menos en el ámbito estatal, en segundo lugar, por detrás de los cirujanos plásticos y casi a la par con los anesestesiólogos. Y dentro de la Obstetricia, el primer lugar de este siniestro escalafón parece ser que lo ocupamos los que nos dedicamos a la Medicina Perinatal y al Diagnóstico Prenatal. Por esta razón las primas de los seguros de responsabilidad civil oscilan entre los 100 euros de un médico rural y las 1.000 € de un ginecólogo. Aunque este monto puede llegar a los 2.000 € anuales, si se pretende una cobertura total (privada y pública) de 500.000 euros.

En un estudio realizado recientemente en España <sup>(7)</sup>, el 17.7 de los médicos ha tenido un problema legal relacionado con el ejercicio de su profesión, mientras que el 60% conoce compañeros cercanos que han padecido este tipo de problemas en su entorno laboral. En este estudio se muestra que la actitud del médico ante la formación-información en materia médico-legal es positiva, ya que el 86.7% parece estar informado y al 13.3% no le importa el

tema, destacando el hecho de que la formación medico-legal durante la licenciatura de Medicina es mala en casi el 50% de los casos, y además la información actual que se da al médico de estos temas la considera nula en un 39% de los casos. Estas cifras son, lógicamente, preocupantes e indican la necesidad de aumentar la información y la formación del médico en estos temas.

Las últimas peritaciones solicitadas a la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, en relación con el tema de ecografía obstétrica y ginecológica son por los siguientes motivos:

1. Agenesia de fémur.
2. Encefalocele.
3. Anoftalmia.
4. Síndrome malformativo.
5. Amelia de pierna izquierda.
6. Espina bifida lumbosacra.
7. Agenesia de Húmero.
8. Agenesia de cuerpo caloso.
9. Agenesia de fémur.
10. Muerte fetal intra útero.

Por ello fácilmente podemos deducir que las demandas se producen por la Ecografía Obstétrica y no por la ginecológica, cuya demanda judicial es muy poco frecuente.

#### RETRATO ROBOT DEL ECOGRAFISTA DEMANDADO

Las características del ecografista obstétrico que tiene una demanda judicial, son las siguientes <sup>(9)</sup>:

1. Trabaja en un centro de salud o para compañías de seguros privados
2. Realiza todas las ecografías del embarazo, sin derivar a la paciente a un centro especializado en diagnóstico prenatal.

3. No informa del tipo de ecografía que realiza. No dice a la paciente si es una ecografía de nivel básico y de diagnóstico prenatal.
4. No obtiene el consentimiento informado de la paciente.
5. No utiliza el Informe de la Sección de Ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia.
6. Trabaja con un ecógrafo con pocas prestaciones
7. Trabaja dedicando poco tiempo a cada ecografía.

#### SITUACIÓN SOCIAL ACTUAL

En el aumento de las demandas judiciales contra los médicos, están implicados varios tipos de factores <sup>(10)</sup>:

- a) La población exige de la medicina rendimiento y eficacia. Se olvida que no siempre se pueden obtener los resultados diagnósticos terapéuticos deseados y como no se consigue el bien buscado, se pone una demanda judicial.
- b) El mayor grado de materialismo de nuestra sociedad, que sabe que de los médicos se pueden conseguir indemnizaciones y en definitiva, dinero. Es bien sabido, que muchas reclamaciones buscan exclusivamente la compensación económica. Este claro hecho está haciendo que algunas de las grandes compañías de seguros, estén abandonando el ramo de la responsabilidad médica, como ha ocurrido recientemente con el grupo St. Paul, la 2ª compañía de seguros de responsabilidad profesional médica en USA y uno de los líderes mundiales en este campo. Esta circunstancia producirá un incremento en las pólizas de los médicos.

- c) El incremento de la asistencia hospitalaria y de la masificación, ya que favorece la imagen de maltrato del enfermo. En el hospital la relación médico-paciente suele ser corta e impersonal y ello favorece las reclamaciones. Por el contrario cuando la relación es larga y personal, como ocurre con el ejemplo de los trasplantes, las reclamaciones, a pesar del mal resultado, son la excepción.
- d) El cambio negativo que ha experimentado en nuestra sociedad, la situación e imagen del médico, posiblemente como consecuencia de todo lo anterior.

## SITUACIÓN JURÍDICA ACTUAL

En España, hay un punto de inflexión en este incremento de las demandas, y tiene una fecha precisa: 1 de julio de 1997: Sentencia del Tribunal Supremo número 604. Esta sentencia que significó un giro de 180° en la doctrina del Tribunal Supremo, incluye tres novedades importantes<sup>(11)</sup>:

- 1) **Desviación de la “carga de la prueba”** (es la demostración documental o fáctica de una acusación). Hasta este día, si alguien denunciaba a un médico por presunta mala praxis, tenía la obligación de demostrar que el médico había actuado con manifiesta negligencia, o por lo menos con falta de diligencia. Y naturalmente debía separarse claramente el error médico (que es humanamente inevitable) de la pura negligencia (que tiene “dolo”). Lo que en términos jurídicos se llama la “carga de la prueba” debía ser aportada por la paciente o reclamante. Se aplicaba pues la doctrina de la obligación de actividad. Era necesario demostrar la falta de diligencia para apreciar incumplimiento. Actualmen-

te la denunciante no tiene que demostrar nada de esto y es el médico quién tiene que demostrar su inocencia, es decir que la carga de la prueba ha pasado de la paciente denunciante, al médico.

Esta novedad, ya está siendo aplicada en algunos tribunales latinoamericanos, como por ejemplo en la Argentina, según ha comunicado Ricardo Lens, abogado especialista en Derecho Sanitario<sup>(12)</sup>.

- 2) **La doctrina jurídica de la “obligación de los resultados”**. Antes existía la doctrina jurídica de “obligación de actividades” y actualmente se ha sustituido por la obligación de resultados. Es decir que lo que el médico ofrecía a las pacientes era un servicio médico de actividades, pero hoy se está convirtiendo en un servicio médico de resultados. De forma que si las cosas no salen como estaba previsto alguien tendrá que pagar, salvo que medie culpa por parte de la paciente o sucesos imprevisibles. Es lo que se denomina “obligación de resultados”. La falta de obtención de estos resultados hace presumible la culpa. Esta doctrina es ya una realidad en especialidades como cirugía plástica y odontología y es muy posible que pronto lo sea en nuestra especialidad.

Ya existen fallos judiciales que desprecian un formulario de consentimiento informado en cirugía estética, por no comprometerse al resultado<sup>(13)</sup>.

- 3) **Principio de “responsabilidad objetiva”**. Se sienta el principio de “responsabilidad objetiva”, es decir, que todo daño es resarcible mientras sea previsible. Y por tanto hay que indemnizar todo daño y en todo caso la carga de la prueba incumbe fun-

damentalmente al médico, y no al paciente. En otras palabras, a la paciente le basta con acusarnos, no tiene que demostrar que hemos actuado negligentemente, somos nosotros que debemos demostrar que hemos actuado correctamente y de acuerdo con la “Lex Artis”.

La situación se complica con la aplicación del nuevo Código Penal<sup>(14)</sup>, que contiene dos artículos sorprendentes:

*Artículo 157.* El que, por cualquier medio o procedimiento, causare en un feto una lesión o enfermedad que perjudique gravemente su normal desarrollo, o provoque en el mismo una grave tara física o psíquica, será castigado con pena de prisión de uno o cuatro años e inhabilitación especial para ejercer cualquier profesión sanitaria, para prestar servicios de toda índole en clínicas, establecimientos o consultorios ginecológicos, públicos o privados, por tiempo de dos a ocho años.

*Artículo 158.* El que por imprudencia grave, cometiera los hechos descritos en el artículo anterior será castigado con las penas de arresto de 7 a 24 fines de semana e inhabilitación especial para ejercer cualquier profesión sanitaria, o para presentar servicios de toda índole, en clínicas, establecimientos o consultorios ginecológicos públicos o privados, por un tiempo de seis a tres años. La embarazada no será penada a tenor de este precepto.

Aparte de su peculiar redacción, la lectura de estos dos artículos inevitablemente induce a formularse algunas preguntas, ¿de qué se habla?, ¿de complicaciones surgidas en la extracción de un feto, o en la práctica del diagnóstico prenatal?, ¿

de una agresión directa o accidental contra el feto o la madre?, ¿ se penalizan las lesiones pero no la muerte del feto?

El 14 de Diciembre de 1998, entraba en vigor en España, la nueva ley de la Jurisdicción Contenciosa, que conlleva una importante reforma de la responsabilidad sanitaria, en el sentido de que eliminaba la posibilidad de la querrela civil contra los médicos del Servicio Nacional de Salud (INSALUD), pero por otra parte abría una vía al aumento de las demandas por la vía penal. En opinión del magistrado de la Sala Penal del Tribunal Supremo Español, José Manuel Martínez-Pereda<sup>(15)</sup>, “la nueva normativa va a hipertrofiar notoriamente el número de reclamaciones penales, por el claro retraso que ya padece la jurisdicción contenciosa que desalentará a los pacientes y les obligará a buscar alternativas”. Es la reacción natural de lo que el magistrado denomina “el paciente impaciente”.

A pesar de todo, parece que ser objeto de un procedimiento judicial no equivale, gracias a Dios, a ser considerado culpable y las cosas parece que se van tranquilizando un poco. Y, por esto, desde diversas instituciones judiciales y desde el mundo del derecho en general, se nos pretende tranquilizar asegurando que el número de condenas, tanto lo penal como por lo civil, es mínimo. Según parece alrededor del 9% de demandas. Sin embargo diversas compañías de seguros, y sus razones tendrán, consideran que el índice de siniestralidad es tan grande, que algunas incluso han decidido salirse de este mercado.

Por otra parte nos tememos que, ni los legisladores, ni los jueces, ni las compañías de seguros valoren realmente el desprestigio profesional que se cierne sobre un médico cuando, a pesar de ser declarado inocente con todos los pronunciamientos favora-

bles, ha sido acusado de negligencia o mala práctica. Y no digamos ya las angustias que todo ello conlleva, un verdadero “vía crucis” para el médico. Porque además la máquina judicial no es precisamente rápida, sino todo lo contrario, con esperas de 4-5 años como promedio.

## ¿QUE HACER PARA EVITAR LAS DEMANDAS JUDICIALES?

A continuación se exponen algunas orientaciones, ideas, sugerencias y recomendaciones, técnicas las primeras y prácticas las segundas, que tal vez puedan ayudar a los médicos que nos dedicamos a la ecografía obstétrica, posiblemente la más demandada dentro de la especialidad de obstetricia y ginecología, a reducir la avalancha de demandas judiciales que se nos viene encima.

**1. Acto Medico Legítimo.** En primer lugar realizar un acto médico legítimo en medicina perinatal, para el cual se deben dar fundamentalmente estas 3 circunstancias<sup>(16)</sup>:

- a) *Titulación medica adecuada*, en nuestro caso el título de Medicina y Cirugía y de Especialista en Obstetricia y Ginecología. En otros especialistas, su título correspondiente. Una prueba invasiva de diagnóstico o tratamiento fetal, o una ecografía de diagnóstico prenatal, con un informe completo, no puede ser realizada por cualquier médico (Real Decreto 127/1984 de 11 de Enero), sino por el especialista en Obstetricia y Ginecología, tal y como exigen las directrices de la Unión Europea para el ejercicio de las especialidades médicas (Directiva 86/457, refundida en la 93/16, la 75/363 y la 81/1057).
- b) *Capacitación profesional adecuada*, es decir, poder demostrar que el profesional que va a realizar técnicas de medicina

perinatal, ha seguido las normas académicas oficiales para ello y con ello demostrar una preparación suficiente para poder ejecutar aquellas pruebas, con riesgos para la madre y el feto que no excedan de los reportados estadísticamente, porque si tal acto médico no se hace conforma a la “Lex Artis” y por lo tanto se realiza de manera imprudente, son de aplicación los artículos 142 y 158 del Código Penal vigente.

- c) *Consentimiento informado de la embarazada*, del cual hablaremos más adelante y siempre imprescindible en todas nuestras actuaciones. La Ley de Sanidad obliga a una información previa, entendible y veraz, que debe siempre materializarse mediante su constancia escrita en este documento.

**2. Buena y Continua Formación Profesional.** Sería aconsejable, aparte de los títulos académicos oficiales, poder demostrar que se ha realizado una formación continuada en la especialidad, mediante cursos específicos con la obtención de diplomas oficiales expedidos por sociedades científicas nacionales e internacionales. Por ejemplo en España, la sección de ecografía de la sociedad española de ginecología y obstetricia<sup>(17)</sup>, otorga el diploma de Ecografista grado I, II, III y IV, máximo nivel, a especialistas que han acreditado una formación específica, en calidad y cantidad, en ecografía y diagnóstico prenatal, siendo recomendable que quien se dedique a realizar técnicas de diagnóstico prenatal, tenga el nivel IV ó máximo de la SEGO o tenga el nivel III y este trabajando en una unidad de diagnóstico prenatal, requisito para acceder al nivel IV..

**3. Básicos conocimientos legales.** El profesional que está inmerso en la atención de pacientes relacionadas con el diagnóstico y tratamiento



prenatal, igual que debe suceder en otras especialidades de la medicina, debe poseer unos mínimos conocimientos legales relacionados con esta faceta de la medicina. Según el Prof. Julio Cruz y Hermida <sup>(18)</sup>, de la Universidad Complutense de Madrid, hay sentencias que relacionadas con leyes, nos llevan a meditar que el médico, en la actualidad no debe saber solo sobre Medicina y tecnología actualizada, sino que también ha de poner al día sus conocimientos sobre legislación, lo que, en su opinión, supone una complicación adicional al ya complicado de por sí ejercicio profesional.

Fundamentalmente, debe conocer todo lo relacionado con los documentos legales que debe utilizar, con la propiedad de la historia clínica, con la privacidad de los resultados, con la ley de protección de datos de las historias clínicas, con la ley del aborto legal, con las obligaciones del médico de guardia, con las diversas religiones y su implicación médica, con el proceso médico relacionado con personas menores de edad y también con discapacidades psíquicas y la ley de la fertilización asistida. No olvidemos nunca que, para un juez, la "ignorancia de la Ley, no exime de su cumplimiento". Conocer las responsabilidades de los médicos residentes, es un punto de extraordinaria importancia, ya que en el ámbito hospitalario vamos a estar trabajando constantemente con médico internos y residentes (MIR) y por lo tanto es fundamental que conozcamos la legislación vigente, sobre nuestra actuación en la docencia y en las firmas de los informes de las ecografías realizadas. En España está en continuo estudio y por lo tanto lo más acertado es seguir las indicaciones que la Comisión de Docencia del Hospital o la Comisión nacional, ha marcado en relación con la responsabilidad profesional de los MIR.

**4. Seguir protocolos oficiales.** Cuando como en España, tenemos la oportunidad de contar con protocolos oficiales relacionados con los procesos diagnósticos y terapéuticos en medicina prenatal, debemos, sin lugar a dudas, seguirlos en toda nuestra actividad asistencial. En primer lugar debemos cumplir los protocolos oficiales de las Sociedades Científicas Nacionales (Sección Española de Medicina Perinatal y Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia), también las regionales e incluso los protocolos del propio hospital o institución sanitaria en la que se trabaja. Igualmente, si existen, protocolos de organismos específicos de diagnóstico y tratamiento prenatal o de Instituciones Científicas Internacionales de reconocido prestigio (European Association of Perinatal Medicine, World Association of Perinatal Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologist, etc).

El hecho de cumplir los protocolos oficiales, en relación con nuestra actividad asistencial, siempre nos beneficiará. Ya conocemos sentencias a favor del ginecólogo por seguir los protocolos oficiales de la SEGO y otras en contra por no seguirlos <sup>(19)</sup>.

**5. Ser estricto en las indicaciones médicas de las técnicas realizadas.** Este es un tema muy importante, ya que cuando se tiene experiencia en el tema, sabemos que muchos problemas legales, se remontan a su origen, es decir, a la indicación médica correcta de la técnica diagnóstica prenatal.

Para realizar una correcta indicación médica es muy conveniente conocer y cumplir los protocolos oficiales ya comentados. Además es muy recomendable, y esta es una práctica a la que cada vez debemos estar más acostumbrados, que se le ofrezca siempre a la paciente o pareja, la posibilidad de una segunda opinión

e incluso facilitarles los datos de centros de referencia nacionales e internacionales.

Asimismo, una vez informada la paciente, sobre las posibilidades médicas o quirúrgicas de la técnica diagnóstica o terapéutica, debemos respetar escrupulosamente la decisión que tome sobre la aceptación o no de tales técnicas.

**6. Informar correctamente a la paciente, pero nunca aconsejar.** Ricardo de Lorenzo <sup>(20)</sup>, uno de los mayores expertos en Derecho Sanitario de nuestro país y bien conocido por los ginecólogos españoles, en las Primeras Jornadas de aspectos médicos legales dirigidas a los MIR, ha expresado claramente que "el médico residente que de al paciente una información adecuada, evitaría ser demandado ante los tribunales en un 75% de los casos".

Creemos que se ha realizado una incorrecta traducción de la palabra inglesa "counselling" por "consejo" en español, cuando en realidad lo que significa es "asesoramiento". Este error ha hecho que sean frecuentes los términos de "consejo genético", "consejo reproductivo", etc., en nuestra especialidad, en vez de los correctos de asesoramiento genético y asesoramiento reproductivo. Asesorar es informar científicamente a la paciente, con lenguaje claro e inteligible, pero no es aconsejar. Aconsejar puede tener una connotación de "dirección" hacia cierta elección y por ello no es conveniente hacerlo.

Pensamos que el médico tiene la importantísima función, entre otras, de informar de forma clara y correcta a la paciente, pero nunca de aconsejarla, aunque muchas veces nos lo pida: "que haría Ud. en mi caso...", "y si fuera su esposa...". La decisión final debe ser siempre suya o conjunta con su pareja, una vez asesorada correctamente.

Igualmente, tenemos que tener en cuenta que nuestra obligación, como médicos (artículo 26 del código de Ética y Deontología Médica), es la de informar de todas las técnicas existentes de diagnóstico prenatal a la paciente, que por sus específicas circunstancias pueda solicitarlas, con suficiente conocimiento y responsabilidad, independientemente de nuestra idea religiosa sobre las mismas y sus consecuencias. Cuando hay divergencias de opinión entre médicos y pacientes por convicciones diferentes, estos conflictos deberán resolverse siempre de acuerdo con el modo deontológico: respetar la conciencia y la autonomía moral de las personas<sup>(21)</sup>.

Es importante constatar que no informar del riesgo típico de una actividad médica, es indemnizable, aún sin negligencia médica<sup>(22)</sup>.

No olvidemos que la mayoría de las demandas judiciales, tienen un origen en la falta de una correcta, clara y completa información a la paciente. "Perdamos" todo el tiempo del mundo en hablar con la paciente y en completar el proceso de información, verbal y escrita, que siempre será beneficioso para ambos, paciente y médico.

**7. Cumplimentar el Documento de consentimiento informado.** La información a los pacientes, estaba ya incluida en el artículo 10 de la Ley de Sanidad de 1986<sup>(23)</sup>, y dice que ha de ser: suficiente, esclarecedora, veraz y adecuada a las circunstancias. Esta información debe ser recogida en un documento oficial que la paciente debe leer detenidamente y firmar.

El CI es uno de los puntos fundamentales de la nueva Ley Básica 41/2002 que apareció en el BOE el 15 de Noviembre de 2002<sup>(24)</sup>, (y que por lo tanto entró en vigor el 15 de Mayo de 2003, a los 6 meses de su publicación en el BOE), que regula la Autonomía del Paciente y los De-

rechos y Obligaciones en materia de información y Documentación Clínica. Como consecuencia de esta Ley, la SEGO, dentro de un extraordinario y utilísimo trabajo para todos los ginecólogos españoles, está adaptando los documentos de CI y saldrán publicados próximamente.

La ley nacional dice que el consentimiento informado (CI) se prestará, por regla general, de forma verbal. El modelo escrito se reserva, a las intervenciones quirúrgicas, procedimientos diagnósticos invasores y procedimientos que supongan riesgos notorios y previsibles. No obstante, el enfermo puede revocar libremente por escrito su consentimiento en cualquier momento.

La Sección de Ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia<sup>(25)</sup>, ha elaborado un documento de consentimiento informado, para el caso de la Ecografía de Diagnóstico Prenatal, que recomendamos sea cumplimentado completa y correctamente, por parte de la paciente, con presencia de testigo, antes de iniciar la exploración ecográfica (tabla nº 1). En dicho informe se le explica a la paciente las características de la exploración realizada, sus posibilidades y sus limitaciones.

Este documento, por lo tanto, tiene que ser oficial, es decir, elaborado por una Sociedad Científica Nacional o Internacional y no particular de elaboración propia. Es un documento que tiene la doble opción de aceptación de la técnica diagnóstica o terapéutica y también la de denegación de la misma, incluso después de firmar previamente el consentimiento para realizarla.

Sería aconsejable facilitar este documento a la paciente al solicitar la exploración días antes de realizarla o en su defecto, mientras está en la sala de espera de la consulta, para que tenga tiempo suficiente de leerlo y entenderlo y una vez dentro de la consulta debemos preguntarle si

lo ha entendido perfectamente y explicarle detenidamente todas las dudas o preguntas que tenga sobre el contenido del mismo, antes de proceder a su firma de consentimiento o denegación. Si la paciente no quiere realizarse la técnica indicada, debemos insistir en que nos entregue el documento formalizado con su firma en el apartado de denegación de la técnica y no incurrir en el error de no hacerla firmar el documento.

El documento lleva incluido un apartado referente a un testigo o acompañante de la paciente, que debe ser cumplimentado por la persona que corresponda.

Como los documentos de consentimiento informado sobre técnicas invasivas se utilizan asiduamente, recomendamos hacer lo mismo con el documento de consentimiento informado para la realización de la ecografía de diagnóstico prenatal, facilitado por la Sección de Ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia.

No olvidemos que la utilización correcta de este documento es de fundamental importancia en las resoluciones de los procesos judiciales, como se ha visto en numerosas sentencias.

**8. Proceso de realización de la técnica.** Es una parte fundamental del proceso asistencial y se han de cumplir una serie de requisitos: demostrar experiencia suficiente para realizarla, seguir una correcta metodología y cumplir con los requisitos de seguridad. Es obligatorio el utilizar asepsia quirúrgica (lavado, guantes estériles, material de un solo uso, etc) y, si es posible, que la paciente lo perciba y vea.

Aunque hayamos realizado miles de ecografías y de técnicas invasivas, pensemos siempre que la que estamos realizando no es una más, sino la más importante de todas, y por lo tanto mostremos todo nuestro inte-

rés y sigamos la metodología como si fuese la primera vez. No hagamos más técnicas de las que podamos hacer correctamente, no pensemos en el beneficio económico ni confiemos excesivamente en nuestra experiencia y buena mano, si no en el bienestar de la paciente y en consecuencia, también en el nuestro.

Un tema importante es la entrega del vídeo tras la realización de una ecografía de diagnóstico prenatal. Aún admitiendo que es una faceta interesante de cara al marketing de la consulta, sobre todo en la privada, desde el punto de vista de las demandas judiciales no es aconsejable su entrega, ya que por razones obvias, podemos entregar a la paciente la prueba de un error diagnóstico desapercibido durante la exploración. En todo caso se podría entregar un vídeo, una vez finalizada la ecografía desde el punto de vista técnico y luego grabar unos minutos de las partes que realmente interesan a la paciente y familia: perfil de la cara fetal, latidos del corazón, Doppler color del cordón umbilical, etc. No obstante hay que dejar bien claro que la opinión de los juristas es la de no entregar vídeo ni DVD a nuestras pacientes tras la ecografía obstétrica.

**9. Cumplimentar correctamente la historia clínica de la paciente.** Una historia clínica incompleta o incorrectamente cumplimentada, es siempre un factor negativo para el médico: falta de información médica en la historia, es sinónimo de “negativa o desfavorable” información, es lo que hemos leído y oído muchas veces en sentencias y procesos judiciales.

La historia clínica debe ineludiblemente estar bien cumplimentada en todos sus campos. Datos y texto legibles y firma del médico acompañada del nombre. Cuanta más información haya en ella, hablando en términos generales, más datos habrá en defensa del médico. Este aspecto de

la historia clínica es especialmente importante en la medicina privada, en donde a veces, se ven historias prácticamente en blanco, siendo este un factor muy negativo para el médico. Un magistrado de Burgos, Antonio Carballera <sup>(26)</sup>, se ha quejado de que en la mayor parte de los casos, los jueces tienen que analizar historias “ininteligibles y escuetas”, abogando por que el médico haga constar de forma legible y clara lo que está realizando, el tratamiento que está aplicando al paciente e incluso las anotaciones subjetivas que considere oportunas, ya que estas podrían quedar al margen de la historia clínica en un procesamiento judicial.

Un aspecto muy importante, es la anotación de la hora correcta en la que se realiza cualquier acto médico y también cuando se finaliza. Sería muy conveniente actualizar regularmente, con el cambio de la hora que se realiza 2 veces al año, todos los aparatos electrónicos que tienen incorporada la hora en sus registros, es decir monitores fetales, ecógrafos, computadoras, etc, con objeto de sincronizar la hora real con la de los registros gráficos.

Debe realizarse siempre un informe al ingreso de la paciente y otro informe al alta final y quedar una copia de ambos en la historia clínica. Asimismo, en la historia clínica deben quedar todos los documentos, de texto y gráficos, de pruebas diagnósticas y terapéuticas realizadas a la paciente (ecografías, Doppler, monitorizaciones, analíticas, etc).

Un aspecto relevante y motivo de larga discusión entre expertos en derecho y bioética, ha sido siempre saber si el médico puede negar al paciente o a sus familiares el acceso a las anotaciones o comentarios subjetivos que escribió en la historia clínica del paciente. La Audiencia Provincial de Alicante <sup>(27)</sup>, recientemente, ha dado por primera vez una

respuesta judicial, despejando la duda a favor del médico.

**10. Entregar un informe oficial completo.** El informe que entregamos a la paciente, con el resultado detallado de la técnica realizada, es muy importante que este elaborado correctamente, a ser posible siguiendo una normativa de una sociedad científica oficial. Debe incluir la indicación de la técnica, las condiciones de su realización, el resultado y las recomendaciones oficiales a seguir.

Es importante que si se utiliza un modelo de informe prediseñado e informatizado, no se cometa el error frecuente y lamentable de rellenar los diversos campos del mismo por inercia, sin comprobar uno por uno que la información incluida es correcta.

**11. Proceso de toma de decisiones posteriores.** Es un proceso, a veces complejo y difícil, pero muy importante. Hemos de ayudar a la paciente y familia a que tomen la decisión en relación con el caso clínico, facilitándole toda la información y ayuda posible para ello. En primer lugar se deben agotar todas las posibilidades diagnósticas, se debe facilitar que la paciente o pareja puedan tener una segunda opinión en el lugar libremente elegido por ellos y se les debe orientar para que puedan consultar con el cirujano infantil o especialista específico de la patología.

Sería muy conveniente que cada hospital tuviese un Comité de Medicina Fetal, integrado por toda la variedad de especialistas que formamos el grupo de estudio (obstetras, neonatólogos, genetistas, biólogos moleculares, patólogos, cirujanos infantiles, epidemiólogos, etc.), en donde se presentasen todos los casos patológicos o especialmente interesantes habidos en el hospital o unidad. La paciente debe conocer su existencia y funcionamiento y las decisiones del mismo, para fortalecer su información y poder de decisión.

El respeto absoluto a la decisión tomada debe ser la regla en nuestra actuación. En los casos en que la paciente decide continuar con el embarazo, se le debe facilitar el apoyo psicológico necesario.

**12. Estudio del feto y placenta tras la muerte fetal.** Los patólogos perinatales nos insisten constantemente en que es muy importante para el diagnóstico final, el estudio del feto y de la placenta. Creemos que tienen toda la razón ya que el estudio de feto y placenta, conjuntamente y no uno solo, generalmente aportará datos aclaradores sobre el diagnóstico final. No olvidemos el estudio del cariotipo fetal, para confirmar una patología cromosómica o para completar el diagnóstico definitivo.

El estudio fetal y placentario, nos será de gran utilidad para el asesoramiento reproductivo de la paciente.

**13. Denunciar infraestructura propia.** Este hecho puede ser especialmente relevante cuando desarrollamos nuestra labor en instituciones oficiales públicas en situación de asalariados. Es frecuente la solicitud por parte de las direcciones de nuestro hospital de aumentar cada año las estadísticas numéricas de las pacientes asistidas, sobre todo en relación con las ecografías realizadas y las técnicas invasivas. Sin embargo nuestra obligación es la de presentar datos para realizar una medicina de calidad y no de cantidad, es decir, siempre en beneficio de nuestras pacientes y de nuestra cobertura legal.

Por ello debemos denunciar, por escrito y con número de entrada en el registro del hospital, todas las deficiencias que entendamos se producen en nuestro hospital para poder ejercer dignamente nuestra especialidad. Nuestra carta de comunicación de deficiencias asistenciales debe ser correcta pero firme y aportando posibles soluciones desde nuestro punto de vista profesional.

No olvidemos nunca que “el que calla, otorga” y que cuando se denuncia a un profesional por un error diagnóstico, nunca se investiga por parte del juzgado si ese día, en el gabinete de ecografía, se realizaron 20 ecografías más de las técnicamente posibles. Cuando ocurre esta circunstancia, la asesoría jurídica del hospital, si es que la tiene, “no sabe, no contesta”.

En definitiva, que como no nos preocupemos nosotros mismos de nuestra actividad asistencial, nadie lo hará por nosotros y además existe una tendencia desde hace pocos años a condenar al médico por error o falta de medios diagnósticos debida a la presión asistencial<sup>(28)</sup>. Compartamos, de cara a un proceso judicial, nuestra aceptada responsabilidad, con quienes también la tienen, Dirección Médica, Gerencia ó Jefatura del Servicio, al obligarnos a trabajar en circunstancias desfavorables.

**14. “Dar la cara” siempre.** Es, quizás el punto más importante de todos y el que más pueda ayudar a reducir las demandas judiciales. Cuando ha habido un problema, lo que el médico no debe hacer jamás es desaparecer de la escena. Debe interesarse por la paciente, por la evolución clínica del caso, hablar con la familia, estar constantemente presente y colaborando en la posible solución del problema. Expertos en el terreno de la comunicación dicen que si el médico “da la cara” en forma positiva y constructiva, se pueden evitar el 50% de las demandas judiciales.

#### **¿QUE NO HACER, PARA EVITAR LAS DEMANDAS JUDICIALES?**

Los obstetras que nos dedicamos al diagnóstico ecográfico especializado en diagnóstico prenatal, lamentablemente hemos cometido y seguimos cometiendo (que es lo peor), una serie de errores, que siempre tienen efecto “boomerang” ya que

van a repercutir negativamente en nuestra actividad médica, facilitando la denuncia judicial por parte de la paciente. Al realizar una ecografía en la semana 10-14, en la semana 18-22 y en la semana 32-34, como recomiendan los protocolos de la SEGO<sup>(1-3)</sup> (secciones de Medicina Perinatal y de Ecografía), creemos que en cualquier ecografía que se le realice a una paciente embarazada, excepto las de urgencia y las informadas como de nivel básico a las pacientes, deberíamos evitar una serie de posibles errores que, entre otros, creemos son los siguientes<sup>(29)</sup>.

**1. Entregar el informe de la ecografía inmediatamente tras finalizar la exploración.** Somos el único especialista de diagnóstico por la imagen, que lo hace así, ya que todos los demás difieren su entrega uno o varios días tras un estudio más detallado de la exploración realizada por diversos medios audiovisuales. Es una mala costumbre a la cual los ginecólogos hemos habituado a nuestras pacientes y sobre la cual tenemos que reflexionar detalladamente en el futuro. Más aún si este informe se realiza sobre una plantilla prediseñada y rellenada por la secretaria mientras vamos realizando el estudio y no se tiene la buena costumbre de revisar, uno a uno, todos los informes procedentes de las ecografías realizadas y especialmente las últimas de la sesión.

**2. No utilizar el Informe de Consentimiento Informado,** publicado por la Sección de ecografía de la SEGO, para que la paciente lo lea, nos pregunte sobre sus dudas en relación a la ecografía que se va a realizar y lo firme, en presencia de un testigo, que habitualmente acompaña a la embarazada a la realización de esta ecografía. Este informe, en el que se explica a la paciente las características de la ecografía de diagnóstico prenatal y su sensibilidad para diagnosticar ciertas malformaciones fetales, se debe entregar siempre, en

la sanidad pública y en la privada y debe ser de ineludible cumplimiento, aunque la ecografía no sea una actividad quirúrgica.

**3. Realizar Ecografías e Informes específicos de Diagnóstico Prenatal, sin tener el nivel adecuado de la Sección de Ecografía de la SEGO,** poniéndose una trampa a sí mismo, ya que lo correcto es tener la acreditación oficial de la SEGO, nivel III como mínimo y nivel IV lo recomendable, para realizar estas ecografías con las debidas garantías legales. Es frecuente ver a excelentes ecografistas que no tienen esta acreditación porque “no son miembros de la SEGO” o porque ellos “no necesitan que nadie les acredite”. Craso error, que cuando les llega una demanda judicial quieren reparar urgentemente, pero con difícil solución ya que toda administración tiene sus lógicas normas que hay que cumplir. Quede claro que no estamos diciendo que para hacer estas ecografías es imprescindible tener el nivel III ó IV de la SEGO (ya que no hay una Ley que así lo sentencie), sino que es conveniente y que en caso de una demanda judicial, siempre podría ser un factor a favor del ecografista.

**4. Realizar la Ecografía en presencia directa de familiares de la paciente, sobre todo niños.** Es un gravísimo error tener los familiares detrás de tu cabeza, ya que esta ecografía no es una ecografía para que “el niño o la suegra vean al hermanito o nieto” sino para el estudio de la morfología fetal y debe ser el ecografista quien en primer lugar se haga respetar por el trabajo que realiza. La familia (los niños deben quedarse sistemáticamente en la sala de espera, sin excepción) puede ver la ecografía en otro lugar del gabinete a través de un monitor de TV instalado con tal fin, lo cual es muy aconsejable por diversos motivos. Creo que lo correcto es decirle a la paciente que vamos a estudiar detenidamente a su hijo/a

y que cuando terminemos la exploración, con mucho gusto le explicaremos algunos detalles que les puedan interesar, pero nunca ir explicando la ecografía sobre la marcha ya que esto hará que nuestra sistemática de estudio se pueda distorsionar. Por supuesto que el teléfono móvil de la paciente y familiares deben quedar apagados o mejor aún en la sala de espera y esto anunciarlo, así como el tema de los niños, en un amable cartel “ad hoc” colocado en la sala de espera.

**5. Realizar más de 10 ecografías de diagnóstico prenatal por sesión.** Esto sirve para la sanidad privada y pública (todas las pacientes deben tener los mismos derechos a la ecografía de diagnóstico prenatal), ya que según la SEGO, el tiempo mínimo de exploración ecográfica debe ser de 30 minutos (20 de ecografía y 10 de Doppler), lo cual hace 2 ecografías por hora y no se debe estar más de 5 horas realizando este tipo de ecografía, con especial atención a las últimas ecografías de la sesión, cuando el cansancio es notorio y puede mermar nuestra capacidad de atención en la exploración.

Los obstetras debemos pedir y exigir la mayor seriedad, comprensión y respeto, para realizar la ecografía de diagnóstico prenatal, pero también debemos cumplir con los protocolos oficiales de nuestra sociedad, que no nos quepa ninguna duda, son nuestra mejor arma para poder trabajar y defendernos si llega el caso. Pero sobre todo, por respeto a nosotros mismos y a nuestras pacientes y sus futuros hijos.

**Resumen-Decálogo:** Estas orientaciones las podríamos resumir en el siguiente Decálogo:

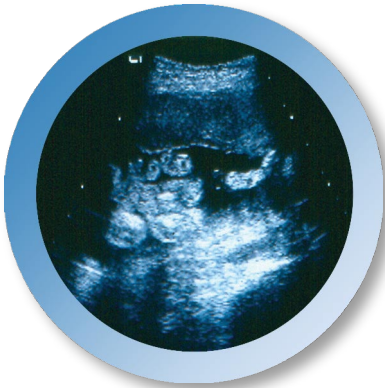
1. Realizar las técnicas correspondientes, con el aval del acto médico legítimo. Conocer las facetas legales de nuestra especialidad.

2. Seguir siempre los Protocolos Oficiales de las Sociedades Científicas Nacionales e Internacionales.
3. Informar, asesorar correctamente a la paciente, pero nunca aconsejarla. Complimentar siempre, antes de realizar la técnica, el documento de consentimiento informado oficial.
4. Realizar las técnicas con metodología, seguridad y asepsia. Complimentar correctamente y ampliamente la historia clínica de la paciente.
5. No realizar las técnicas en presencia directa de familiares y mucho menos de niños. Apagar los teléfonos móviles durante la exploración.
6. Entregar un informe oficial completo, revisado y meditado, apoyado en el Comité de Medicina Perinatal de nuestro Hospital. Respetar escrupulosamente la decisión de la paciente o pareja.
7. Enviar siempre el feto y la placenta al laboratorio de anatomía patológica para su estudio, incluyendo el estudio genético.
8. Denunciar por escrito y con nº de registro de entrada en la administración, la deficiente infraestructura (si procede) del medio donde trabajamos: falta de personal capacitado, falta de tecnología adecuada, excesivo número de pacientes, etc.
9. No realizar más de 10 técnicas de diagnóstico prenatal por día.
10. “Dar la cara” siempre. Interesarse por la evolución del caso clínico. No desaparecer jamás de la escena.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Sección de Medicina Perinatal de la SEGO. Recomendaciones del Grupo de Trabajo sobre la Asistencia al Embarazo Normal (2ª edición). En: Manual de Asistencia al Embarazo Normal. Fabre E, editor. Zaragoza, 2001, pag 25-45.
2. Bajo JM, Martínez L y Gallo M. Sistemática de la Exploración Ecográfica durante la gestación. En: Manual de Asistencia al Embarazo Normal (2ª edición), ed: Fabre E. Capítulo 16, Madrid, 2001.
3. Bajo JM, Pérez T y Haya J. Sistemática de la Exploración Ecográfica durante la gestación. En: Tratado de Ginecología, Obstetricia y Medicina de la Reproducción. SEGO. Tomo 1. Capítulo 39. Ed. Panamericana Madrid, 2003.
4. Gallo M. Responsabilidad Civil de los Ginecólogos. Mesa Redonda: "El Ginecólogo y los Tribunales de Justicia". Colegio de Médicos de Málaga. Abril de 2001.
5. Gallo M, Fabre E, Palermo M y cols. Orientaciones para reducir las demandas judiciales en Diagnóstico Prenatal. Progr Diag Prenat 2001; 13 (4): 270-278.
6. Gallo M, Fabre E, Carrera JM et al. Guidelines to Reduce Lawsuits in Perinatal Medicine. Book of proceedings of the 5<sup>th</sup> World Congress of Perinatal Medicine. Barcelona, September 23-27, 2001, p: 1267-1272. <http://www.obgyn.net/medical.asp>
7. Fuentes JC y Cabrera J. Curso de Medicina legal para médicos en atención primaria. [www.diariomedico.com\(07, noviembre, 2001\)](http://www.diariomedico.com(07, noviembre, 2001))
8. Gallo M. Memoria de la Sección de Diagnóstico Prenatal 1995-2005. Hospital Universitario Materno-Infantil de Málaga.
9. Bajo Arenas J. Comunicación personal. Madrid 2004.
10. Rodríguez Pazos M. Responsabilidad médica. Jano, 6 de Enero de 1989, nº 845.
11. Carrera JM<sup>a</sup>. Aspectos bioéticos y legales de las técnicas de diagnóstico prenatal. Progr Diag Prenat 1998.
12. Lens R. VII Congreso Nacional de Derecho Sanitario. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com) (24, octubre, 2001).
13. Juzgado de 1ª instancia de Alcalá de Guadaíra. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com) (17, octubre, 2001).
14. Código Penal Español.
15. Martínez Pereda JM. El médico ante los tribunales. Diario Médico, lunes 14 de Diciembre de 1998. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com)
16. Carrera JM<sup>a</sup>. Aspectos bioéticos de las técnicas de diagnóstico prenatal. Comisión de Bioética en Obstetricia y Ginecología. Documentos. SEGO. 1999. [www.sego.es](http://www.sego.es)
17. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO). [www.sego.es](http://www.sego.es)
18. Cruz-Hermida J. El médico. [www.medynet.com/elmedico/noticias/2000/09/14](http://www.medynet.com/elmedico/noticias/2000/09/14)
19. Juzgado de lo Contencioso-Administrativo de Pamplona. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com), 05 de Diciembre de 2001.
20. De Lorenzo, R. Diario Médico, 7 de Noviembre de 2001.
21. Muñoz Garrido R. Ética y deontología de la toma de decisiones posteriores al diagnóstico prenatal. 1as Jornadas de Bioética en Obstetricia y Ginecología. SEGO. Madrid, 23-24 Octubre 1998. [www.sego.es](http://www.sego.es)
22. Audiencia Provincial de la Coruña. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com), 20 de Diciembre de 2001.
23. Ley de Sanidad. Madrid 1984.
24. Ley Básica de Autonomía de los Pacientes (41/2002). BOE de 15 de Noviembre de 2002. Madrid 2002.
25. SEGO. Documentos de Consentimiento Informado. 2005.
26. Antonio Carballera. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com), 20 de Diciembre de 2001.
27. Audiencia Provincial de Alicante. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com), 18 de Diciembre de 2001.
28. Tribunal Superior de Justicia de Valencia. [www.diariomedico.com](http://www.diariomedico.com), 03 de Diciembre de 2001.
29. Gallo M. Editorial. Progr Diagn Trat Pren 2004:16 (3).



# LA ECOGRAFÍA PRENATAL Y EL CIRUJANO PEDIATRA

Jorge Enrique Uceda del Campo

El manejo moderno de los embarazos de alto riesgo y la notable mejora de la resolución ultrasonográfica han expandido las indicaciones de la sonografía prenatal, permitiendo un mayor número de diagnósticos prenatales de malformaciones congénitas quirúrgicamente corregibles.<sup>(1)</sup>

En un estudio de 12,865 sonogramas en 4,551 gestantes durante un periodo de 21 meses, se refirieron 221 pacientes con 234 anomalías fetales. De éstas, 49% fueron al cirujano pediatra. Otras consultas fueron urológicas (36%), neuroquirúrgicas (9%) y ortopédicas (6%)<sup>(2)</sup>. Debido a que los diagnósticos urológicos son usualmente manejados en forma expectante al nacer, la gran cantidad de diagnósticos que abarca la cirugía pediátrica general justifican su estudio detallado, incluyendo gastrosquisis, onfalocele, hernia diafragmática, malformación adenomatoide quística congénita, secuestros pulmonares, quistes ováricos, teratoma sacro-coccígeo, higroma quístico, atresia esofágica y obstrucciones intestinales.

El diagnóstico prenatal requiere una pronta consulta por los especialistas que tendrán que ver con el manejo de la anomalía, pues los padres y familiares son presas de pánico, ansiedad, complejos de culpa y de una necesidad imperiosa por encontrar respuestas a sus justificadas pre-

guntas para tomar decisiones informadas. Los estudios genéticos y la ecocardiografía fetal son indicados de acuerdo con la patología encontrada.<sup>(1)</sup>

En un reciente estudio por Davenport y colaboradores en Londres, se evaluó el impacto de la consulta prenatal sobre la ansiedad de los padres causada por el diagnóstico de una malformación fetal. El bien diseñado estudio demostró que los niveles de ansiedad de los padres afectados, luego de la consulta prenatal, disminuyeron a valores similares a gestantes controles<sup>(3)</sup>.

Revisemos los más frecuentes diagnósticos quirúrgico-pediátricos, haciendo énfasis en su moderno manejo prenatal y perinatal.

## GASTROSQUISIS

Es una emergencia neonatal caracterizada por evisceración de asas intestinales a través de un defecto congénito de la pared abdominal anterior, localizado a la derecha del cordón umbilical. No hay saco amniótico. El intestino está acortado y su pared engrosada por serositis química crónica. El diagnóstico prenatal es posible después de la 14ª semana (Fig. 1). En los Estados Unidos, 70% de gastrosquisis son diagnosticadas durante el periodo prenatal.

## MANEJO PRENATAL

Lo usual es llevar a cabo ecografías seriadas. La experiencia del autor con 65 casos es contraria a la inducción de un parto prematuro, a menos que se observen asas intestinales dilatadas, sugestivas de un proceso obstructivo (Fig. 2).

Las gestantes presentan elevación de alfa-fetoproteína y gonadotropina coriónica séricas. Raramente es necesaria una amniocentesis para detectar la típica elevación de la acetilcolinoesterasa amniótica.<sup>(4)</sup>

Como la embriogénesis es tardía (8ª – 10ª semanas) las anomalías observadas no son tan severas como en el onfalocele pero ocurren en 20% de los casos, de los cuales las atresias intestinales son las más frecuentes. La consulta o consejo prenatal es muy deseable, toda vez que el manejo perinatal está bien establecido, la mortalidad es menor del 4% y el pronóstico es muy satisfactorio. El parto puede ser vaginal o por cesárea, pues no se han observado diferencias significativas en el manejo del recién nacido, a menos que las ecografías seriadas indiquen obstrucción intestinal.<sup>(5)</sup>

## MANEJO PERINATAL

Se basa en el siguiente protocolo al nacimiento:

- Aspiración orofaríngea, evaluación general, peso, Apgars.
- Introducir sonda nasogástrica; se obtienen alrededor de 50cc de material bilioso.
- Cubrir evisceración con gasas estériles y envoltura plástica.
- Insertar vía endovenosa periférica. Reemplazar volumen gástrico aspirado con lactato de Ringer o suero fisiológico en forma rápida (15'). Continuar endovenoso con dextrosa al 5-10% (según destroxix) a 8 cc/Kg/hora.

Figura 1. Gastrosquisis: 16 semanas de EG.

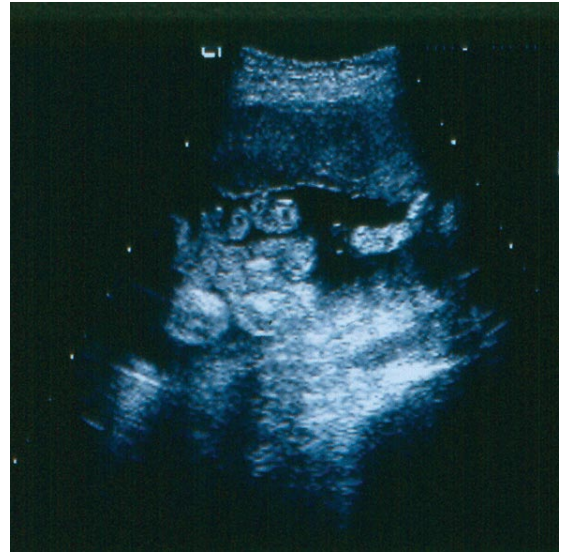


Figura 2. Dilatación de asas, 32 semanas de EG.



- Para transportes alejados, insertar Foley 6Fr y medir diuresis horaria.
- En UCI, insertar catéteres umbilicales o en arteria radial.

El cierre primario varía con la experiencia del cirujano y puede alcanzar un 75% de frecuencia. El cordón umbilical es preservado rutinariamente desde 1986. El tratamiento secundario se realiza colocando una bolsa de silástico reforzada con dacrón, lo que permite la reducción gradual de la evisceración y el cierre definitivo en 7 a 10 días. Estos y otros detalles

del manejo de esta compleja malformación son idealmente discutidos con los padres con la debida anticipación. El autor operó 65 neonatos con gastrosquisis, obteniendo 100% de supervivencia y excelentes resultados con un seguimiento promedio de 72 meses (Figs. 3: a, b, c).<sup>(4)</sup>

## ONFALOCELE

Esta anomalía se distingue de la gastrosquisis por la presencia de un saco amniótico, la implantación separada de los elementos del cor-

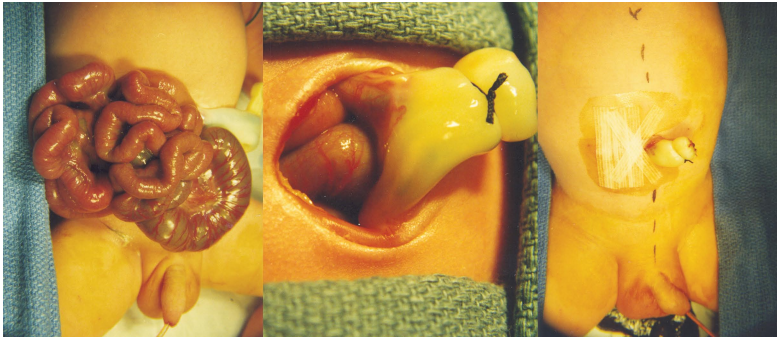


Figura 3. a) Gastrosquisis b) Reducción primaria c) Cierre primario.

dón (Fig. 4) y sobre todo, por una mayor incidencia de malformaciones asociadas severas, tales como cardiopatías y cromosomopatías. En los onfaloceles grandes, el hígado es extracelómico y el saco puede romperse al nacimiento, por lo que se recomienda un parto cesáreo (Fig. 5).



Figura 4. Onfalocele con hígado extracelómico

Figura 5. Onfalocele roto.



### MANEJO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es también temprano, siendo el descarte de malformaciones asociadas más urgente que en gastrosquisis. La amniocentesis es indicada para descartar defectos cromosomiales de pronóstico sombrío, tales como las trisomías 18 y 13. La ecocardiografía fetal seriada es también necesaria. La terminación del embarazo no es infrecuente en onfaloceles con anomalías severas: 24 de 83 embarazos (29%) fueron terminados, según un reporte de Montreal.<sup>(6)</sup>

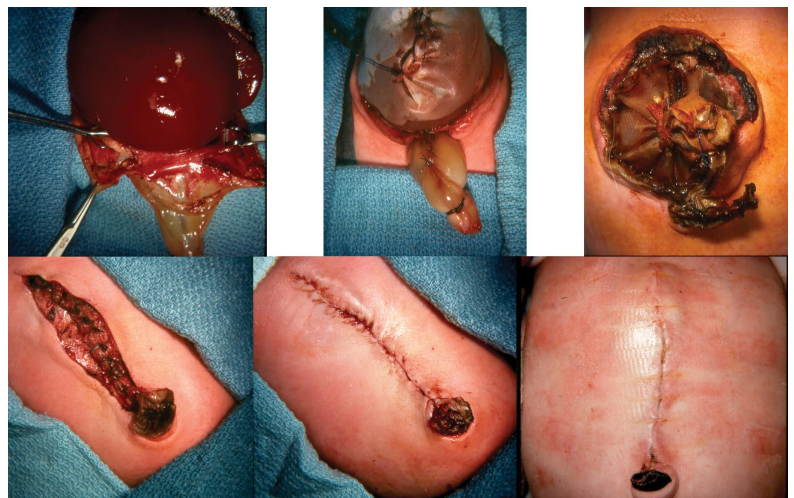
La determinación sonográfica de hígado extra o intracelómico tiene connotaciones pronósticas: La supervivencia de onfaloceles con hígado extracelómico fue 48%, y con hígado intracelómico, 82%; las cardiopatías asociadas más severas ocurrieron en el primer grupo.<sup>(6)</sup>

La información acumulada en las últimas dos décadas confiere al consejo prenatal una importancia decisiva. La experiencia del cirujano pediatra ayuda a los padres a comprender mejor las implicancias del diagnóstico fetal. Naturalmente, el consejo genético, perinatal y de las otras disciplinas participantes, facilitan a los padres tomar decisiones realistas e inteligentes.

### MANEJO PERINATAL

Los onfaloceles extracelómicos requieren claramente un parto cesáreo, fundamentalmente para evitar laceraciones hepáticas que usualmente son fatales. Los avances en ecocardiografía fetal han permitido estudios seriados altamente detallados, lo que permite intervenciones

Figura 6. a) Amnios resecado, preservando ombligo b) Culmina primer estadio a una hora de vida c) Reducción completa a los 5 días de edad d) Segundo estadio a 5 d de edad e) Cierre en dos planos f) Alta a los 11 días de edad





perinatales muy precoces, obviando la introducción de aire gastrointestinal y logrando una rápida reducción del onfalocele<sup>(7)</sup> (Fig. 6).

## HERNIA DIAFRAGMÁTICA

Es un defecto congénito que se desarrolla entre la 4ª y 8ª semanas de edad gestacional, al persistir el foramen de Bochdalek. Incidencia 1:2500-5000 nacidos vivos. 80-90% ocurren en el lado izquierdo. Solo 10-15% tienen saco herniario. La alteración fundamental es la hipoplasia pulmonar, que se define como la presencia de 6-8 generaciones bronquiales (normal=15). Importante es la gran cantidad de anomalías asociadas (40-45%), entre las que destacan hipoplasia cardíaca, hidronefrosis, espina bífida, onfalocele, dismorfia facial y cromosopatías severas.

La mortalidad perinatal actual es de 35-40% si hay hipoxia severa y 7% sin ella. Otras causas frecuentes de mortalidad son anomalías asociadas letales, hipoplasia pulmonar severa, barotrauma y sangrado en el sistema nervioso central.

## MANEJO PRE-NATAL

Uno de los avances motivados por la ecografía prenatal es la formulación de factores pronósticos de la hernia diafragmática fetal, los cuales constituyen importante información para los padres. Los principales factores son:

1. *Diagnóstico prenatal*, pues ha permitido descubrir la "mortalidad oculta" de la enfermedad. Esto explica las antiguas altas cifras de supervivencia de pacientes diagnosticados durante el período neonatal, ya que solo eran operados los sobrevivientes de la severa dificultad respiratoria de las primeras ho-

ras. En un estudio colectivo de 13 hospitales escandinavos, la mortalidad de pacientes con sintomatología temprana y diagnóstico prenatal fue 3.7 veces mayor que en los sintomáticos tempranos sin diagnóstico prenatal. Comparando pacientes con hernias aisladas y con malformaciones asociadas severas, con o sin dx prenatal, la mortalidad fue 52% vs 21% (aisladas, con o sin dx prenatal) y 94% vs 45% (con malformaciones asociadas, con o sin dx prenatal), respectivamente.<sup>(8)</sup>

2. *Hernia diafragmática derecha*. En el estudio escandinavo, la mortalidad comparativa de 33 hernias derechas y 134 izquierdas fue 51.5% vs 32%, respectivamente.
3. *Hígado torácico*. La herniación del hígado en el tórax estuvo acompañada de una mortalidad de 65% en una serie europea publicada recientemente.<sup>(9)</sup>
4. *Cociente neuro-cefálico* (Fig. 7). (En inglés, lung-to-head ratio, o LHR). Fue publicado por el grupo de San Francisco en 1997, presentando 15 fetos con hernia diafragmática izquierda en los que se practicó sonografía entre las 24 y 26 semanas de edad gestacional, dividiendo el área pulmonar derecha a nivel cardíaco entre la circunferencia cefálica. El LHR varió entre 0.62 y 1.86, detectándose tres grupos pronósticos: a) LHR<1.0, no sobrevivientes; b) LHR 1.0-1.4, 38% sobrevivida; c) LHR>1.4, 100% sobrevivida. Siete (47%) de los 15 pacientes sobrevivieron.<sup>(10)</sup>

Es importante aclarar que la obtención e interpretación del LHR



Figura 7. Cociente neuro-cefálico y su interpretación

no ha podido ser duplicado por otros centros expertos en el manejo de hernias diafragmáticas, al punto que su valor pronóstico no es aceptado por la mayoría.<sup>(11-13)</sup>

5. *Estimación del volumen pulmonar*. Otro marcador indirecto que se discute actualmente es el PPLV (percentage of predicted lung volumen), definido como el volumen pulmonar total dividido por el volumen pulmonar predicho y luego multiplicado por 100. Esta medición se obtiene mediante una Resonancia Magnética (múltiple, inyección única, técnica rápida, imágenes con T<sub>1</sub>). Valores superiores a 20 indican un buen pronóstico y no requieren ECMO; valores inferiores a 15 son una indicación para "EXIT a ECMO" que discutiremos más adelante.<sup>(11,14)</sup>
6. *Hidropesía fetal*. La incidencia la hidropesía fetal en hernia diafragmática es alrededor del 2% y tiene una alta mortalidad. En 2002, el grupo de San Francisco publicó 15 casos de 474 interconsultas. Diez de los 15 casos constituyeron hidropesías verdaderas, es decir, incluían efusiones pleurales y peritoneales así como edema de piel y cuero cabelludo. Cinco de los casos estaban asociados con anomalías letales y fallecieron en el período prenatal. Seis fetos fueron sometidos a intervención pre-



natal (5 oclusiones traqueales y un drenaje pleuro-peritoneal). Cinco neonatos fallecieron luego del parto y 5 sobrevivieron a largo plazo (2-8 años).<sup>(15)</sup>

7. *Apgar < 6 a los 5 minutos*. Este es un factor que con frecuencia va asociado con hipoplasia pulmonar y con otros, forma parte de un puntaje predictivo de alto riesgo de mortalidad.<sup>(16)</sup>

## MANEJO PERINATAL

La última década ha sido testigo de importantes avances terapéuticos en la hernia diafrágica:

1. *Estabilización y cirugía electiva*. Desde la introducción del ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) en 1982, el reparo emergente de la hernia diafrágica dio paso a un manejo cardiorrespiratorio preliminar, con o sin ECMO, seguido en pocos días del acto operatorio. La supervivencia aumentó alrededor del 60-65%<sup>(17)</sup> y se mantuvo cuando la aparición de los respiradores de alta frecuencia decrecieron el empleo de ECMO.
2. *“Ventilación suave”* (“gentle ventilation”). Superado el concepto quirúrgico emergente, quedaba el concepto de la agresiva terapia de la hipertensión pulmonar persistente neonatal. Es en la última década que se reconoce la importancia del barotrauma como posible yatrogenia. El advenimiento de los respiradores de alta frecuencia (HFOV, high frequency oscillatory ventilation y HFPPV, high frequency positive pressure ventilation) permitieron no solo controlar el barotrauma sino también disminuir marcadamente el uso de ECMO (46% a 13% en series representativas), lo cual permitió incrementar la supervivencia a números nunca antes soñados con esta enfermedad (84.4%, excluyendo 18 de 120 casos no tratados por motivos extremos).<sup>(18)</sup>
3. *Hipercapnea permisiva*. En 1994, Stolar publicó sus excelentes resultados con un grupo de pacientes en los que se evitó normalizar el pCO<sub>2</sub> a expensas de un barotrauma significativo.<sup>(19)</sup> Este concepto forma parte del tratamiento moderno de la hernia diafrágica. Más recientemente, la importancia pronóstica del LHR ha sido cuestionada: En 2007 Stolar presentó un grupo de 28 pacientes con solo hernia diafrágica izquierda, sin cardiopatía u otras malformaciones severas; el LHR de 11 fetos fue <1.0 y el de 17 >1.0. Sin embargo, la supervivencia post natal de ambos grupos (8/11 ó 73% y 16/17 ó 94%) no fue estadísticamente significativa (P 0.114). La supervivencia de los 28 pacientes fue un excelente 86%.<sup>(12)</sup>
4. *Ventilación oscilatoria de alta frecuencia y ácido nítrico inspirado*. En un principio, como se describe líneas arriba, la VOAF revolucionó el manejo respiratorio neonatal. Pronto, se encontró que el uso concomitante de ácido nítrico inspirado y surfactante exógeno (cuando se encontraba deficiente) no solo controlaron la hipertensión pulmonar persistente, sino disminuyeron la necesidad de usar ECMO a 3% de los casos. Adicionalmente, esta combinación de iNO<sub>3</sub> y VOAF se completó con cirugía temprana (0.8 ± 1.1 días) y 16 (94%) de los 17 pacientes así tratados sobrevivieron.<sup>(20)</sup> Obviamente, una experiencia mayor es necesaria.
5. *Fetoterapia*. Los escasos éxitos de la cirugía fetal con her-

nia diafrágica de hace dos décadas fueron seguidos con el descubrimiento de que la ligadura traqueal fetal evitaba el escape de líquido pulmonar normal, lo cual estimulaba el crecimiento del pulmón y disminuía la hipoplasia e hipertensión pulmonar en la hernia diafrágica experimental.<sup>(21)</sup> El año 2003, el grupo de San Francisco presentó su experiencia de 19 casos tratados con el Fetendo (fetal endoscopic) clip; la mortalidad fue 47% pero la morbilidad fue numerosa y en algunos casos severa.<sup>(22)</sup> Finalmente, en el 2006 aparece un reporte multi-institucional (belga, español e inglés) con 24 bloqueos traqueales mediante balones insertados por vía percutánea; la mortalidad fue 50% y la morbilidad fue escasa.<sup>(9)</sup> En la actualidad el grupo europeo ha alcanzado una supervivencia de 57% con LHR's entre 0.5 y 0.9.<sup>(23)</sup>

6. *EXIT y ECMO combinados*. En 2007 el grupo de Boston (Wilson) reporta la combinación de EXIT (ex utero intrapartum treatment) con ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) para hernia diafrágica severa (hígado herniado, LHR>1.4, PPLV<15, cardiopatía congénita). De 90 hernias diafrágicas fetales durante un período de 6 años, 18 fueron consideradas severas, el manejo descrito se realizó en 11 pacientes y la supervivencia de éstos fue 64%. Los autores reconocen la dificultad para obtener e interpretar el LHR, promoviendo en cambio el PPLV o percentage of predicted lung volume. Sin embargo, el seguimiento a un año mostró que 57% de los infantes seguían recibiendo diuréticos y broncodilatadores.<sup>(11)</sup>

## ENFERMEDAD QUÍSTICA PULMONAR

Dentro de las malformaciones pulmonares congénitas, los quistes son los más susceptibles de ser diagnosticados prenatalmente, siendo la malformación adenomatoide quística congénita y los secuestros pulmonares los más frecuentemente encontrados (Figs. 8 y 9).

Los primeros diagnósticos sonográficos de estas anomalías quísticas se hicieron en la década pasada. Pronto, los secuestros pulmonares y la displasia adenomatoide quística congénita fueron publicados con frecuencia. Sin embargo, diferentes diagnósticos patológicos en la pieza operatoria, han originado la nomenclatura global de Patología Quística Pulmonar.<sup>(24,25)</sup>

## MANEJO PRENATAL

En la **malformación adenomatoide**, el diagnóstico y control prenatal ha permitido observar un 15-20% de regresión espontánea<sup>(26,27)</sup>. Asimismo, la sonografía prenatal permite descubrir factores de mal pronóstico tales como hidropesía fetal, polihidramnios, desviación del mediastino y mayor solidez y tamaño de la lesión.<sup>(28)</sup>

De todos ellos, el más importante es la hidropesía, con una frecuencia de 10-20% que usualmente causa la muerte fetal<sup>(25,29)</sup>. Recientemente se han reportado intervenciones fetales, como shunts y aspiración de efusiones pleurales<sup>(25,30)</sup>. En 2003, el grupo de San Francisco, reportó tres fetos diagnosticados entre las semanas 20 y 24, que presentaron DAQC y severa hidropesía. La familia rehusó la intervención fetal y las madres recibieron betametasona 12mg IM por dos días consecutivos, entre las semanas 21 y 26. Sorprendentemente, la hidropesía desapareció y los pacientes no exhibieron SDR al nacer.<sup>(31)</sup> En 2007, San Francisco publicó un estudio sobre la incidencia y manejo de la hidropesía en 294 fetos con lesiones expansivas: 180 malformaciones adenomatoides, 23 secuestros broncopulmonares y 4 masas pulmonares. Encontraron 96 casos de hidropesía, 54 tenían una masa torácica (incidencia de 30% de hidropesía en fetos con malformación adenomatoide, mayor que la estimada anteriormente). Los autores recomendaron intervención fetal si la hidropesía se descubre antes de la semana 32, pues en 23 fetos obtuvieron una sobrevida de 57%.<sup>(32)</sup>

Existen dos formas de **secuestros pulmonares**, intralobar y extralobar,

siendo ésta la más frecuentemente diagnosticada en el período prenatal. El empleo del Doppler permite la identificación de la circulación sistémica de los secuestros, aunque también se ha reportado en algunos casos de malformación adenomatoide. La sonografía antenatal de los secuestros pulmonares también ha permitido detectar, en el 50% de los casos, un espectro de anomalías asociadas, tales como secuestros extralobares e intralobares, malformación adenomatoide, quiste broncogénico, atresia de esófago, hernia diafragmática y hendidura traqueo-esofágica.

## MANEJO PERINATAL

En la **malformación adenomatoide**, el manejo está bien establecido. La mitad de los casos son asintomáticos al nacimiento.<sup>(28)</sup> Los casos sintomáticos son operados al nacer (Fig. 10). Los asintomáticos son investigados con tomografía computerizada incluso en forma seriada, pues las lesiones escapan la radiografía convencional. Al seguimiento, se han reportado infecciones recurrentes e, incluso, blastomas y rabdomiosarcomas pulmonares.<sup>(28,34)</sup>

En 2008, el grupo de Filadelfia reportó 105 lesiones quísticas pulmo-

Figura 8. Quiste pulmonar encontrado a las 24 semanas de edad gestacional.

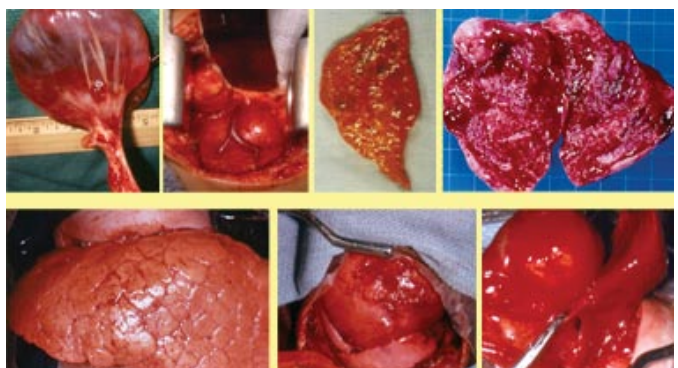


Figura 9. Malformaciones congénitas pulmonares: a) Arriba, quiste simple, quiste broncogénico, dos ejemplos de malformación adenomatoide quística congénita. B) Abajo, enfisema lobar congénito, secuestro intralobar, secuestro extralobar.

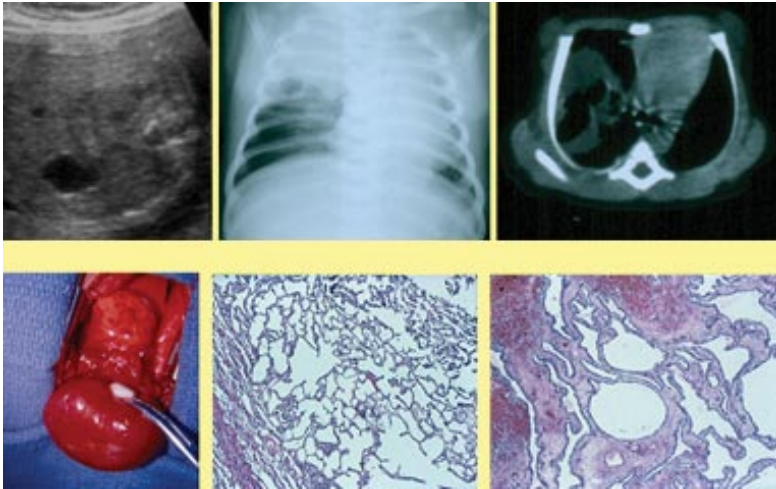


Figura 10. Malformación adenomatoide. Vista prenatal, Rx al nacer, con tomografía. Resección quirúrgica y estudios histológicos.

nares fetales, todas asintomáticas al nacimiento. Considerando que estos neonatos tenían gran potencial para infección, neumotórax y hemotórax, que al presente existen más de 40 casos malignos reportados y que 8.6% de cáncer pulmonar en niños presentaban quistes en el período neonatal, todos estos pacientes fueron tratados quirúrgicamente al nacer, con 0% mortalidad y 6% de mínima morbilidad.<sup>(33)</sup>

Al nacer, 85% de los secuestros son asintomáticos y el diagnóstico preoperatorio es correcto solo en el 60%.<sup>(24)</sup> La hidropesía fetal también complica los secuestros y, a pesar de su grave pronóstico, se han reportado 3 casos exitosamente tratados al nacer.<sup>(35)</sup>

El grupo de Montreal publicó su experiencia en 2008. 29 del total de 45 pacientes fueron diagnosticados prenatalmente. Las malformaciones adenomatoides fueron la patología más frecuente, pero también incluyeron 7 enfisemas lobares y 3 secuestros. Ellos también confirman la baja morbilidad de los pacientes asintomáticos al nacer, pero recomiendan

lobectomías después de los tres meses, para acortar el tiempo de extubación post operatoria.<sup>(36)</sup>

*Seguimiento de quistes pulmonares con diagnóstico prenatal.* En 2004, Davenport publicó un estudio de 67 fetos con diagnóstico prenatal de enfermedad quística pulmonar. El diagnóstico se hizo entre las 19 y 28 semanas de edad gestacional (promedio=21). Las lesiones ocupaban el hemitórax derecho (29), izquierdo (36) o eran bilaterales (2) y fueron clasificadas sonográficamente como macroquistes (27), microquistes (35) o mixtas (5). Treinta desplazaban el mediastino (45% del total) y 5 presentaron hidropesía (7% del total), motivando cuatro intervenciones prenatales.

64 fetos nacieron vivos, de los cuales 42 (63%) fueron operados a edades que variaron desde un día a 34 meses (promedio de 7.5 meses).

Histología:

- Malf. Adenomatoide 25 (60%) (Stocker I 8, II 13, indeterminado 4)
- Secuestro pulmonar 6 (14%)
- Mixtos 11 (26%)

Finalmente, el autor no encontró valor pronóstico prenatal en el polihidramnios o la desviación del mediastino, mas sí en la hidropesía fetal, que se convirtió en la única indicación para realizar una intervención antenatal. Por otro lado, alertó que las lesiones microquísticas, si bien pueden regresionar y hasta desaparecer intra-útero, hay que seguirlas radiográficamente en el período postnatal, aún con tomografías computerizadas, pues 45% de estas lesiones que desaparecieron intra-útero tuvieron que ser operadas después del nacimiento.<sup>(25)</sup>

## QUISTES OVÁRICOS

Son los tumores abdominales más frecuentes en recién nacidas.<sup>(37)</sup> La incidencia de quistes ováricos en recién nacidas puede estar alrededor del 30%, cifra obtenida en un estudio de nonatas y neonatas fallecidas durante el primer mes de vida.<sup>(38)</sup> La mayoría de estos quistes son pequeños y desaparecen en unas pocas semanas. La ecografía moderna ha permitido un incremento marcado en el diagnóstico de quistes ováricos in útero, ya sean simples o complicados, influenciando marcadamente su manejo.<sup>(39)</sup>

Los quistes ováricos prenatales son generalmente diagnosticados entre la 28 y 38 semanas. Lo importante es que pueden regresionar espontáneamente, ya sea en el período antenatal (53%) o postnatal (47%).<sup>(39)</sup> Sin embargo, en los quistes >5cm la torsión ocurre en al menos 20-35% de ellos.<sup>(40)</sup>

La patogénesis no está del todo aclarada, pero apunta a sobre-estimulación del ovario fetal, ya sea por FSH de la pituitaria fetal, por los estrógenos maternos o la gonadotropina coriónica placentaria.<sup>(39-43)</sup> Es importante recordar que los quistes ováricos fetales han sido encontra-

dos en ciertas condiciones maternas asociadas con placentomegalia, con la consiguiente sobreproducción de hCG, tales como la diabetes materna, isoimmunización por Rh e hipertensión gravídica.<sup>(43)</sup>

Los criterios sonográficos para diagnosticar un quiste ovárico fetal son: sexo femenino, localización en hemiabdomen bajo, imagen aperistáltica y que la vejiga urinaria y los riñones sean visibles. Asimismo, los quistes pueden ser anecoicos (simples) o ecogénicos (complicado, con nivel líquido, septado, coágulo retraído o con ecogenia global).<sup>(38,44)</sup> (Fig. 11).



Figura 11. Quiste ovárico prenatal complicado.

### MANEJO PRENATAL

La experiencia de los últimos quince años ha permitido afinar el manejo de los quistes fetales descubiertos sonográficamente. Hacia 1990, los quistes eran observados pues muchos regresionaban, pero si al nacer medían más de 5cm de diámetro eran extirpados, encontrándose varios casos ya torsionados.<sup>(41,42,45)</sup> A fines de la década del 90 se publican las primeras aspiraciones intraútero.<sup>(37,46)</sup> En 2001, Mittermayer publicó su experiencia con 61 fetos, encontrando 14 casos nacidos con torsión a pesar de haber practicado aspiración intraútero en dos fetos con quistes ováricos; el autor recomendó aspiración prenatal para

quistes >5cm.<sup>(47)</sup> Bagolan publica en 2002 un estudio de 73 quistes en 72 fetos, en los que encontró un 34% de quistes complicados, los cuales medían de 3.2 a 6cm, con un promedio de 4.1cm; por lo tanto, refuerza el concepto de Mittermayer y propone aspiración prenatal de los quistes > 4cm. En la actualidad, Bagolan está culminando un estudio prospectivo, iniciado en Enero 2002 y que pretende determinar el efecto de la aspiración del quiste ovárico fetal para prevenir su torsión.

En conclusión, si el quiste mide 4cm de diámetro o más, aspirar: si es <4cm, vigilarlo con sonogramas seriados.

### MANEJO PERINATAL

Si hay evidencia de torsión, cistectomía tratando de preservar ovario. Si no hay torsión y el quiste mide <4cm, observar con sonogramas seriados; si el diámetro es 4 o más, aspirar.

### TERATOMAS SACRO-COCCÍGEOS

Con una incidencia de 1:35000 nacidos vivos, es el tumor sólido neonatal más frecuente. Se origina de células totipotenciales localizadas en el cóccix y pueden alcanzar gran tamaño. 80% de los pacientes son del sexo femenino.<sup>(48)</sup> De acuerdo a su localización, se clasifican en: I Externo (47%), II Externo y pélvico (34%), III



Figura 12. Teratoma sacro-coccígeo a las 21 semanas de edad gestacional.

Externo y abdominal (9%), IV Abdomino-pélvico (10%).<sup>(49)</sup> La patología evidencia tumoraciones sólidas y quísticas y 90% son benignos. La malignidad es característica de tumores más sólidos, de presentación más tardía e histología característica de coriocarcinoma o carcinoma endodermal (yolk sac tumor). Son muy vascularizados.

La apariencia ecográfica es característica (Fig. 12).

Se han reportado 18% de malformaciones asociadas, incluyendo músculo-esqueléticas, sistema nervioso central, cardíacas y gastrointestinales.<sup>(49)</sup>

### MANEJO PRENATAL

En los últimos 15 años, el diagnóstico prenatal ha descubierto una "mortalidad oculta" en teratomas sacrococcígeos, en forma similar a la de la hernia diafragmática. En 1990 apareció un estudio colectivo de 48 casos de TSC fetales, en el que reportaba 23% de abortos terapéuticos, 23% de mortalidad intrauterina, 12% de muerte perinatal y solo 20% de supervivencia. Los factores pronósticos relacionados con muerte fetal fueron placentomegalia e hidropesía. Sin embargo, otro hallazgo significativo comenzó a difundirse, la insuficiencia cardíaca fetal por un gasto aumentado debido a la gran vascularidad tumoral.<sup>(50)</sup> Estos hallazgos se repitieron en publicaciones siguientes<sup>(51,52)</sup> hasta que en los últimos tres años han aparecido limitadas pero exitosas experiencias en intervenciones fetales. El grupo de Philadelphia reportó 14 casos: 4 resecciones quirúrgicas, 3 amnio-reducciones, 1 amnio-infusión y 6 aspiraciones quísticas; la supervivencia fue 85%.<sup>(53)</sup> Los 12 casos del grupo londinense consistieron en 4 obliteraciones por laser, 3 esclerosis por





Figura 13. Resección del teratoma sacro-coccígeo.

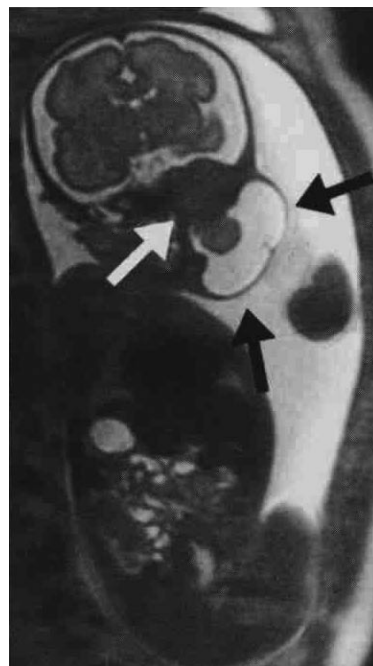


Figura 14. Resonancia magnética mostrando un teratoma cervical fetal. El componente sólido está marcado por flecha blanca

alcohol, 2 drenajes quísticos, 2 drenajes amnióticos y una derivación amniótica, con 50% de sobrevida.<sup>(54)</sup>

En resumen, no hay duda que el pronóstico de los TSC diagnosticados en el período prenatal es mucho más severo que los encontrados después del nacimiento. El manejo del TSC fetal debe incluir atención especial a los más sólidos (menos quísticos) debido a su mayor vascularidad, así como a la presencia de placentomegalia y la aparición de hidropesía. Estos hallazgos requieren sonogramas seriados y la determinación de maduración pulmonar fetal, a fin de programar una oportuna intervención cesárea.

#### MANEJO PERINATAL

La figura 13 muestra a un típico teratoma sacro-coccygeo y su tratamiento exitoso perinatal. Es importante incluir el cóccix en continuidad con el tumor.

#### TERATOMA CERVICAL

En 1988, Jordan y Gauderer<sup>(55)</sup> reportaron 9 casos vistos en Cleveland entre 1929 y 1987 y encontraron 212 casos en una revisión de la literatura, proponiendo 5 categorías:

I. Natimueertos	12% del total
II. Neonato con SDR	45% del total, 43% mortalidad
III. Neonato sin SDR	17% del total, 2.7% mortalidad
IV. Un mes a 18 años	14% del total, 3.2% mortalidad
V. Adultos	10% del total, 43% mortalidad, 69% malignidad

Los teratomas cervicales constituyen un 3% de los teratomas del neonato.<sup>(56,57)</sup> A diferencia de los teratomas sacrococcygeos, no hay predominancia sexual. Usualmente, las masas tumorales son sólidas y quísticas y ocupan una posición anterior, aunque pueden crecer rápidamente y entonces tienen un desplazamiento lateral. Al nacimiento, estos tumores son benignos pero la obstrucción de

las vías aéreas es la complicación más seria, por lo que el diagnóstico prenatal es crucial. La obstrucción del esófago produce polihidramnios y A-V shunts intratumoral causan hidropesía fetal. Hay una importante incidencia de muerte intrauterina. La ecografía y la resonancia magnética (Fig. 14) son evaluaciones prenatales importantes.<sup>(58)</sup>



## MANEJO PRENATAL

Durante el manejo prenatal, el tamaño del tumor adquiere importancia pronóstica. Masas >8-10 cms de diámetro están asociadas con muerte fetal por hidropesía, o un curso con polihidramnios y prematuridad. Al nacer, la dificultad reaspiratoria es evidente y la intubación endotraqueal es frecuentemente imposible. En estos casos extremos, el procedimiento llamado EXIT (ex-utero intrapartum treatment), aplicado por primera vez en 1996, constituye un refinamiento exitoso en algunos casos selectos (7 casos reportados en 2002).<sup>(58,59)</sup>

## MANEJO PERINATAL

Tres principales centros fetales de los Estados Unidos (San Francisco CA, Washington DC, St. Louis MO) aconsejan el siguiente protocolo (Fig. 15).

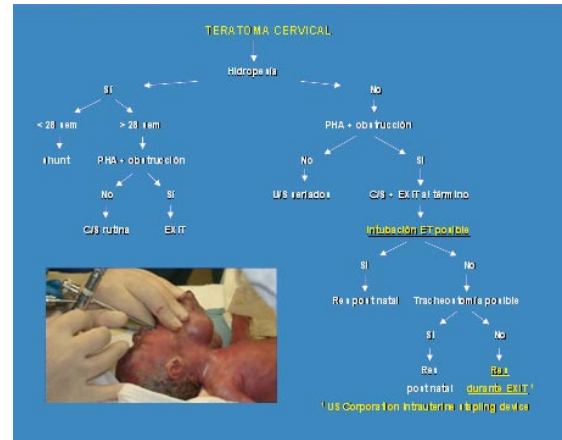
## HIGROMA QUÍSTICO

Es una malformación linfática multilocular que ocurre en 1:12000 nacimientos. Se presenta en el cuello en 75-80% de los casos. Otras localizaciones son axilar (20%), cérvico-mediastinal (3-10%), retroperitoneo y vísceras abdominales (2%) y una miscelánea que incluye a extremidades, huesos, pared torácica, ingle, escroto, mesenterio y parótida (2%).<sup>(60)</sup>

## MANEJO PRENATAL

Una vez más, el diagnóstico prenatal, especialmente si se logra antes de la 30ª semana, tiene una connotación pronóstica muy diferente a diagnósticos más tardíos. En una publicación de 1990, 27 de 29 fetos fueron diagnosticados con higroma quístico antes de la 30ª semana. 2 tuvieron regresión espontánea y al

Figura 15. Protocolo para manejo perinatal de teratoma cervical. El broncoscopio está tratando de determinar si una traqueostomía es posible.



nacer presentaron Síndrome de Noonan (fenotipia parecida al Turner, pero con cromosomas normales y cardiopatías), falleciendo uno en el periodo neonatal por insuficiencia cardíaca. De los 25 que no experimentaron regresión espontánea, 18 presentaron anomalías asociadas severas y 21 tuvieron hidropesía y/o linfangiomatosis difusa; de este grupo de 25 fetos, 4 tuvieron aborto espontáneo y 21 aborto terapéutico. Dos pacientes fueron diagnosticados después de la 30ª semana, no tenían anomalías asociadas y sobrevivieron al tratamiento quirúrgico neonatal.<sup>(61)</sup>

Los hallazgos descritos arriba se han repetido hasta el presente. Hay, definitivamente, una mortalidad oculta en esta condición, durante el periodo prenatal. La hidropesía fetal, frecuentemente asociada a linfangiomatosis difusa, tiene un pésimo pronóstico. Recientemente, Thomas ha indicado diferentes categorías pronósticas:

- <13 semanas, cariotipo normal, buen pronóstico.
- <13 semanas, cariotipo anormal, mal pronóstico.
- 14-29 semanas, pronóstico de cuidado o malo; >30 semanas, buen pronóstico.<sup>(62)</sup>

## MANEJO PERINATAL

El tratamiento es quirúrgico, especialmente en las localizaciones submandibulares que con frecuencia desencadenan cuadros obstructivos de las vías aéreas en el periodo neonatal. Los higromas no involucionan como los hemangiomas, por lo que no es conveniente diferir su tratamiento.

## ATRESIA DE ESÓFAGO

Se incluye esta anomalía para destacar la relación que el polihidramnios tiene con la atresia pura de esófago (sin fístula traqueoesofágica), que ocurre en 8% de los casos. En un estudio publicado en 2001, se hizo énfasis en el hallazgo ecográfico de un estómago pequeño o ausente asociados a un polihidramnios y se recomendó completar el estudio sonográfico prenatal con una resonancia magnética. Se estudiaron 10 fetos y el scan se consideró positivo si se demostraba dilatación proximal o esófago distal ausente. 4 scans fueron negativos y los neonatos tenían esófagos normales. De los 6 scans positivos, 5 nacieron con atresia de esófago (2 con fístula y 3 sin fístula).<sup>(63)</sup>

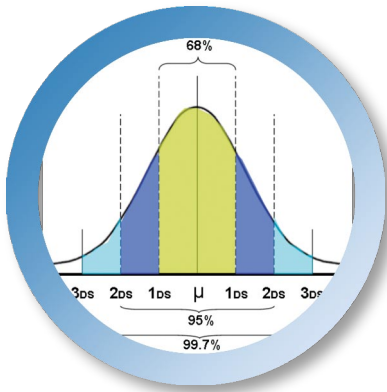
## OBSTRUCCIÓN INTESTINAL NEONATAL

En general, las malformaciones abdominales tienen un pronóstico más favorable que los problemas torácicos. Las atresias duodenales muestran la característica "doble burbuja" y las más distales muestran grados variables de dilatación intestinal. El diagnóstico diferencial no es posible en muchos casos. Sin embargo, la presencia de polihidramnios, ascitis fetal, calcificaciones peritoneales y quistes intra-abdominales, son característicos de peritonitis meconial. Además, los casos de íleo meconial no complicado demuestran un aumento marcado de la ecogenicidad del abdomen fetal, debido al espesamiento del meconio.<sup>(64)</sup>

## BIBLIOGRAFÍA

1. Uceda JE: Diagnóstico prenatal en Cirugía Pediátrica. Revista Peruana de Pediatría 59: 28-35, 2006
2. Crombleholme TM & al: Prenatal diagnosis and the pediatric surgeon: The impact of prenatal consultation on perinatal management. J Pediatr Surg 31: 156-163, 1996
3. Kemp J, Davenport M & al: Antenatally diagnosed surgical anomalies: The psychological effect of parental antenatal counseling. J Pediatr Surg 33: 1376-1379, 1998
4. Uceda JE: Gastrosquisis: Experiencia personal con 65 casos. XIII Congreso Peruano de Cirugía Pediátrica. Lima, Febrero 2002
5. Langer JC et al: Etiology of intestinal damage in gastroschisis. I: Effect of amniotic fluid exposure and bowel constriction in a fetal lamb model. J Pediatr Surg 24: 992-997, 1989
6. St Vil D & al: Chromosomal anomalies in newborns with omphalocele. J Pediatr Surg 31: 831-834, 1996
7. Uceda JE: Umbilical preservation in omphalocele repair. J Pediatr Surg 29: 1412-1413, 1994
8. Skari H & al: Congenital diaphragmatic hernia in Scandinavia from 1995 to 1998: Predictors of mortality. J Pediatr Surg 37: 1269-1275, 2002
9. Deprest J & al: Current consequences of prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 41: 423-430, 2006
10. Lipshutz G & al: Prospective analysis of lung-to-head ratio predicts survival for patients with prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 32: 1634-1636, 1997
11. Kunisaki SM & al: Ex utero intrapartum treatment with extracorporeal membrane oxygenation for severe congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 42: 98-106, 2007
12. Arkovitz MS & al: Fetal lung-head ratio is not related to outcome for antenatal diagnosed congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 42: 197-111, 2007
13. Rescorla FJ: What's new in Pediatric surgery? J. Pediatr Surg 44: 43-52, 2009
14. Büsing KA & al: Magnetic resonance relative Fetal Lung Volume in congenital diaphragmatic hernia: Survival and need for extracorporeal membrane oxygenation. Radiology 248: 240-246, 2008
15. Sydorak RM & al: Congenital diaphragmatic hernia and hydrops: A lethal association? J Pediatr Surg 37: 1678-1680, 2002
16. Haricharan RN & al: Identifying neonates at a very high risk for mortality among children with congenital diaphragmatic hernia managed with extracorporeal membrane oxygenation. J Pediatr Surg 44: 87-93, 2009
17. Clark RH & al: Current surgical management of congenital diaphragmatic hernia: A report from the CDH study group. J Pediatr Surg 33: 1004-1009, 1998
18. Boloker J & al: Congenital diaphragmatic hernia in 120 infants treated consecutively with permissive hypercapnea/spontaneous respiration/elective repair. J Pediatr Surg 37: 357-366, 2002
19. Wung JT & al: Survival with congenital diaphragmatic hernia treated with delayed surgery, spontaneous respiration and no tube thoracostomy (Abstract). Pediatr Res 35: 261A, 1994
20. Okuyama H & al: Inhaled nitric oxide with early surgery improves the outcome of antenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 37: 1188-1190, 2002
21. Wilson JM & al: Experimental fetal tracheal ligation prevents the pulmonary hypoplasia associated with fetal nephrectomy: Possible application for congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 28: 1433-1440, 1993
22. Harrison MR & al: Fetoscopic temporary tracheal occlusion for congenital diaphragmatic hernia: Prelude to a randomized, controlled trial. J Pediatr Surg 38: 1012-1020, 2003
23. Jani JC & al: Fetal lung to head ratio in the prediction of survival in severe left sided diaphragmatic hernia treated by fetal endoscopic tracheal occlusion. Am J Obstet Gynecol 195: 1646-1650, 2006
24. Bratu I & al: The multiple facets of pulmonary sequestration. J Pediatr Surg 36: 784-790, 2001
25. Davenport M & al: Current outcome of antenatally diagnosed cystic lung disease. J. Pediatr Surg 39: 549, 556, 2004
26. Roggin KK & al: The unpredictable character of congenital cystic lung lesions. J Pediatr Surg 35: 801-805, 2000

27. Butterworth SA & Blair GK: Postnatal spontaneous resolution of congenital cystic adenomatoid malformation. *J Pediatr Surg* 40: 832-834, 2005
28. Sauvat F & al: Management of asymptomatic neonatal cystic adenomatoid malformations. *J Pediatr Surg* 38: 548-552, 2003
29. Miller JA & al: Congenital cystic adenomatoid malformation in the fetus: Natural history and predictors of outcome. *J Pediatr Surg* 31: 805-808, 1996
30. Crombleholme TM & al: Cystic adenomatoid malformation volume ratio predicts outcome in prenatally diagnosed cystic adenomatoid malformation of the lung. *J Pediatr Surg* 37: 331-338, 2002
31. Tsao K & al: Resolution of hydrops fetalis in congenital cystic adenomatoid malformation after prenatal steroid treatment. *J Pediatr Surg* 38: 508-510, 2003
32. Tsai AY & al: Outcomes after post natal resection of prenatally diagnosed asymptomatic cystic lung lesions. *J Pediatr Surg* 43: 513-517, 2008
33. Grethel EJ & al: Fetal intervention for mass lesions and hydrops improves outcome: A 15-year experience. *J Pediatr Surg* 42: 117-123, 2007
34. Aziz D & al: Perinatally diagnosed asymptomatic congenital cystic adenomatoid malformation: To resect or not? *J Pediatr Surg* 39: 329-334, 2004
35. Evans MG: Hydrops fetalis and pulmonary sequestration. *J Pediatr Surg* 31: 761-764, 1996
36. Aspirot A & al: A contemporary evaluation of surgical outcome in neonates and infants undergoing lung resection. *J Pediatr Surg* 43:508-512, 2008
37. Crombleholme TM & al: Fetal ovarian cyst decompression to prevent torsion. *J Pediatr Surg* 32: 1447-1449, 1997
38. Meizner I & al: Fetal ovarian cysts: Prenatal ultrasonographic detection and postnatal evaluation and treatment. *Am J Obstet Gynecol* 164: 874-878, 1991
39. Heling KS & al: Fetal ovarian cysts: Prenatal diagnosis, management and postnatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 20: 47-50, 2002
40. Bagolan P & al: The management of fetal ovarian cysts. *J Pediatr Surg* 37: 25-30, 2002
41. Suita & al: Therapeutic dilemmas associated with antenatally detected ovarian cysts. *Surg Gynecol & Obstet* 171: 502-508, 1990
42. Brandt ML & al: Surgical indications in antenatally diagnosed ovarian cysts. *J Pediatr Surg* 26: 276-282, 1991
43. Berezowski AT & al: Prenatal diagnosis of fetal ovarian hyperstimulation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 17: 259-262, 2001
44. Nussbaum AR & al: Neonatal ovarian cysts: Sonographic-pathologic correlation. *Radiology* 168: 817-821, 1988
45. Muller C & al: Ovarian cysts in the fetus and the neonate: Changes in sonographic pattern in the follow up and their management. *Pediatr Radiol* 22: 395-400, 1992
46. Perrotin F & al: Fetal ovarian cysts: A report of three cases managed by intra-utero aspiration. *Ultrasound Obstet Gynecol* 16: 655-659, 2000
47. Mittermayer C& al: Fetal ovarian cysts: Development and neonatal outcome. *Ultraschall Med* 24: 21-26, 2003
48. Flake A: Fetal sacrococcygeal teratoma. *Seminars Pediatr Surg* 2: 113-120, 1993
49. Altman RP, Randolph JG, Lilly JR: Sacrococcygeal teratoma: American Academy of Pediatrics Surgical Section-1973. *J Pediatr Surg* 9: 389-398, 1974
50. Bond SJ & al: Death due to high-output cardiac failure in fetal sacrococcygeal teratoma. *J Pediatr Surg* 25: 1287-1291, 1990
51. Holterman A & al: The natural history of sacrococcygeal teratomas diagnosed through routine obstetric sonogram: A single institution experience. *J Pediatr Surg* 33: 899-903, 1998
52. Kamata S & al: Operative management for sacrococcygeal teratoma diagnosed in utero. *J Pediatr Surg* 36: 545-548, 2001
53. Hedrick H & al: Sacrococcygeal teratoma: Pre-natal assessment, fetal intervention and outcome. *J Pediatr Surg* 39: 430-438, 2004
54. Makim E & al: Outcome of antenatally diagnosed sacrococcygeal teratomas: Single-center experience (1993-2004)
55. Jordan RB, Gauderer MW: Cervical teratomas: An analysis. Literature review and proposed classification. *J Pediatr Surg* 23: 583-591, 1988
56. Grosfeld JL & al: Benign and malignant teratomas in children: Analysis of 85 patients. *Surgery* 80: 297-305, 1976
57. Tapper D, Lack EE: Teratomas in infancy and childhood. A 54 year experience at the Children's Hospital Medical Center. *Ann Surg* 198: 398-410, 1983
58. Hirose S & al: Spectrum of intrapartum management strategies for giant fetal cervical teratoma. *J Pediatr Surg* 38: 446-450, 2003
59. Bouchard S & al: The EXIT procedure: Experience and outcome in 31 cases. *J Pediatr Surg* 37: 418-426, 2002
60. Fonkalsrud E: Congenital malformations of the lymphatic system. *Sem Pediatr Surg* 3: 62-69, 1994
61. Langer JC & al: Cervical cystic hygroma in the fetus: Clinical spectrum and outcome. *J Pediatr Surg* 25: 58-62, 1990
62. Tzachrista E & Jeauty P: Anterior cystic hygroma. *TheFetus.net*, articles, 2003
63. Langer JC & al: Prenatal diagnosis of esophageal atresia using sonography and magnetic resonance imaging. *J Pediatr Surg* 36: 804-807, May 2001
64. Denholm TA & al: Prenatal sonographic appearance of meconium ileus in twins. *Am J Radiology* 143: 371-372, 1984



## EVIDENCIA CLÍNICA EN ECOGRAFÍA GINECO OBSTÉTRICA: Una herramienta para un mejor desempeño médico

David Campodónico Olcese, Roberto Albinagorta Olórtegui,  
Moisés Huamán Joo, Moisés Huamán Guerrero

En las últimas décadas la ecografía ha mostrado un vertiginoso adelanto en cuanto a tecnología y conocimientos se refiere. La aparición de equipos cada vez más sofisticados, con programas de gran utilidad como el Doppler y más recientemente aquellos equipos con programas que permiten ver al feto en tres dimensiones y en tiempo real, han permitido que la ecografía pase a ser la herramienta más importante para el diagnóstico prenatal. Con el dominio de la anatomía fetal, la genética y la embriología, hoy nos atrevemos no solo a diagnosticar, sino también a brindar tratamiento intraútero.

Como consecuencia de dichos avances, han aparecido también nuevas especialidades médicas como la Medicina fetal, el Diagnóstico prenatal y la Terapéutica fetal; lo cual representa una demanda mayor y a su vez exige una mejor preparación del profesional, para el conocimiento y entendimiento de la mejor evidencia científica disponible.

Hoy en día, cuando el médico tiene que tomar una decisión importante acerca del tratamiento que brindará a su paciente, pasan por su cabeza un sin número de interrogantes como ... "será este el mejor trata-

miento para mi paciente?", "cual es la última evidencia acerca de la patología que presenta mi paciente" o "existirá algún estudio que sustente mi decisión". Hoy en día, el médico que busca información se enfrenta a una avalancha de investigaciones médicas de todo tipo; las metodológicamente bien diseñadas y de valor reconocido y las no tan bien diseñadas y de dudoso valor. Y es ahí, precisamente donde el problema empieza. El médico deberá ser capaz de poder filtrar, aquella información útil de la que no lo es.

Muchos profesionales de la salud, desconocen la forma correcta de evaluar esta información científica, lo que les lleva a realizar conclusiones equivocadas o a plantear asociaciones de causalidad donde no las hay.

Y es ahí donde viene la pregunta que muchos se han formulado alguna vez, ¿Cómo evaluar de forma adecuada y eficiente esta información e incorporarla a nuestra práctica clínica?

Pues para eso debemos de familiarizarnos con la Medicina Basada en las Evidencias (MBE). Que no es más que la integración de las mejores evidencias de la investigación a

nuestros conocimientos, experiencia clínica, junto con las cualidades y características propias de cada uno de nuestros pacientes.

Como mejores evidencias entendemos, investigaciones médicas con un adecuado diseño metodológico, un correcto análisis estadístico y que sea extrapolable a nuestra realidad.

Como experiencia clínica entendemos la capacidad de poder hacer uso de las habilidades clínicas alcanzadas a lo largo de los años y la experiencia brindada por aquellos casos manejados que nos permitan rápidamente dilucidar el estado de salud o el posible desenlace de nuestro paciente.

Como cualidades y características de nuestros pacientes entendemos las preferencias, preocupaciones, la situación clínica individual y el entorno clínico, familiar y socioeconómico que lo rodea.

La rápida diseminación y acogida de la MBE, se produjo gracias a consideraciones importantes, asumidas por un número cada vez más importante de médicos<sup>1</sup>, como:

1. La necesidad diaria de obtener información relevante sobre el diagnóstico, pronóstico, terapia y prevención (hasta cinco veces por paciente que ingresa<sup>2</sup> y dos veces por cada tres pacientes dados de alta)<sup>3</sup>.
2. La falta de adecuación de las fuentes tradicionales a esta información, ya que están desactualizadas (libros de texto<sup>4</sup>), son con frecuencia erróneas (opinión de expertos<sup>5</sup>) o demasiado grandes en su volumen y variables en su validez para el uso clínico práctico (revistas médicas<sup>6</sup>).
3. La disparidad entre las habilidades diagnósticas y el juicio clínico, que incrementan con la experiencia<sup>7</sup>.

4. La incapacidad para darse el lujo de dedicar más tiempo a cada paciente para encontrar y asimilar esta evidencia<sup>8</sup>, o poder reservar más de media hora por semana para la lectura y análisis de la mejor evidencia disponible<sup>9</sup>

Gracias a los avances en el campo de la investigación se ha podido seguir actualizando y practicando la medicina basada en la evidencia; avances tales como:

1. El desarrollo de estrategias para la búsqueda de dichas evidencias de forma eficiente, efectiva y eficaz.
2. La creación de revisiones sistemáticas como las realizadas por Cochrane Collaboration<sup>10</sup>.
3. La creación de revistas basadas en la evidencia y de los servicios de resumen basado en la evidencia como Clinical Evidence.
4. La creación de sistemas de información que permiten obtener resultados en segundos<sup>8</sup>.
5. La identificación y aplicación de estrategias eficaces para el aprendizaje de por vida y para mejorar la práctica de la medicina<sup>11</sup>.

La MBE ha tenido una gran utilidad en estos últimos años, no solo en el campo de la ecografía o en la ginecología y obstetricia, sino en todas las ramas de la medicina. Ha sido acogida por muchos profesionales de la salud, como una herramienta para la mejoría de la práctica clínica y así mismo ha sido desechada por otros, que la ven como una amenaza a su "experiencia" o a la práctica médica "segura" o "conformista".

No olvidemos que la MBE no desecha el juicio clínico, las habilidades o la experiencia del profesional, sino que une todo esto "el background del médico" a la mejor evidencia científica disponible para el cuidado de su paciente.

Conforme el médico se va adentrando en el maravilloso mundo de la MBE, se va encontrando también con ciertas "piedras" en el camino, que no son más que datos y fórmulas estadísticas que el profesional deberá saber interpretar y analizar correctamente.

Este capítulo, no trata de brindar al lector un curso intensivo, ni mucho menos dar cátedra de MBE, Epidemiología, Estadística o Metodología de la investigación, sino mas bien revisar y esclarecer aquellas "piedras" con las cuales tropezamos al intentar practicar la MBE.

## EL ESTUDIO DE UNA PRUEBA DIAGNÓSTICA

### A. Definiciones básicas

- Variable: característica a analizar en un determinado número de sujetos.
- Población: grupo de sujetos a los que se refieren los objetivos de un estudio.
- Muestra: subconjunto de la población al que realmente se estudia. Para que las conclusiones obtenidas de la muestra sean aplicables a la población, la muestra debe ser representativa de esta.

### B. Tipos de variables

#### B.1. Cualitativas

La variable puede adoptar un valor no numérico

**B.1.1. Ordinales:** los valores de la variable siguen un orden determinado. **Ejemplo:** cuando se le pide a alguien que defina la severidad del dolor que siente luego de una cirugía, la escala que tomamos es ordinal: leve, moderado o severo.

**B.1.2. Nominales:** los valores que toma la variable no siguen ningún orden **ejemplo:** el color de ojos: verde, pardos, etc.



**B.1.3 Dicotómicas:** la variable solo puede tener dos posibles valores

**Ejemplo:** un feto bien puede ser varón o mujer.

## B.2. Cuantitativas

La variable puede tomar diferentes valores numéricos

**B.2.1. Discretas:** la variable solamente puede tomar el valor de números enteros.

**Ejemplo:** el número de fetos de una gestante, el número de pérdidas o abortos.

**B.2.2. Continuas:** las variables pueden tomar valores decimales.

**Ejemplo:** el valor del IR de la arteria cerebral media, el valor del IP de la arteria umbilical, el valor de la hemoglobina fetal, etc.

## C. Medidas de análisis de datos

### C.1. Medidas de tendencia central

Nos informan acerca de cómo se agrupan los resultados de las distintas mediciones de la variable en cuestión.

**C.1.1. Media aritmética:** es lo que usualmente conocemos como promedio. Se obtiene de dividir la sumatoria de los valores de una variable entre la cantidad de valores obtenidos. Se utiliza siempre para distribuciones simétricas, ya que si la distribución es asimétrica, esta medida se verá influenciada por los valores extremos.

**Ejemplo:** se obtienen cinco muestras de hemoglobina fetal durante la gestación, cuyos valores fueron: 15, 15.5, 16, 15 y 15.5; por lo tanto la media aritmética se obtendrá de sumar los cinco valores y dividirlos entre el número de valores como sigue a continuación.

$$\text{M.A.} = \frac{(15 + 15.5 + 16 + 15 + 15.5)}{5}$$

**C.1.2. Mediana:** es el valor que divide el conjunto de datos obtenidos en dos partes iguales. Por lo tanto la mitad de los valores obtenidos queda por encima de la media y la otra mitad por debajo. Es la medida que se utiliza cuando la distribución de los valores es asimétrica o existen valores extremos.

**Ejemplo:** se obtienen las mismas cinco medidas del ejemplo anterior, una vez ordenadas de menor a mayor se separa en dos partes iguales los valores obtenidos de la siguiente manera:

15, 15, 15.5, 15.5, 16

15, 15, 15.5, 15.5, 16

Por lo tanto, como se muestra en la figura la mediana de esta secuencia de valores es aquel valor que separe en dos partes iguales al conjunto.

**C.1.3. Moda:** es el valor más repetido de todos los valores de la variable, pudiendo por lo tanto, como se aprecia en el ejemplo anterior, haber una o más modas. No es muy útil cuando se tienen pocos datos recolectados o cuando los valores son muy dispersos.

**Ejemplo:** con la misma secuencia de números de los ejemplos anteriores y al igual, tras ordenarlos de menor a mayor vemos que tenemos dos modas, es decir son dos los números que más se repiten

15, 15, 15.5, 15.5, 16

En una distribución normal, los tres valores (media, mediana y moda) coinciden.

### C.2. Medidas de posición o localización

Nos indican la localización de un valor, dentro del conjunto de valores obtenidos.

**C.2.1. Centiles:** dividen al conjunto de valores obtenidos en "n" partes iguales (por ejemplo si hablamos de percentiles, la división será en 100 partes iguales, si se trata de cuartiles, será en 4 partes iguales y si se trata de deciles, será en 10 partes iguales) acumuladas.

**Ejemplo:** el percentil 40, es el punto donde se encuentran acumulados el 40% de los valores obtenidos.

**C.2.2. Mediana:** siempre equivale al percentil 50, ya que separa al conjunto de valores en dos partes iguales. Por lo tanto este parámetro se considera una medida de localización y de tendencia central.

### C.3. Medidas de Dispersión

Nos indican si los diferentes valores obtenidos, se encuentran agrupados o dispersos

**C.3.1. Rango o recorrido:** es la diferencia que existe entre el valor máximo y mínimo del conjunto de valores obtenidos.

$$R = \text{Máx.} - \text{Mín.}$$

**C.3.2. Desviación media (DM):** es la media de las desviaciones con respecto a la media aritmética.

$$DM = \frac{\sum |Xi - \bar{X}|}{n}$$

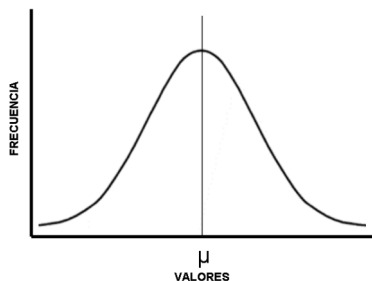
**C.3.3. Varianza (S):** es la media del cuadrado de las desviaciones con respecto a la media aritmética.

$$S^2 = \frac{\sum (Xi - \bar{X})^2}{n}$$

**C.3.4. Desviación típica o desviación estándar (DS):** no es otra cosa que la raíz cuadrada de la varianza. Es una medida que se utiliza mucho junto con la media. Mientras mayor sea el valor de la DS mayor será la dispersión de los valores con respecto a la media.

$$S = \sqrt{S^2} = \sqrt{\frac{\sum (X_i - \bar{X})^2}{n}}$$

Si la distribución de los valores obtenidos es simétrica, el gráfico obtenido será de la siguiente manera:



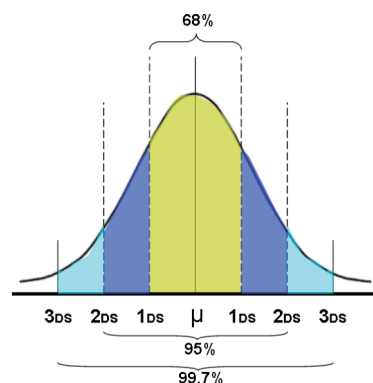
Donde  $\mu$  sería por la característica de la distribución de los datos, la media, moda y mediana. Por lo tanto podemos decir, que cuando los valores obtenidos tiene una distribución normal o simétrica, la media, moda y mediana son **iguales**.

Además en este tipo de distribución, solo podrá haber **una sola** media, moda y mediana.

Las características de este tipo de distribución son las siguientes:

- Se define por un a función de probabilidad continua.
- Representa variables cuantitativas continuas, las cuales se agrupan en torno a un valor central el cual sería  $\mu$ .
- Los valores oscilan entre el  $-\infty$  y el  $+\infty$ .
- El valor del área bajo la curva de distribución es igual a 1.
- Como ya se había dicho, por tener una distribución simétrica, la media, moda y mediana coinciden.
- Así mismo es unimodal, es decir, solo puede haber una sola media, moda y mediana.
- La medida de dispersión utilizada es la desviación estándar (DS).

Al aplicar las medidas de dispersión a una curva de distribución **simétrica, normal o de Gauss**, obtendremos un gráfico como se muestra a continuación.



- El intervalo  $\mu \pm 1DS$ , comprende al 68% de los valores obtenidos.
- El intervalo  $\mu \pm 2DS$ , comprende al 95% de los valores obtenidos.
- El intervalo  $\mu \pm 3DS$ , comprende al 99.7% de los valores obtenidos.

**C.4. Probabilidad:** es la medida de las veces que un suceso en cuestión pueda suceder. Y su valor se encuentra entre el 0 (imposible que suceda el y el 1 (la seguridad que el suceso ocurra).

**Ejemplo:** la probabilidad de que al tirar una moneda al aire salga cara o sello es del 50% para cada una de las alternativas.

**C.5. Riesgo:** es la probabilidad de que un suceso ocurra. Generalmente es un término reservado para efectos o sucesos indeseables (enfermedad, muerte, etc).

**C.6. Razón:** es la relación entre dos sucesos independientes entre sí. Es el número de que uno de ellos suceda con respecto al otro.

**Ejemplo:** la relación numérica de fetos con gastroquiasis y de fetos con hernia diafragmática en una deter-

minada población de gestantes. Y tenemos que en un estudio descriptivo realizado en esa población el número de fetos con gastroquiasis fue 10 y el número de fetos con hernia diafragmática fue 5, por lo tanto la razón sería y se expresaría como se muestra a continuación:

$$10/5 = 2 \text{ a } 1$$

Por lo tanto, esto significa que la gastroquiasis es 2 veces más frecuente que la hernia diafragmática en dicha población.

**C.5. Proporción:** es la relación que existe entre dos valores en los cuales el numerador está incluido en el denominador. Por lo tanto el numerador y denominador pertenecen a la misma variable en cuestión. Se expresa usualmente en porcentajes, multiplicando la relación por 100.

$$\frac{a}{a + b} \times 100$$

**Ejemplo:** cual es la relación entre el número de casos de gastroquiasis y el total de defectos de la pared abdominal en los fetos que nacieron en el 2008 en determinado hospital? Sabemos que en el 2008, en dicho hospital, nacieron 5 fetos con gastroquiasis de un total de 10 fetos con defectos de pared abdominal. La proporción en este caso sería:

$$\frac{5}{10} \times 100 = 50\%$$

Por lo tanto, lo que quiere decir esta relación es que el riesgo de padecer gastroquiasis en esta población adscrita al hospital es del 50%.

Existen ciertos parámetros que nos ayudan a conocer la validez de una determinada prueba para el diagnóstico de cierta enfermedad. Para lograr eso, deberemos comparar la prueba en cuestión con aquella prueba considerada **"gold standard"** para el diagnóstico de dicha enfermedad,

es decir aquella prueba que no falla en el diagnóstico (siempre clasifica a los enfermos como enfermos y a los sanos como sanos).

Los parámetros que sirven para ver la validez interna de una prueba, **no** dependerán de la prevalencia de la enfermedad en la población estudiada.

Para realizar dicho cálculo, deberemos construir lo que se conoce como la **tabla de doble entrada o de 2x2** como sigue a continuación:

		RESULTADO DE INTERÉS (presencia de enfermedad)		TOTAL
		SI	NO	
EXPOSICIÓN (al agente en cuestión)	SI	a	b	
	NO	c	d	

En donde cada celda representa un grupo de sujetos de nuestro estudio y siempre cada sujeto tiene que pertenecer a alguna celda.

- La casilla a, representa al número de verdaderos positivos (VP), es decir aquellos que estando enfermos, tuvieron una prueba que arrojó positivo.
- La casilla b, representa al número de falsos positivos (FP), es decir aquellos sujetos que estando sanos, tuvieron una prueba que arrojó positivo.
- La casilla c, representa al número de falsos negativos (FN), es decir, aquellos sujetos que estando enfermos tuvieron una prueba que arrojó negativo.
- La casilla d, representa el número de verdaderos negativos (VN), es decir, aquellos sujetos que estando sanos, tuvieron una prueba que arrojó negativo.

1. **Sensibilidad:** es la probabilidad de que un sujeto que está enfermo, tenga un resultado positivo en la

prueba. Por lo tanto, la sensibilidad es la capacidad de la prueba para detectar la enfermedad. Un **prueba de screening** adecuada debe ser altamente sensible, para poder captar efectivamente a todos aquellos sujetos que se encuentran enfermos, pero será verdaderamente útil cuando la prueba de negativo, ya que excluirá a aquellos que no estén enfermos.

		RESULTADO DE INTERÉS (presencia de enfermedad)		TOTAL
		SI	NO	
EXPOSICIÓN (al agente en cuestión)	SI	a	b	
	NO	c	d	

$$S = a / a + c$$

2. **Especificidad:** es la probabilidad de que un sujeto sano, tenga un resultado negativo en la prueba.

		RESULTADO DE INTERÉS (presencia de enfermedad)		TOTAL
		SI	NO	
EXPOSICIÓN (al agente en cuestión)	SI	a	b	
	NO	c	d	

$$E = d / b + d$$

Los siguientes parámetros no son parámetros de validez interna de la prueba, por lo tanto dependerá de la prevalencia de la enfermedad en la población estudiada.

3. **Valor Predictivo Positivo (VPP):** es la probabilidad de que al obtener un resultado positivo en la prueba, el sujeto esté verdaderamente enfermo.

Es el parámetro más importante que debe de tener una prueba de screening, ya que si se obtiene un resultado positivo el sujeto estará verdaderamente enfermo.

El VPP por ser un parámetro que depende de la prevalencia de la enfermedad en la población estudiada, aumentará conforme aumente la prevalencia de la enfermedad en la población estudiada.

		RESULTADO DE INTERÉS (presencia de enfermedad)		TOTAL
		SI	NO	
EXPOSICIÓN (al agente en cuestión)	SI	a	b	
	NO	c	d	

$$VPP = a / a + b$$

Una prueba que se utilice como screening de una patología determinada, deberá tener un VPP alto.

4. **Valor Predictivo Negativo (VPN):** es la probabilidad de que al obtener un resultado negativo en la prueba, el sujeto esté verdaderamente sano.

Contrariamente a lo que sucede con el VPP, este disminuirá conforme aumente la prevalencia de la enfermedad en la población estudiada y consiguientemente aumentará si la prevalencia de la enfermedad es muy baja en dicha población, o si se trata de una enfermedad sumamente rara.

		RESULTADO DE INTERÉS (presencia de enfermedad)		TOTAL
		SI	NO	
EXPOSICIÓN (al agente en cuestión)	SI	a	b	
	NO	c	d	

$$VPN = d / c + d$$

## D. Medidas de frecuencia de una enfermedad

**D.1.Prevalencia:** es el número de sujetos dentro de una población que padecen una enfermedad en un momento dado. Valora la magnitud o extensión de dicha enfermedad en una población determinada. Es una medida aplicable a los estudios transversales o longitudinales.

$$P = \frac{\text{n}^\circ \text{ total de casos}}{\text{n}^\circ \text{ personas en la población}}$$

**D.2.Incidencia:** es el número de sujetos a los cuales se les diagnostica la enfermedad (es decir los casos nuevos o recién diagnosticados) en una determinada población y en un determinado tiempo

Es una medida que se puede calcular en estudios longitudinales, **más no transversales.**

**D.2.1. Incidencia Acumulada (IA):** es el número de casos nuevos de una enfermedad en un periodo de tiempo, con respecto al total de individuos en esa población en ese periodo determinado.

En otras palabras, es la probabilidad de que un sujeto sano, contraiga la enfermedad en ese periodo de tiempo (es lo que se conoce como riesgo individual de enfermar).

$$IA = \frac{\text{n}^\circ \text{ total de casos nuevos en un periodo}}{\text{n}^\circ \text{ personas en la población}}$$

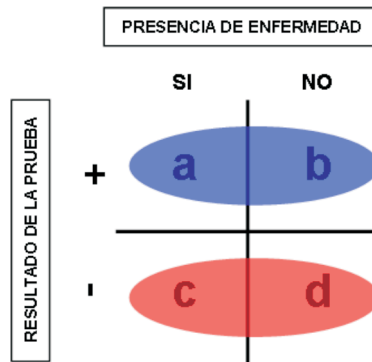
## E. Medidas de asociación de efecto

**E.1.Riesgo Relativo:** mide la fuerza de asociación que hay entre la causa y el efecto.

Es decir cuantas veces es más frecuente la enfermedad en aquellos sujetos que se encontraban expuestos al factor de riesgo, con respecto a aquellos sujetos que no se encontraban expuestos a dicho factor.

**Ejemplo:** la incidencia de defectos del tubo neural es 7 veces más fre-

cuenta en aquellas gestantes que reciben anticonvulsivantes, versus aquellas que no reciben dicho fármaco. Esta medida carece de unidades.



$$RR = \frac{Ie}{Ine}$$

$$RR = \frac{[a / (a + b)]}{[c / (c + d)]}$$

Como calcula incidencias, es una medida de asociación propia de los estudios de cohortes.

El valor oscila entre el 0 y el infinito:

- $RR < 1$ : significa que el factor en cuestión, es un factor de protección para el paciente.
- $RR = 1$ : significa que no existe una relación de causalidad entre el factor en cuestión y el desarrollo de la enfermedad..
- $RR > 1$ : significa que el factor en cuestión, es un factor de riesgo para el paciente.

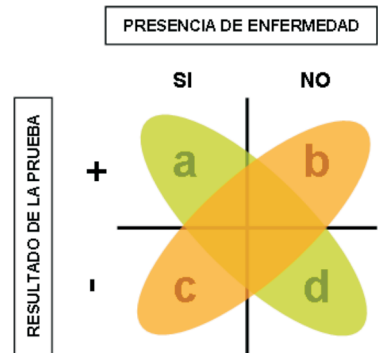
Al extrapolar esto a la población en estudio, dependerá mucho del intervalo de confianza (IC) que se obtenga.

Si dicho IC incluye al 1 dentro de sus parámetros, significa que no es estadísticamente significativo. Esto se debe a que para un determinado grupo de sujetos - aquellos con valores menores a 1 - dicho factor, efec-

to o intervención será beneficioso o protector para dicho sujeto o población. Mientras que para aquellos que incluya al 1 entre sus valores, habrá un grupo para los cuales tendrá un efecto protector y para otro será un factor de riesgo.

**E.2.Odds Ratio (OR):** valora cuantas veces más frecuente es la presencia de la enfermedad en el grupo de los casos (grupo expuesto), con respecto al grupo control (grupo no expuesto).

Es la medida de asociación que se utiliza en los estudios caso - control. Debido a que este tipo de estudio, parte del efecto a la causa (es decir, retrospectivo) no podemos medir la incidencia del evento, sino tan solo la prevalencia. Y es básicamente esa la diferencia, con respecto a los estudios de cohortes.



$$OR = \frac{(a / c)}{(b / d)}$$

$$OR = \frac{ad}{bc}$$

Al igual que el riesgo relativo, el OR oscila entre el 0 y el infinito.

- $OR < 1$ : factor protector
- $OR = 1$ : no es ni un factor de riesgo, ni de protección
- $OR > 1$ : es factor de riesgo

## F. Medidas de impacto

Miden cual sería el impacto de una medida preventiva sobre una población determinada (es decir suprimir el factor de riesgo).

Como utilizan incidencias, son medidas aplicables a los **estudios de cohortes o ensayos clínicos**, más no a los estudios caso – control.

**F.1. Riesgo Atribuible:** mide el exceso de riesgo asociado a la exposición del factor de riesgo y que podría evitarse de cesar este (es el número de casos que se podrían evitar de cesar el factor de riesgo en cuestión).

$$RA = I_e - I_{ne}$$

La significancia estadística dependerá de los valores del IC

- Si incluye 0, no es estadísticamente significativo.
- Si no incluye al 0, es estadísticamente significativo.

**F.2. Fracción Etiológica de Riesgo:** es la proporción de casos nuevos diagnosticados entre los sujetos que ha estado expuestos al factor de riesgo en cuestión.

$$FA = \frac{I_e - I_{ne}}{I_e}$$

**F.3. Número Necesario a Tratar (NNT):** es el número de sujetos que deberán ser tratados para prevenir el efecto de dicho factor de riesgo.

$$NNT = (1 / RA) \times 100$$

**F.4. Reducción Absoluta de Riesgo (RAR):** no es otra cosa que la diferencia aritmética entre el grupo control o no expuesto y el grupo expuesto. Es una medida más significativa de los efectos del tratamiento que el RRR.

$$RAR = I_{ne} - I_e$$

**F.5. Reducción Relativa de Riesgo (RRR):**

$$RRR = \frac{I_{ne} - I_e}{I_{ne}}$$

## G. Inferencia estadística Intervalos de Confianza (IC)

El IC nos da una medida de la precisión de los resultados obtenidos en nuestro estudio, la cual nos permitirá poder realizar inferencias sobre la población total de pacientes.

**Ejemplo:** un IC 95%, significará que el 95% de los valores obtenidos en nuestro estudio se encuentran comprendidos entre dichos intervalos.

El IC nos indicará si nuestro tratamiento o acción es beneficioso o no para el paciente, además de la fuerza de la evidencia<sup>12-14</sup>. Por lo tanto el IC será, un rango de valores en el cual podemos tener la seguridad en un 95% que se encuentra el verdadero valor de la población en dicho intervalo.

El consenso para utilizar un IC de 95% es arbitrario, al igual que el utilizar una  $p < 0.05$  para validar una asociación como estadísticamente significativa.

El IC como ya dijimos, es un rango de valores comprendido entre un valor mínimo y otro máximo, a estos valores se les conoce con el nombre de "límites de confianza".

El cálculo del IC se realiza a partir de la diferencia entre dos proporciones, como lo es la reducción absoluta del riesgo (RAR) y el error estándar (EE) de la estimación para esa diferencia.

**Ejemplo:** si hablamos de un IC del 95% se calculará de la siguiente manera:

$$IC = RAR \pm 1,96 EE$$

Si recordamos:

$$RAR = I_e - I_{ne}$$

$$EE = \sqrt{\frac{I_e(1 - I_e)}{n_1} + \frac{I_{ne}(1 - I_{ne})}{n_2}}$$

Donde:  $n_1$  = el número de personas expuestas al factor en cuestión.

$n_2$  = el número de personas no expuestas al factor en cuestión.

Por ejemplo, en un ensayo clínico aleatorizado (ECA) de fetos con isoinmunización Rh, se le practicó transfusión intraútero a un grupo y a otro no. De los fetos a los cuales se les realizó transfusión intraútero fallecieron 15/125 (12%) y del grupo al cual no se le practicó transfusión fallecieron 30/120 (25%).

De donde podemos deducir lo siguiente:

$$RAR = 0,25 - 0,12 = 0,13 \text{ (ó 13\%):}$$

$$EE = \sqrt{\frac{0,12(1 - 0,12)}{125} + \frac{0,25(1 - 0,25)}{120}}$$

$$EE = \sqrt{0,0008448 + 0,0015625}$$

$$EE = \sqrt{0,0024073}$$

$$EE = 0,049 \text{ (ó 4,9\%)}$$

Reemplazando en la fórmula nos quedaría de la siguiente manera:

$$IC = 13\% \pm 1,96 \times 4,9\%$$

$$IC = 13\% \pm 9,6\%$$

Por lo tanto dicho IC 95% oscila entre 3,4 y 22,6%



## Likelihood ratio (LR)

Esta medida incorpora tanto a la sensibilidad como a la especificidad de una prueba diagnóstica y provee una estimación directa de cuanto el resultado de una prueba podría cambiar la probabilidad de tener o no la enfermedad. De esta manera el likelihood ratio para un resultado positivo (LR+) nos indica en cuanto se incrementa la probabilidad de tener la enfermedad, obteniendo un resultado positivo en la prueba. El likelihood ratio para un resultado negativo (LR-) nos indica en cuanto disminuye la probabilidad de tener la enfermedad cuando el resultado de la prueba diagnóstica obtenido es negativo.

Si lo que se desea es cuantificar el efecto de una prueba diagnóstica, primero se debe proveer de información acerca del paciente. Se debe especificar la probabilidad previa a la prueba diagnóstica; es decir la probabilidad que tendría el paciente de tener una enfermedad específica previo a la realización de dicha prueba (odds pre test). Comúnmente la probabilidad pre-prueba de tener cierta enfermedad, está relacionada con la prevalencia de dicha enfermedad en la población.

Por lo tanto el likelihood ratio nos informa de cuanto un resultado positivo o negativo de un test influirá en la probabilidad de que un paciente tenga o no cierta enfermedad.

Para el cálculo del likelihood ratio positivo se realiza de la siguiente manera:

$$LR^+ = \frac{\text{sensibilidad}}{1 - \text{especificidad}}$$

Para el cálculo del likelihood ratio negativo se realiza de la siguiente manera:

$$LR^- = \frac{1 - \text{sensibilidad}}{\text{especificidad}}$$

Una vez que se ha calculado la probabilidad de presentar la enfermedad antes de realizar el test (odds pre test), se multiplica por el likelihood ratio y obtendremos la probabilidad de presentar la enfermedad posterior al test (odds post test).

$$\text{odds}_{\text{post}} = \text{odds}_{\text{pre}} \times \text{likelihood ratio}$$

Ejemplo: Tenemos una test de screening para síndrome de Down, el cual tiene una sensibilidad del 92% y una especificidad del 86%. El likelihood ratio para un resultado positivo de esta prueba sería:

$$LH^+ = \frac{0,92}{1 - 0,86} = 6,6$$

Y el likelihood ratio para un resultado negativo de esta prueba sería:

$$LH^- = \frac{1 - 0,92}{0,86} = 0,09$$

Si tenemos a una gestante sin factores de riesgo para tener un feto con síndrome de Down, que podríamos inferir de obtener un resultado positivo en dicha prueba? Sabiendo que la prevalencia global de esta patología es de 1/700 (0,14%) nacidos vivos. Si multiplicamos la probabilidad pre prueba por el LH+ obtendremos 0,14 x 6,6 obtendremos 0,92% es decir un incremento del 0,78% en la probabilidad de tener un feto con síndrome de Down.

Si obtenemos un resultado negativo en la prueba, pero tenemos el antecedente de que dicha madre ha tenido en la gestación anterior un recién nacido vivo con síndrome de Down, el cual se debió a una traslocación del cromosoma 21 y sabiendo que el cariotipo del padre es normal y el de la madre mostró una traslocación del cromosoma 21/22, la probabilidad pre prueba de que tenga otro feto con síndrome de Down se encuentra alrededor del 33%. De qué forma influye el resultado negativo en la pro-

babilidad de presentar síndrome de Down en la gestación actual? Por lo tanto multiplicamos la probabilidad pre prueba 0,33 x 0,09 y obtenemos 0,029 (ó 2,9%), lo que quiere decir que, el obtener un resultado negativo en la prueba diagnóstica, reduce la probabilidad de tener nuevamente un feto con síndrome de Down en un 30,1% ó que tendríamos tan solo una probabilidad del 2,9% de tener otro feto con síndrome de Down si obtenemos un resultado negativo en la prueba diagnóstica.

Qué hay en Revisiones sistemáticas y Estudios Clínicos Aleatorizados (ECAs):

- Efectos beneficiosos de la Velocimetría Doppler utilizada en gestaciones de alto riesgo (disminución de la mortalidad perinatal general y excluyendo las anomalías congénitas severas, disminución de la mortalidad fetal sin malformaciones severas, hospitalizaciones anteparto, disminución del parto instrumentado y cesáreas, disminución de las cesáreas por distress fetal, disminución del parto electivo, disminución de admisiones a UCI neonatal), pero no se han demostrado beneficios del uso en gestaciones de bajo riesgo (16).
- Efecto beneficioso del cribaje sistemático por ecografía antes de las 24 semanas para el diagnóstico de embarazo múltiple que incluye la corionicidad, menos inducciones por "embarazos prolongados" (15).
- Los resultados son contradictorios cuando se hace ecografía en el segundo trimestre buscando anomalías congénitas, sin embargo en una serie grande de estudios de cribaje se asocia a menor mortalidad perinatal debido a las interrupciones de la gestación en países que está permitido. Las tasas de detección de anomalías tienen que

ver con el nivel de especialización de los centros ecográficos (15).

- Las ecografías sistemáticas después de las 24 semanas tienen efecto beneficioso en la evaluación de la placenta, biometría y ponderado fetal, mortalidad perinatal (15).
- No existen suficientes estudios controlados para establecer el valor del cribaje sistemático de la translucencia nucal y/o anomalías fetales en el primer trimestre (15).

- Índice de líquido amniótico comparado con medida del pozo mayor como predictor de resultados perinatales adversos:

La medida del pozo mayor parece ser una mejor alternativa en la valoración del volumen del líquido amniótico en la evaluación fetal de rutina comparado con el índice de líquido amniótico, ya que el uso de éste último incrementa la tasa de diagnóstico de oligohidramnios y la tasa de inducción de parto sin que esto represente una mejora en los resultados perinatales. Es necesaria una revisión sistemática de la precisión diagnóstica de ambos métodos en la detección de disminución del volumen del líquido amniótico (17).

- Perfil biofísico en la evaluación fetal del embarazo de alto riesgo:

Al momento no hay evidencia suficiente en los estudios randomizados para recomendar el uso del perfil biofísico como prueba de bienestar fetal en el embarazo de alto riesgo (18).

- Evaluación cervical por ultrasonido para la prevención del parto pretérmino:

Actualmente no hay suficiente evidencia para recomendar la evaluación de rutina de la longitud del cérvix por ecografía

transvaginal en gestantes sintomáticas o asintomáticas. Ya que existe una asociación no significativa entre el conocimiento de la longitud cervical y una menor incidencia de parto antes de la 37 semanas en embarazadas con síntomas de labor pretérmino, se recomienda una mayor investigación dirigida a evaluar en forma separada diferentes poblaciones (ej. feto único versus gemelos; con o sin síntomas de parto pretérmino, etc.). Las futuras investigaciones deberían incluir un protocolo claro para el manejo del embarazo en base a los resultados de la longitud del cérvix a fin de que puedan ser fácilmente evaluadas y replicadas (19).

- Ultrasonido de rutina en el embarazo después de las 24 semanas de gestación:

En base a la evidencia existente, el ultrasonido de rutina en el embarazo de más de 24 semanas en poblaciones de bajo riesgo no seleccionadas no confiere ningún beneficio para la madre o el recién nacido y podría estar asociado con un leve incremento en la tasa de cesáreas. No existen datos acerca de los posibles efectos psicológicos del ultrasonido de rutina en estas mujeres, y existe limitada información sobre sus efectos a corto y largo plazo en el curso de neonatos e infantes. La evaluación del grado placentario en el tercer trimestre puede ser de valor, pero aun está por verse si el reporte de los resultados es reproducible y esto debe ser materia de futuras investigaciones (20).

- Ultrasonido prenatal en la predicción de la función renal postnatal en la obstrucción urinaria congénita baja: Revisión sistemática de la precisión de la prueba:

La medida del volumen de líquido amniótico y la aparición de la corteza renal en el diagnóstico de obstrucción urinaria congénita baja muestran un promisorio valor predictivo de pobre función renal postnatal en estos pacientes (21).

- Eficacia de la escala de Quintero en la evaluación de la severidad del síndrome de transfusión feto-fetal tratado con láser: Revisión sistemática con metanálisis:

En vista que no se observaron diferencias clínicamente relevantes entre los diferentes estadios del síndrome de transfusión feto-fetal tratados con láser, éste debe ser el tratamiento óptimo en cualquier caso. Asimismo la escala de Quintero al no proveer de información relativa al pronóstico en estos casos debería ser remplazada por un nuevo sistema de clasificación (22).

- Factores ecográficos para predecir el éxito de la versión cefálica externa: un metanálisis:

El éxito de un intento de versión cefálica externa está asociado con parámetros ecográficos tales como la posición fetal, el volumen de líquido amniótico y la localización de la placenta. Este conocimiento podría ser usado para desarrollar un modelo para predecir un resultado positivo cuando se usa esta maniobra (23).

- Screening prenatal de cardiopatías congénitas severas mediante translucencia nucal: un metanálisis:

El screening prenatal de cardiopatías congénitas mediante translucencia nucal es probablemente efectivo, y dado que esta medida es ya parte del screening para síndrome de Down; este es un momento ideal para desarrollar proyectos para validar estos resultados (24).

- Longitud cervical medida por ecografía transvaginal para predecir parto pretérmino en mujeres asintomáticas de alto riesgo: una revisión sistemática:

La longitud cervical medida por ecografía transvaginal en gestantes asintomáticas de alto riesgo puede predecir un parto pretérmino antes de las 35 semanas. Una mayor investigación estaría justificada para evaluar el uso de la ecografía transvaginal después de las 24 semanas en mujeres con historia de parto pretérmino, y en aquellas con malformaciones uterinas (25).

- Uso de la ecografía Doppler de la arteria uterina para predecir preclampsia y restricción de crecimiento intrauterino: revisión sistemática y metanálisis divariado:

La alteración en la onda de velocidad de flujo de la arteria uterina es un mejor predictor de preclampsia que de restricción de crecimiento intrauterino. El índice de pulsatilidad solo o combinado con la presencia de notch, es el más predictivo de los índices Doppler. Estos índices deberían ser usados en la práctica clínica. Investigaciones futuras deberían también concentrarse en combinar el Doppler de la arteria uterina con otras pruebas (26).

- ¿Que tan útil es el índice pulmón-cabeza para predecir el pronóstico en fetos con hernia diafragmática congénita?: Revisión sistemática y metanálisis:

El índice pulmón-cabeza para la valoración del pronóstico en fetos con hernia diafragmática congénita entró en uso en la práctica clínica antes de la publicación de suficiente data en fetos normales y no está avalado por la evidencia actual. La aplicación de una aproximación

estructurada a cualquier nueva prueba de valor pronóstico podría mejorar su validez y aplicación clínica (27).

- Evaluación cervical por ecografía para predecir el éxito en la inducción de parto: Revisión sistemática con metanálisis:

La evaluación de la longitud del cérvix por ecografía no resultó un factor predictor de éxito en la inducción de parto. Parece justificada una mayor evaluación del acortamiento cervical en la predicción de la inducción de labor de parto (28).

- Hidronefrosis prenatal como predictor de pronóstico postnatal: Un metanálisis:

En general los niños con cualquier grado de hidronefrosis prenatal tienen un mayor riesgo de presentar una patología postnatal comparado con la población normal. La hidronefrosis moderada y severa acarrea un riesgo significativo de encontrar una patología postnatal indicando que una evaluación exhaustiva en el recién nacido parece estar justificada (29).

- Índice de líquido amniótico versus medida del pozo mayor: un metanálisis de estudios controlados randomizados:

La medida del pozo mayor es el método de elección para evaluar el volumen del líquido amniótico (30)

- Precisión diagnóstica de la ecografía transvaginal en adenomiosis: Revisión sistemática y metanálisis:

La ecografía transvaginal parece ser una prueba precisa para el diagnóstico de adenomiosis (31).

- Imágenes por ecografía, tomografía computarizada y resonancia magnética para el diagnóstico de carcinoma ovárico:

La evaluación morfológica por ultrasonido parece ser similar a la tomografía computarizada y la resonancia magnética en la diferenciación de tumores ováricos malignos de benignos, y continúa siendo el medio más importante y más común para la detección del cáncer ovárico (32).

- Ultrasonido como herramienta para la predicción del curso en pacientes de FIV: metanálisis comparativo del volumen ovárico y el conteo de folículos antrales:

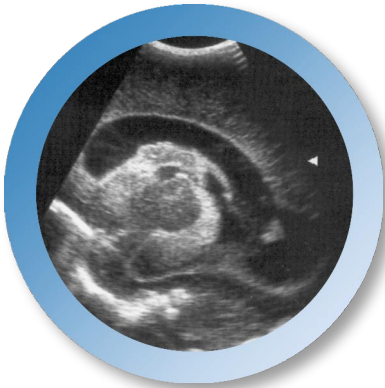
El valor predictivo del volumen ovárico para predecir pobre respuesta a la estimulación ovárica es claramente inferior al del conteo de folículos antrales. De este modo éste último puede considerarse el método de elección para estimar cuantitativamente la reserva ovárica previa a la FIV. Sin embargo, predecir los casos de muy baja probabilidad de embarazo mediante la estimación de la reserva ovárica por ultrasonido parece ser inadecuado (33).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Medicina Basada en la Evidencia. Como practicar y enseñar la MBE. Sharon E. Strauss, W. Scott Richardson, Paul Glasziou, R. Brian Haynes. Tercera edición 2006. Editorial Elsevier Espana S.A.
2. Osheroff JA, Forsythe DE, Buchanan BG, Bankowitz RA, Blumenfield BH, Miller RA. Physician's information needs: analysis of questions posed during clinical teaching. *Ann Intern Med* 1991; 114:576-81.
3. Covell DG, Uman GC, Manning PR. Information needs in office practice: are they being met? *Ann Intern Med* 1985; 103: 596-9.
4. Antman EM, Lau J, Kupelnick B, Mosteller F, Chalmers TC. A comparison of results of meta-analyses of randomized control trials and recommendations of clinical experts. *JAMA* 1992;268; 240-8.
5. Oxman A, Guyatt GH. The science of reviewing research. *Ann N Y Acad Sci* 1993; 703: 125-34.
6. Haynes RB. Where's the meat in clinical journals? *ACP Journal Club* 1993; 119: A22-3.
7. Evans CE, Haynes RB, Birkett NJ, et al. Does a mailed continuing education program improve clinical performance? Results of a randomized trial in antihypertensive care. *JAMA* 1986;255: 501-4.
8. Sackett DL, Straus SE. Finding and applying evidence during clinical rounds: the "evidence cart". *JAMA* 1998; 280: 1336-8.
9. Sackett DL. Using evidence-based medicine to help physicians keep up-to-date. *Serials* 1997; 9: 178-81.
10. The Cochrane Library, Issue 1. Update Software, Oxford, 2004.
11. Effective Practice and Organisation of Care Group. The Cochrane Library, Issue 1. Update Software, Oxford, 2004.
12. Gardner MJ, Altman DG. Confidence intervals rather than p values: estimation rather than hypothesis testing. *BMJ* 1986; 292: 746-50.
13. Rothman KJ, Yankahuer A. Confidence intervals vs. significance tests: quantitative interpretation. *Am J Public Health* 1986; 76: 587-8.
14. Bulpitt CJ. Confidence intervals. *Lancet* 1986; i: 494-7.
15. Bricker Leanne, Neilson James. Atención prenatal de embarazos de bajo riesgo: ecografía. Evidencia clínica 2002: 1293-1305.
16. Neilson JP, Alfirevic Z. Doppler Ultrasound for fetal assessment in high risk pregnancies. *Cochrane Library*, Issue 4, 1999.
17. AF, Abdelmoula YA. Amniotic fluid index versus single deepest vertical pocket as a screening test for preventing adverse pregnancy outcome. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2009, Issue 2. Art. No.: CD006593.
18. Lalor JG, Fawole B, Alfirevic Z, Devane D. Biophysical profile for fetal assessment in high risk pregnancies. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2007, Issue 4. Art. No.: CD000038.
19. Berghella V, Baxter JK, Hendrix NW. Cervical assessment by ultrasound for preventing preterm delivery. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2009, Issue 3. Art. No.: CD007235.
20. Bricker L, Neilson JP, Dowswell T. Routine ultrasound in late pregnancy (after 24 weeks' gestation). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2008, Issue 2. Art. No.: CD001451.
21. Morris RK, Malin GL, Khan KS, Kilby MD. *BJOG*. 2009 Sep;116(10):1290-9.
22. Rossi AC, D'Addario V. *Am J Perinatol*. 2009 Aug;26(7):537-44.
23. Kok M, Cnossen J, Gravendeel L, Van Der Post JA, Mol BW. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009 Jan;33(1):76-84.
24. Wald NJ, Morris JK, Walker K, Simpson JM. *Prenat Diagn*. 2008 Dec;28(12):1094-104.
25. Crane JM, Hutchens D. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008 May;31(5):579-87.
26. Cnossen JS, Morris RK, ter Riet G, Mol BW, van der Post JA, Coomarasamy A, Zwinderman AH, Robson SC, Bindels PJ, Kleijnen J, Khan KS. *CMAJ*. 2008 Mar 11;178(6):701-11.
27. Ba'ath ME, Jesudason EC, Losty PD. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007 Nov;30(6):897-906.
28. Hatfield AS, Sanchez-Ramos L, Kaunitz AM. *Am J Obstet Gynecol*. 2007 Aug;197(2):186-92.
29. Lee RS, Cendron M, Kinnamon DD, Nguyen HT. *Pediatrics*. 2006 Aug;118(2):586-93.
30. Nabhan AF, Abdelmoula YA. *Int J Gynaecol Obstet*. 2009 Mar;104(3):184-8.
31. Meredith SM, Sanchez-Ramos L, Kaunitz AM. *Am J Obstet Gynecol*. 2009 Jul;201(1):107.e1-6.
32. Liu J, Xu Y, Wang J. *Eur J Radiol*. 2007 Jun;62(3):328-34.
33. Hendriks DJ, Kwee J, Mol BW, te Velde ER, Broekmans FJ. *Fertil Steril*. 2007 Apr;87(4):764-75.







# ECOGRAFÍA CEREBRAL NEONATAL

Hubertino Díaz Lazo

En los últimos años la ecografía se ha convertido en un parte integral de la atención del recién nacido, particularmente de los lactantes prematuros de alto riesgo e inestables.

La ecografía permite una evaluación rápida de los lactantes en la unidad de cuidados intensivos neonatales, virtualmente sin riesgo<sup>(1,2,3)</sup>.

Las ventajas de la ecografía con respecto a la tomografía computarizada y la resonancia magnética incluyen la disponibilidad de unidades portátiles, su costo relativamente bajo y la rapidez del estudio, que por otra parte no emplea radiación ionizante, ni requiere sedación o alguna preparación especial, y debido a su inocuidad puede repetirse las veces necesarias<sup>(2,3)</sup>.

## INDICACIONES DE ECOGRAFÍA CEREBRAL NEONATAL

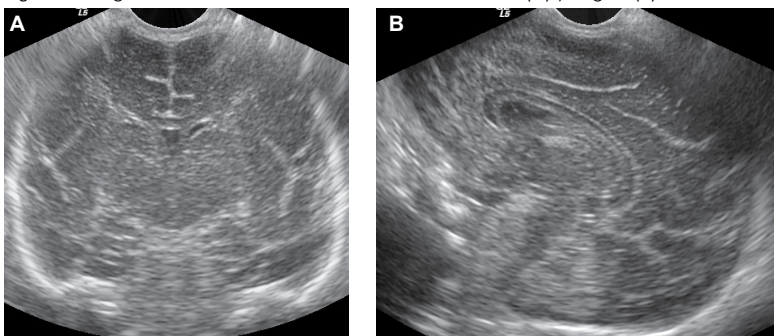
- Recién nacido pretérmino.
- Recién nacido hipotónico.
- Recién nacido dismórfico.
- Enfermedad severa.
- Signos y síntomas neurológicos.
- Sospecha de infección congénita.
- RCIU.

## TÉCNICA ECOGRÁFICA

Se realiza fundamentalmente a través de la fontanela anterior en los planos coronal y sagital. Accesos menos empleados son la fontanela posterior y mastoidea.

La fontanela anterior se encuentra abierta hasta los 2 años de edad. Es adecuada para la ecografía sólo hasta los 12 a 14 meses, etapa en donde su tamaño se reduce de forma significativa y hace difícil la exploración. El estudio estándar incluye los planos sagital y coronal a través de la fontanela anterior<sup>(3)</sup>.

Figura 1. Ecografía cerebral transfontanelar en vista Coronal (A) y Sagital (B).



## MALFORMACIONES CONGÉNITAS CEREBRALES

Las malformaciones cerebrales son las más frecuentes del ser humano. Se pueden clasificar según la etapa del desarrollo cerebral comprometida y según el tipo de malformación que se produce cuando se altera el desarrollo.

El objetivo del presente es hacer una revisión práctica de las características ecográficas de las principales malformaciones<sup>(3,4,5)</sup>.

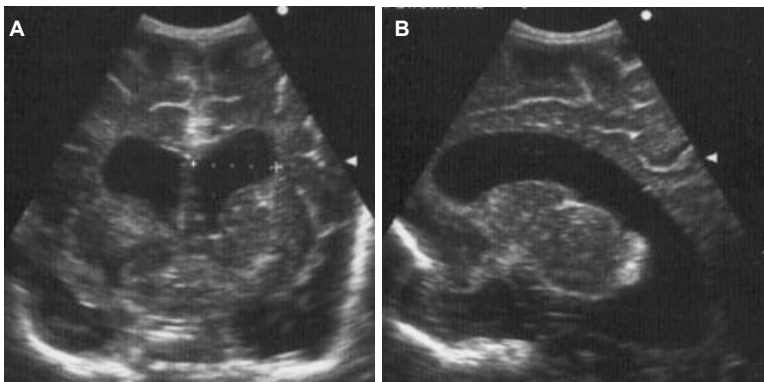
### HIDROCEFALIA CONGÉNITA

Malformación más frecuente del sistema nervioso central. Suele estar asociada a otras alteraciones intracraneales (37%): hipoplasia callosa, encefalocele, quiste aracnoideo; o extracraneales (63%): espina bífida, alteraciones renales, intestinales, cardiovasculares<sup>(3,4,5)</sup>.

Hallazgos Ecográficos:

- Ventriculomegalia mayor de 10mm a nivel atrial.
- Tercer ventrículo dilatado con estenosis acueductal.
- Plexos coroideos colgantes en ventrículos laterales.
- Hoz cerebral presente o discontinuo.
- Anillo cortical intacto.

Figura 2. Dilatación de ventrículos laterales en vista coronal (A) y sagital (B).



## MALFORMACIONES CEREBRALES CONGENITAS

### TRANSTORNO DE LA ORGANOGENIA

- Trastornos del cierre del tubo neural
- Malformaciones de Chiari
- Agenesia del Cuerpo Caloso
- Malformación/Variante de Dandy-Walker
- Quiste Aracnoideo de la fosa posterior
- Teratoma

### TRASTORNOS DE LA DIVERTICULACIÓN

- Displasia septo óptica
- Holoprosencefalia: Alobar, semilobar y lobar

### TRASTORNOS DE LA FORMACION DE SURCOS/MIGRACION CELULAR

- Lisencefalia
- Esquicencefalia
- Heterotopias
- Paquimicrogiria o polimicrogiria

### TRASTORNOS DEL TAMAÑO

### TRASTORNOS DE LA MIELINIZACION

### LESIONES DESTRUCTIVAS

### TRASTORNOS DE LA HISTOGENIA

- Síndromes neurocutáneos (facomatosis)
- Esclerosis tuberosa
- Neurofibromatosis
- Malformaciones congénitas vasculares

### TRASTORNOS DE LA CITOGENIA

- Neoplasias congénitas

### TRASTORNOS DEL CIERRE DEL TUBO NEURAL (MALFORMACION DE CHIARI II)

Hallazgos ecográficos<sup>(3,5)</sup>:

- Astas frontales anterior y posterior apuntadas, configuración en "Alas de Mariposa".
- Colpocefalia (dilatación de astas ventriculares a predominio occipital).
- Ligero incremento del tercer ventrículo.
- Ausencia parcial de septo pelucido.
- No se visualiza cuarto ventrículo.
- Fisura interhemisférica ancha.

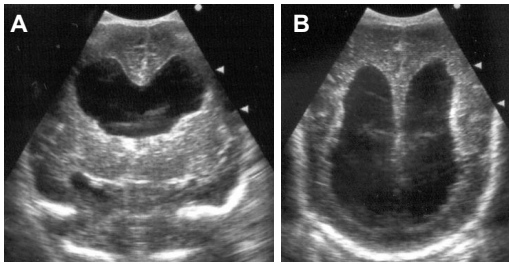


Figura 3. (A y B). Malformación de Chiari II "Ventrículos en alas de Mariposa".

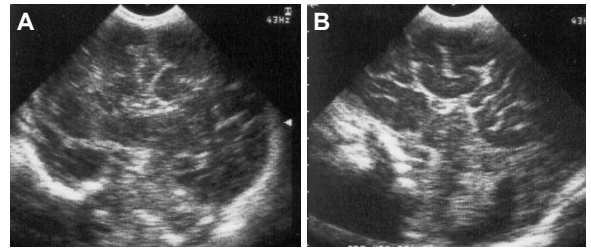


Figura 4. Agenesia del cuerpo calloso (A), con signo del "Sol Naciente" en vista sagital (B).

### AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO

La ontogénesis del cuerpo calloso se da entre las semanas 12 y 18 de la última regla.

Puede ser una condición completa o parcial, de significado clínico variable por su asociación múltiples y diferentes anomalías:

- Del SNC (85%), como quistes interhemisféricos, hidrocefalia, encefalocele, holoprocencefalia, porencefalia, y las anomalías de Dandy-Walker y Arnold Chiari.
- Cardiovascular, gastrointestinal y genitourinarias (62%).

Hallazgos ecográficos<sup>(3,4,5)</sup>:

- Amplia separación y paralelismo de ventrículos laterales.
- Dilatación de astas occipitales y atrios (colpocefalia).
- Afilamiento anterior de astas frontales.
- Disposición radial de giros y surcos corticales que terminan en el tercer ventrículo en incidencia sagital (signo del "Sol Naciente").
- Ausencia de giro del cíngulo.
- Fisura interhemisférica anterior unida con tercer ventrículo elevado (hallazgo considerado patognomónico).
- Ausencia de septum pellucidum y del cuerpo calloso.

### COMPLEJO DE DANDY-WALKER

Incluye un espectro de anomalías que se clasificaron originalmente como *malformación clásica DW*, *variante DW* y *megacisterna magna*.

Estas condiciones tienen en común un grado variable de hipoplasia de la vermis cerebelosa, condicionando dilatación del cuarto ventrículo, que se comunica con la cisterna magna a través de dicho defecto.

Existen anomalías asociadas en más del 60% de afectados, que incluyen:

- Disgenesia o agenesia callosa (7-25%), holoprocencefalia (25%), encefalocele.
- Cromosomopatías como las trisomías 13, 18 y 21.
- Malformaciones digestivas, genitourinarias, cardíacas, musculoesqueléticas y diafragmáticas.

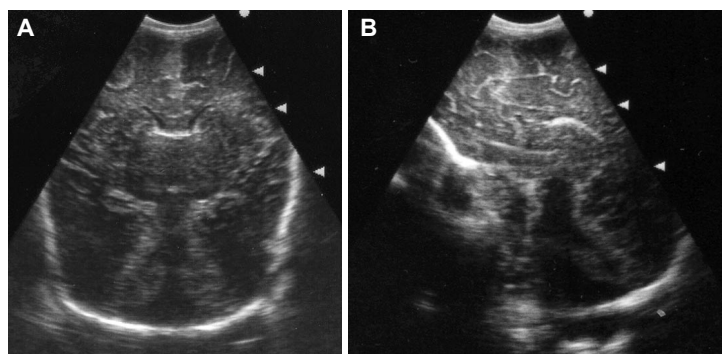
Hallazgos ecográficos<sup>(3,4,5,6)</sup>:

- Cuarto ventrículo agrandado y conectado con la cisterna magna.
- Vermis cerebeloso hipoplásico (55%) o ausente (25%).
- Fosa posterior grande.
- Hemisferios cerebelosos pequeños y separados por el cuarto ventrículo.
- Tronco cerebral pequeño y desplazado anteriormente.
- Hidrocefalia (80%).
- Ausencia del cuerpo calloso (70%).

### HOLOPROSENCEFALIA

Defecto de la división de la línea media del cerebro anterior, en telencéfalo y diencefalo entre las semanas 4 y 8 de gestación. Es un espectro de

Figura 5. Cuarto ventrículo agrandado en comunicación con cisterna magna.



malformaciones que va desde la forma más grave (alobar), con ausencia de la hendidura interhemisférica y de la hoz del cerebro, a las condiciones más sutiles como la variante lobar y la displasia septoóptica<sup>(3,4,5,6)</sup>.

En la mayor parte de casos, y a diferencia de otras malformaciones del encéfalo, esta malformación suele encontrarse en forma aislada.

### Holoprosencefalia alobar

Hallazgos ecográficos

- Anomalías faciales importantes como ciclopía y etmocefalia.
- Monoventrículo continuo con gran quiste dorsal.
- Manto cerebral anterior delgado, en "herradura".
- Ausencia de fisura interhemisférica, hoz cerebral, septum pellucidum, tercer ventrículo y cuerpo calloso.
- Ganglios basales y tálamos fusionados.
- La fosa posterior puede ser normal.
- Puede semejar hidrocefalia severa o hidranencefalia.

### Holoprosencefalia semilobar

Hallazgos ecográficos

- Anomalías faciales menos graves como hipotelorismo y labio leporino.
- Monoventrículos con astas temporales y occipitales rudimentarios separadas.
- Fisura interhemisférica y hoz parciales, posteriores.
- Ausencia de septum pellucidum.
- Tálamos parcialmente separados y cuarto ventrículo rudimentario.
- Anillo cortical periférico de varios centímetros de espesor.
- Tejido cerebral posterior presente.



Figura 6. Monoventrículo con manto cerebral anterior "en herradura": Holoprosencefalia semilobar (A) y lobar (B).

### Holoprosencefalia lobar

Hallazgos ecográficos:

- Anomalías faciales leves o ausentes.
- Cisura interhemisférica y hoz presentes con fusión de lóbulos frontales.
- Ausencia de septum pellucidum.
- Ventrículos laterales grandes con astas frontales cuadradas y occipitales separadas.
- Tercer ventrículo habitualmente separa los tálamos.
- Cuerpo calloso presente, pero puede ser hipoplásico anteriormente.

Son claves diagnósticas la presencia de:

- Septum pellucidum (excluye holoprosencefalia).
- Tálamos fusionados (excluye hidrocefalia).
- Manto cerebral anterior (excluye hidranencefalia).

### HIDRANENCEFALIA

Hipoplasia grave o destrucción del telencéfalo, usualmente fatal, secundaria a oclusión bilateral de arterias carótidas internas, únicamente con tronco cerebral, diencéfalo y cerebello presentes<sup>(3,4,5)</sup>.

Hallazgos ecográficos:

- Cráneo normal o macrocrania, lleno de LCR.
- Ausencia de manto cortical.
- Fosa posterior intacta (diencéfalo, tallo cerebral y cerebello).
- Estructuras diencefálicas y mesencefálicas se proyectan en la cavidad quística.
- Plexos coroideos presentes.
- Hoz cerebral incompleta o completa y tienda cerebelar usualmente intacta.
- Ausencia de flujo Doppler en arterias carótidas.

### HEMORRAGIAS INTRACRANEALES

La hemorragia intracraneal es una de las causas principales de morbilidad y mortalidad en el recién nacido, especialmente en el prematuro.

La hemorragia intraventricular (HIV), es la hemorragia intracraneal más frecuente; su incidencia oscila entre el 30 y el 40%<sup>(4,5,7)</sup>. Esta incidencia disminuye a medida que se incrementa la edad gestacional, siendo menos frecuente en neonatos mayores de 32 semanas o con peso superior a 1500g.

70% de los casos ocurren dentro de los tres primeros días de vida, 90% se presentan dentro de la primera semana y es rara la hemorragia una vez transcurrida la primera semana<sup>(7)</sup>.

## Patogénesis

Es de carácter multifactorial. Se consideran factores vasculares, intravasculares y extravasculares<sup>(8,9)</sup>.

- **Factores intravasculares:** Alteraciones en los mecanismos de autorregulación del flujo sanguíneo cerebral (fluctuaciones de aumento o disminución). Casos de hipercapnia, expansión rápida de volumen, ducto arterioso persistente, neumotórax y convulsiones pueden causar alteraciones del flujo.
- **Factores vasculares:** Se relacionan con las características histológicas de la matriz germinal, que está constituida por capilares y células endoteliales simples con tejido conectivo laxo.
- **Factores extravasculares:** Hay soporte vascular deficiente y aumento de la actividad fibrinolítica en la región de la matriz germinal.

## Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas presentan tres formas según Volpe<sup>(8,9)</sup>

- **Evolución catastrófica:** Los síntomas aparecen dentro de las primeras 12 a 24 horas de vida, como un síndrome múltiple constituido por afectación central que evoluciona en horas o aún en minutos, con asociación de crisis tónicas hasta coma. Se acompaña con descenso del hematocrito, fontanela tensa, acidosis metabólica, anomalías de la glucemia y secreción inapropiada de hormona antidiurética.
- **Intermitente o con progresión lenta:** Es de presentación más sutil, con alteración del nivel de conciencia, hipoactividad, hipotonía, alteraciones de los movimientos oculares y de la postura.
- **Silenciosa:** Clínicamente asintomática. Ocurre en el 50% de los casos.

## Factores de riesgo de HIV en prematuros

- **Factores del recién nacido:**
  - Edad gestacional.
  - Peso del nacimiento.
  - Asfixia intraparto.
  - Trastornos respiratorios.
  - Problemas metabólicos y hemodinámicos.
- **Factores maternos**
  - Hipertensión inducida por el embarazo.
  - Tabaquismo.
  - Hemorragia anteparto.
  - Corioamnionitis.
  - Tratamiento de infertilidad.

## Clasificación<sup>(10)</sup>

- **Extracraneales:**
  - Cefalohematoma
  - Caput succedaneum
- **Intracraneales:**
  - Extracerebrales
  - Extradural
  - Subdural
  - Subaracnoidea
  - Intraventricular
  - Matriz germinal /subependimaria
  - Plexo coroideo
  - Intracerebrales
  - Intraparenquimatosa
  - Talámica
  - Intracerebelosas

## Diagnóstico ecográfico

Ante la sospecha clínica, la ecografía es el método de elección en el diagnóstico y seguimiento de la hemorragia intracraneal. La tomografía computarizada y la resonancia magnética son métodos muy eficaces, pero su utilización es limitada por las condiciones vitales del recién nacido,

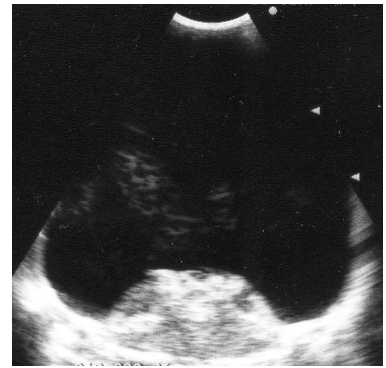


Figura 7. Ausencia de parénquima cerebral y cavidad craneal lleno de LCR, en un neonato con hidranencefalia.

do, que muchas veces no permiten el traslado a los lugares de examen.

Los signos ecográficos fundamentales de hemorragia son formación hiperecogénica en fase aguda e hipoeecogénica en fase de resolución<sup>(3, 7,9)</sup>. El primer estudio ecográfico cerebral transfontanelar debe de realizarse dentro de las 24 horas en el recién nacido de riesgo, otro a los 7 días y semanalmente hasta el día del alta.

## HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR

Se presenta a nivel de la matriz germinal y es la variedad más común en los recién nacidos prematuros<sup>(3,7,9)</sup>. La matriz germinal es una fina red de vasos sanguíneos y tejido neural primitivo que tapiza el sistema ventricular en la capa subependimaria durante la vida fetal. A medida que feto madura, la matriz germinal regresa hacia el agujero de Monro, de modo que al llegar a término, sólo hay una pequeña cantidad de matriz en el surco caudotalámico, entre el tálamo y el núcleo caudado. Esta fina red de vasos sanguíneos es muy sensible a los cambios de presión y a los cambios metabólicos, que pueden producir rotura de los vasos<sup>(3,9,10,11)</sup>.



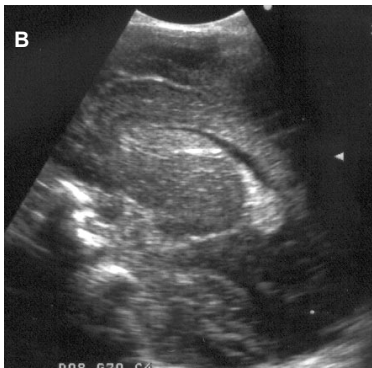
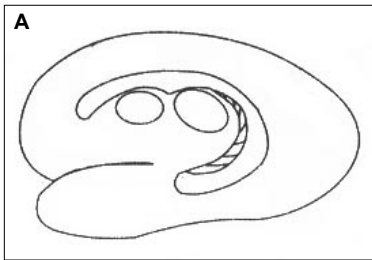


Figura 8. Esquema de la hendidura caudotalámica (A), ecografía (B) de la hendidura caudotalámica, zona frecuente de hemorragia intraventricular.

CLASIFICACIÓN DE LA HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR	
Grado	Características
I	Hemorragia de la matriz germinal subependimaria
II	Hemorragia de la matriz germinal más extensión intraventricular sin dilatación ventricular.
III	Hemorragia de la matriz germinal, con extensión intraventricular más dilatación ventricular
IV	Hemorragia intraparenquimatosa asociada a hemorragia intraventricular

Papil y Col<sup>(12)</sup>

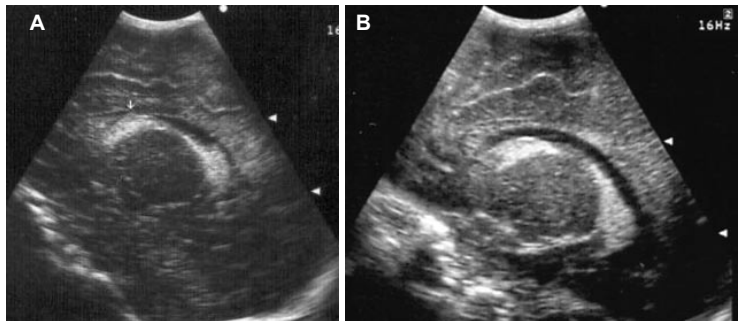


Figura 9. Hemorragia a nivel de la matriz germinal hendidura caudotalámica, correspondiente a HIV grado I(A y B).

Hallazgos ecográficos (episodio agudo):

- Material homogéneo hiperecogénico en la hendidura caudotalámica.
- Ecos hiperecogénicos flotando en el ventrículo.
- Coágulo que llena el ventrículo.
- Niveles líquido-líquido correspondientes a LCR-sangre.
- Plexos coroideos gruesos e hiperecogénicos.

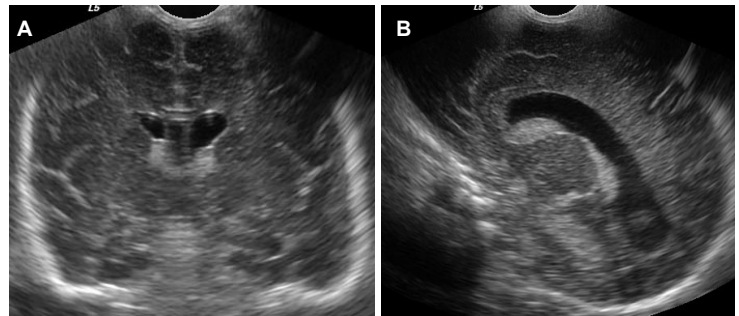


Figura 10. Hemorragia de la matriz germinal bilateral (A) con extensión a ventrículos (B); correspondiente a una HIV de grado II.

Hallazgos ecográficos (evolución):

- Contenido hiperecogénico con centro de menor ecogenicidad (6 semanas)
- A largo plazo:
  - Resolución completa
  - Formación de pseudoquistes
  - Hidrocefalia posthemorrágica
  - Persistencia de eco adyacente al epéndimo

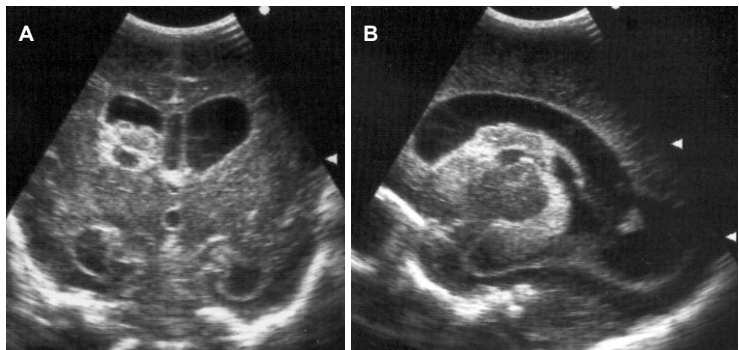


Figura 11. Hemorragia con dilatación de ventrículos laterales en una HIV de grado III.

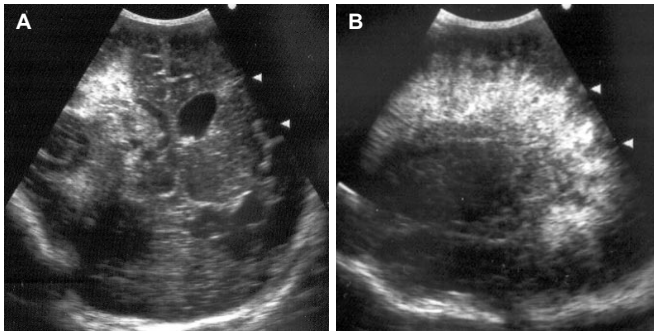


Figura 12. Hemorragia intraparenquimal a nivel de la región frontoparietal derecha a los 5 días de vida, correspondiente a una HIV de grado IV

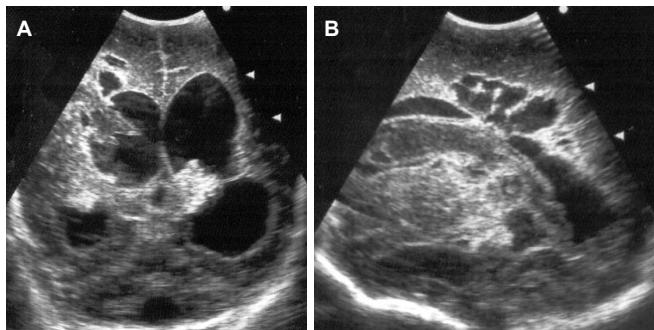


Figura 13. HIV de grado IV al control de 13 días. Se observan quistes porencefálicos en región frontoparietal derecha.

**CLASIFICACIÓN DE LA HEMORRAGIA FISIOPATOLOGÍA DE LA HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR**

Grado	Características
I	Hemorragia a nivel de la matriz germinal
II	Hemorragia intraventricular (10-50% del área ventricular en sagital)
III	Hemorragia intraventricular (> 50% del área ventricular ventricular)

Volpe<sup>(8)</sup>

(\*) Hemorragia intraparenquimal es infarto hemorrágico periventricular<sup>(8)</sup> y Grado IV según Papile.

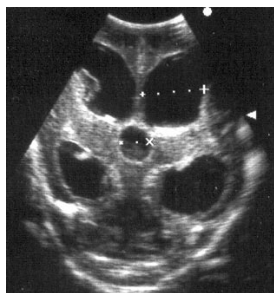


Figura 14. Hidrocefalia post hemorrágica, con dilatación de los ventrículos laterales y tercer ventrículo.



Figura 15. Pseudoquiste de la matriz germinal.

**Morbilidad asociada a HIV**

La extensión de la hemorragia, injurias parenquimales asociadas y la hidrocefalia post hemorrágica son los principales factores de mortalidad y morbilidad.

En 1983 Papile y cols.<sup>(13)</sup> encontraron, déficit neurológicos mayores en 10% de prematuros sin hemorragia intraventricular y en un 28% de niños que sí la presentaron<sup>(12)</sup>. Mayores déficit presentaron 9% de niños con HIV grado I, 11% con HIV grado II, 36% con HIV grado III y 76% con HIV grado IV. 15% de estos pacientes resultaron en parálisis cerebral.

**OTRAS HEMORRAGIAS INTRACRANEALES<sup>(7)</sup>**

**Hemorragia subaracnoidea**

Frecuentemente observada en recién nacidos a término asociada a trauma, y en prematuros post hipoxia cerebral. El diagnóstico ecográfico es difícil.

**Hemorragia subdural**

Generalmente es de origen traumático en recién nacidos a término. Se produce por rotura de venas y senos venosos. Los hematomas pequeños son de difícil evaluación ecográfica. Puede presentar efecto de masa y desviación de la cisura interhemisférica, colapso del ventrículo del mismo lado y dilatación del contralateral.

**Cefalohematoma**

Formación ovalada anecogénica claramente delimitada, con líneas hiperecogénicas a nivel del periostio y de los huesos del cráneo.

**Hemorragia del plexo coroideo**

Poco frecuente, se observa en neonatos a término. Son signos a considerar la asimetría de plexos coroides o el diámetro anteroposterior superior a 12mm.

### Hemorragia talámica

Rara complicación de pacientes prematuros o en asfixia severa, donde se observa una lesión hiperecogénica uni o bilateral a nivel de los tálamos <sup>(15)</sup>.

### Hemorragia cerebelosa

Formación hiperecogénica a nivel cerebelar.

## LESIONES CEREBRALES HIPOXICO ISQUEMICAS

Se observan con mayor frecuencia en recién nacidos pretérmino. Se manifiesta por una combinación de trastornos sistémicos y neurológicos. La leucomalacia periventricular es una de las alteraciones más frecuentes <sup>(3)</sup>.

### LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR (LPV)

Es una lesión de origen vascular hipóxico-isquémico, ocasionada por infarto de las áreas limítrofes periventriculares ubicadas entre las áreas profundas ventriculofugales y las arterias penetrantes ventriculopetales.

Ocurre de forma característica en la sustancia blanca periventricular del cerebro inmaduro del prematuro <sup>(2,3,5,16)</sup>.

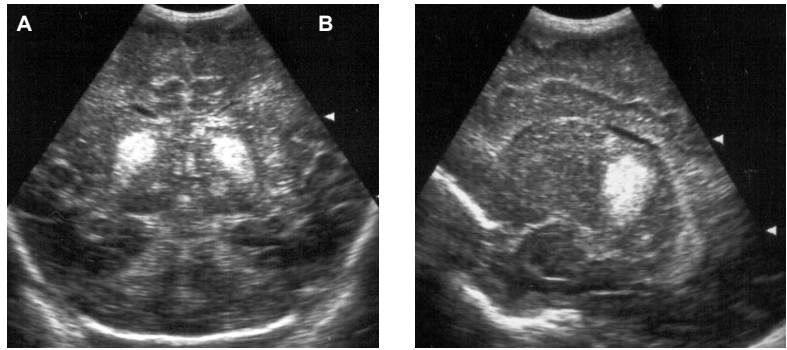


Figura 16. Hemorragia talámica bilateral en vista coronal (A) y sagital (B).<sup>(15)</sup>

Se presenta entre el 4 al 36% de prematuros que ingresan a la unidad de cuidados intensivos neonatales. La incidencia es mayor en los reportes de las autopsias, con registros de 25 al 75% de casos. La incidencia disminuye con la edad.

Es la causa más frecuente de parálisis cerebral en grados variables <sup>(2,3,5,16,17)</sup>.

### Neuropatología

Desde el punto de vista histológico se observan dos formas de lesión: <sup>(16)</sup>

- **Necrosis focal.** Se trata de una necrosis coagulativa, en las primeras 12 horas tras la agresión, con pérdida de todos los elementos celulares. Posteriormente, en

un periodo de 10 a 20 días, aparecen lesiones destructivas en forma de quistes.

- **Lesión difusa.** Se observa en poblaciones con largos periodos de supervivencia. Núcleos gliales picnóticos, astrocitos hipertróficos. Posteriormente se producen pérdida de oligodendrocitos y alteración en la mielinización, con disminución del volumen de la sustancia blanca e incremento del tamaño ventricular.

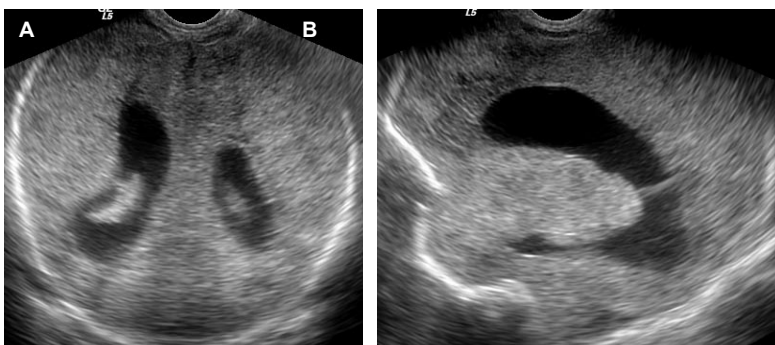
### Etiopatogenia

Esta relacionado fundamentalmente a múltiples factores que resultan en isquemia de la región periventricular y lesión de la matriz blanca cerebral vulnerable, de orden vascular, infecciosos y de respuesta tisular <sup>(16,17)</sup>.

### Diagnóstico clínico

La fase aguda es asintomática. El inicio de los síntomas dependerá del tiempo de evolución de la lesión, edad gestacional y otros factores. En algunos pacientes pueden observarse en forma precoz alteraciones del tono, hiperexcitabilidad y temblores finos. La principal secuela de LPV es la diplegia espástica, más frecuente en extremidades inferiores. A largo plazo pueden presentar déficit intelectual, afecciones visuales, auditivas y somestésicas <sup>(18)</sup>.

Figura 17. RN a término con asfixia severa. Se observa hiperecogenicidad parenquimal cerebral, con pérdida de los surcos y ventriculomegalia.





## Diagnóstico ecográfico

La ecografía es de elección, en lesiones hipóxico isquémicas del sistema nervioso central del prematuro. Proporciona datos de diagnóstico, evolutivos y de seguimiento<sup>(3,5,16,19,20)</sup>. Se deben realizar estudios transfontanelares a los 7, 15, 30 días de vida o de acuerdo a la evolución clínica.

Los hallazgos ecográficos de la LPV evolucionan en tres fases:

- **Cambios agudos o fase hiperecogénica:** La ecogenicidad periventricular es similar o mayor que la del plexo coroideo. Se observan bandas anchas periventriculares, generalmente bilaterales y simétricas. Persiste hasta después de los 7 días de vida. Las LPV leves pueden ser difíciles de diferenciar de un halo hiperecogénico normal, que se debe al efecto anisotrópico del brillo que derivan de los axones y vasos periventriculares.
- **Cambios tardíos o fase quística.** Se observan formaciones anecógenas entre las 2 a 4 semanas de la lesión vascular<sup>(21)</sup>. El infarto inicia un proceso de licuefacción necrótica. Los quistes necróticos aparecen tanto tras un infarto hemorrágico como uno no hemorrágico. Son frecuentes a nivel de las estrías posteriores por encima de los trígonos de los ventrículos laterales, a nivel periventricular.
- **Cambios a largo plazo o fase atrófica.** Con frecuencia los quistes pequeños colapsan y desaparecen después de 1 a 3 meses, observándose aumento de los surcos cerebrales, leve ensanchamiento de los ventrículos laterales y de la cisura inter hemisférica, así como ensanchamiento del espacio sub aracnoideo por encima de 3.5mm<sup>(22)</sup>.

Figura 18. Hiperecogenicidad periventricular bilateral en prematuro de 10 días de vida (LPV grado I)

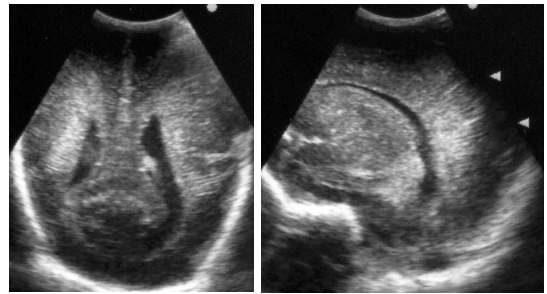


Figura 19. Quistes región frontoparietal periventricular derecha en LPV de grado II

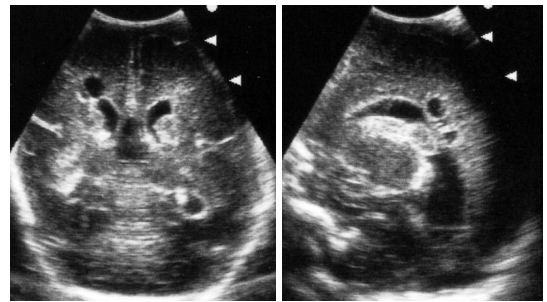


Figura 20. Hiperecogenicidad periventricular en recién nacido prematuro de 8 días de vida. LPV grado I.

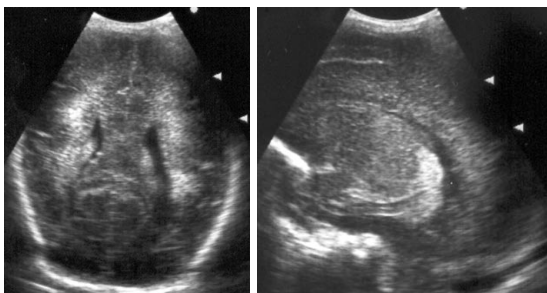


Figura 21. Evolución ecográfica del caso anterior a los 30 días de vida, con quistes parietooccipitales periventriculares bilaterales. LPV grado III.

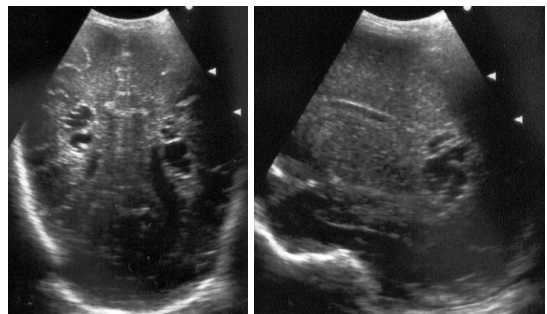
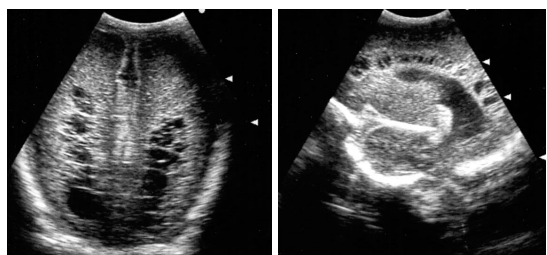


Figura 22. Quistes fronto-parieto-occipitales bilaterales. LPV grado III.



## CLASIFICACION DE LEUCOMALACIA (LPV) SEGUN CARACTERISTICAS ECOGRAFICAS

Grado	Características
I	Hiperecogenicidad periventricular persistente por mas de 7 días.
II	Áreas de hiperecogenicidad periventricular con pequeños quistes frontoparietales.
III	Ecogenidad periventricular con múltiples quistes parietooccipitales de la matriz blanca.
IV	Áreas hiperecogénicas de la matriz blanca profunda, con múltiples quistes sub corticales (encefalopatía multiquistica).

De Varies 1992 <sup>(23)</sup>

Los hallazgos ecográficos están en relación al desarrollo de secuelas neurológicas <sup>(23)</sup>.

Quistes periventriculares mayores de 10mm asocian riesgo de parálisis cerebral, mientras casi todos los pacientes con quistes mayores de 20mm la desarrollarán.

La localización parietooccipital también se asocia a parálisis cerebral.

Estas características son consideradas predictores de mal pronóstico neurológico <sup>(24,25)</sup>.

## INFECCIONES CONGÉNITAS

Las infecciones congénitas más frecuentes pertenecen al complejo *TORCH*, que incluye *Toxoplasma gondii*, virus de la rubeola, *Citomegalovirus* y virus del *Herpes simple* de tipo 2, así como la sífilis.

Suelen observarse calcificaciones periventriculares asociadas a *Citomegalovirus*, y dispersas en forma de focos hiperecogénicos con o sin sombra acústica posterior a predilección de ganglios basales mayormente asociadas a *Toxoplasma* <sup>(3)</sup>.

## MASAS INTRACRANEALES

Son masas tumorales frecuentes del paciente pediátrico los teratomas, astrocitomas, tumores neuroectodérmicos primitivos (meduloblastomas) y de los plexos coroideos <sup>(3)</sup>.

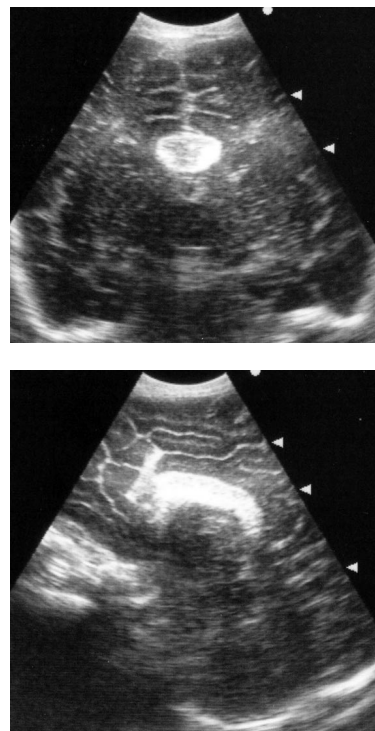
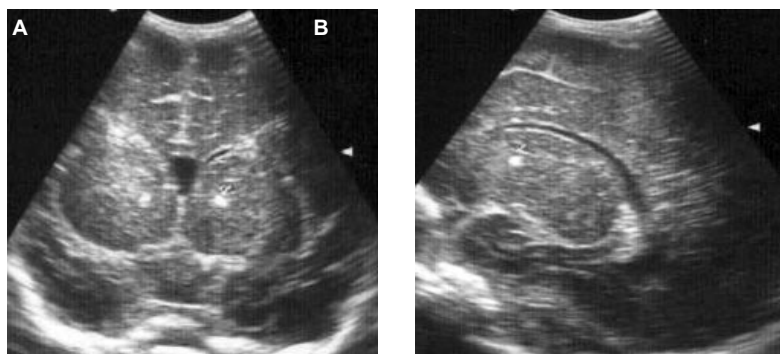


Figura 24. Masa hiperecogénica a nivel de la línea mediosagital, correspondiente a un lipoma del cuerpo calloso <sup>(27)</sup>.

Figura 23. Ecografía cerebral en vistas coronal (A) y sagital (B) muestra focos hiperecogénicos (calcificaciones) en ganglios basales, asociados a infección por *Toxoplasma*.



## DOPPLER CEREBRAL NEONATAL

La evaluación Doppler del cerebro neonatal nos permite evaluar anomalías de la perfusión. El modo Doppler evalúa el flujo vascular, su dirección y la resistencia periférica. Pueden detectarse fenómenos de vasodilatación, vasoconstricción, estenosis, obstrucción vascular, hipertensión endocraneana y malformaciones arteriovenosas.

La hipertensión endocraneana, secundaria a hidrocefalia, hematoma,



edema o masa ocupante, provoca compresión en el sistema vascular cerebral, que traduce disminución del flujo sanguíneo fundamentalmente diastólico. Esto se traduce como un incremento del índice de resistencia (IR).

Muchos factores intra y extra craneales pueden modificar el IR, aparte del incremento de la presión intracraneal, por lo que se debe establecer la correlación con los datos clínicos del paciente.

Existe un amplio intervalo de valores normales (0,65 a 0,85 en el recién nacido; 0,60-0,70 en el niño antes del cierre de la fontanela; 0,50 a 0,60 en niños mayores). Se considera IR superior a 0,8 como signo de aumento de la presión intracraneal en el recién nacido, y superior al 0,65 en niños mayores. La asfixia genera un incremento del flujo sanguíneo diastólico cerebral, originando un IR disminuido<sup>(3, 28,29,30)</sup>.

**Indicaciones:**

- Seguimiento de hidrocefalia.
- Ventriculomegalia (diferenciar entre atrofia o hidrocefalia).
- Malformaciones vasculares.
- Asfixia.
- Diagnóstico de muerte cerebral.
- Sospecha de trombosis venosa o arterial.

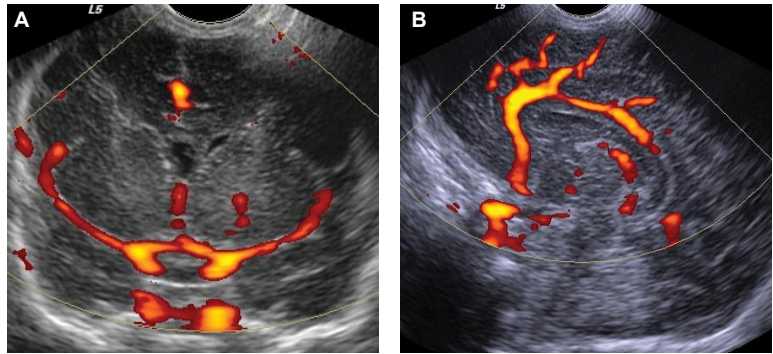


Figura 25. Arterias cerebrales medias (A) y pericallosa (B) visualizadas mediante modo Power Doppler.

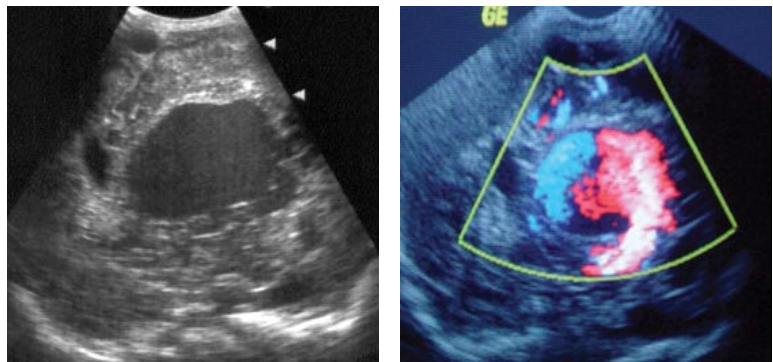


Figura 26. Aneurisma de la vena de Galeno al Doppler color.<sup>(31)</sup>

1. Lazebnik B, y Varich L. Neonatal cranial sonography: Modern strategies and applications. *Diagnostic Imaging*. 2007, June: 1-6
2. Benson J, Bishop M, Cohen H. Intracranial neonatal neurosonography: An Update. *Ultrasound Quarterly*. 2003;18(2):89-114
3. Rumack C. Wilson S, Charboneau. *Diagnostico por ecografía*. Elsevier 2006(2):1623-1701
4. Díaz Lazo H. Huamán J. y Morón E. Malformaciones cerebrales congénitas valoradas por ultrasonido transfontanelar. *Rev. Per. Radiol*. 2001;5(13): 19-28
5. Haller J. *Textbook of Neonatal Ultrasound*. The Parthenon Publishing Group. 1998; 31-51
6. Angtuaco T. *Ultrasound Imaging of fetal brain abnormalities*. *Ultrasound Quarterly*. 2005;21:287-294
7. Díaz Lazo H. Rodríguez P, Gárate C, Hemorragia intracranial en neonatos. Evaluación diagnóstica mediante ultrasonografía. *Rev Arg Radiol* 2004;68(1):57-63
8. Volpe JJ *Intracranial hemorrhage; germinal matrix-intraventricular hemorrhage*, In Volpe, ed. *Neurology of the newborn* 3 ed. Philadelphia. WB saunders;1995:123-154.
9. Da Silva Antoniuk. Hemorragia periventricular e intraventricular de recién nacidos prematuros. 2000 *Rev. Neurol*. 31(3):238-243
10. Kelsall AWR, Rennie JM. Neonatal Periventricular haemorrhage and periventricular leucomalacia. *Current Paediatrics*. 1994;4:15-20
11. Morales C. Lesiones hipoxico-isquémicas del sistema nervioso central en el periodo neonatal. *Rev Esp Patol*. 2002; 35(1):5-20.
12. Papile LA, Burstein J, Burstein R y Col. Incidence y evolution of subependimal and intraventricular hemorrhage : a study of infants with birth weights less than 1,500 gm. 1978. *J Pediatr*1978;92:529-34
13. Papile LA, Munsick-Bruno G, Schaefer A. Relationship of cerebral intraventricular hemorrhage and early childhood neurologic handicaps. *J Pediatr*. Aug 1983;103(2):273-7.
14. Hawgood S, Spong J, Yu VY. Intraventricular hemorrhage. Incidence and outcome in a population of very-low-birth-weight infants. *Am J Dis Child*. Feb 1984;138(2):136-9.
15. Díaz Lazo, H., Hernández Rojas, C. y Huamán Sánchez, J. Lesiones talámicas en neonatos evaluadas por ultrasonido transfontanelar: casos reportados en cinco años en el Instituto Materno Perinatal, Lima, Perú. *Acta méd. peruana*, mayo/agos. 2007, vol.24, no.2, p.31-34.
16. Mulas, F; Smeyers, P; Telles de Menezes, M; Menor, F; Leucomalacia periventricular: secuelas neurológicas, radiológicas y repercusiones neuropsicológicas a largo plazo. *Rev Neurol* 2000 31(3):243-252
17. Blumenthal I, Periventricular leucomalacia: a review. *Eur J Pediatr* 2004. 163:435-442
18. Martí-Bonmatí L, Rodrigo C, Torregrosa A, Menor F, y Colb. Relación entre los síntomas clínicos y los hallazgos en resonancia magnética en niños con leucomalacia periventricular. 2001. *Rev Neurol*. 33(1)22-26
19. Marcos de Paz LM, Miralles M, Mira C, y Colb. Leucomalacia periventricular: estudio ecográfico de 16 casos. *Radiología* 1989;31:173-7
20. Hernández-Cabrera M, Flores-Santos J, García-Quintanilla R. y Colb. Prevalencia de la Leucomalacia periventricular en neonatos prematuros. *Rev Med InstMex Seguro*. 2009;47(2): 147-150
21. Batton DG, Kirtley X, Swails T. Unexpected versus anticipated cystic periventricular leucomalacia. *Am J Perinatol*. 2003;20(1):33-40
22. Armstrong DL, Bagnall C, Harding JE, Teele RL. Measurement of the subarchnoid space by ultrasound in preterm infants. *Arch Dis Child Fetal Neonatal*. 2002;86:124-126
23. De Vries L S., Van Haastert I, Rademaker K, y col. Ultrasound anomalies preceding cerebral palsy in high-risk preterm infants. *J Pediatrics*. 2004;144:815-820
24. Resch B, Vollaard E, Maure U, y col. Risk factors and determinants of neurodevelopmental outcome in cystic periventricular leucomalacia. *Eur J Pediatr*; 159:663-670
25. Fazzi E, Orcesi S, Caffi L, y Col. Neurodevelopmental outcome in pre term infant with periventricular leucomalacia in premature infants. *Neuropediatrics* 1994;25:134-139
26. De Vries L S; Eken P; Dubowitz L M. The spectrum of leukomalacia using cranial ultrasound. *Behavioural brain research* 1992;49(1):1-6.
27. Díaz Lazo H, Manzaneda M, Rodríguez N. Diagnóstico ecográfico de lipoma del cuerpo calloso: reporte de dos casos. *Rev Per Radiol*. 2003;7(17):7-9
28. Couture A, Veyrac C, Baud C, y Col. Advanced cranial ultrasound: transfontanelar Doppler imaging in neonates. *Eur radiology*. 2001;11:2399-2410
29. Riccabona M, Resch B, Eder H, Ebner F, Clinical value amplitude-coded color Doppler sonography and pediatric neurosonography. *Childs Nerv Syst*. 2002; 18:663-669.
30. Argollo N, Lesa I, Ribeiro S. Cranial Doppler resistance index measurement in pre term newborns with cerebral white matter lesion. *J Pediatr (Rio J)*. 2006;82: 221-226
31. Díaz H, Salas C, Parra M, Diagnóstico de aneurisma de la vena de Galeno y daño cerebral isquémico mediante ultrasonido Doppler: A propósito de un caso. *Rev Per Gin Obst*. 2006;52:54-57



## CITOGENÉTICA EN EL ABORTO ESPONTÁNEO

Maria Quiroga de Michelena

El estudio citogenético del aborto espontáneo proporciona información valiosa para establecer la causa del mismo, que resulta esencial para la asesoría genética y reproductiva de la pareja. Está bien establecido que la mayoría de pérdidas gestacionales se deben a alteración cromosómica del producto de la concepción, aunque hay cierta variabilidad en diversos estudios respecto a la frecuencia con que estas se dan, con cifras que oscilan entre algo más de 50% y 80%<sup>(1,2,3,4)</sup>. Esta variación probablemente depende de diversos factores, tanto referentes a la muestra como al laboratorio.

Entre estos hay que considerar: la edad gestacional en la muestra estudiada, cuanto más tardía es la pérdida gestacional, menor es la probabilidad de causa cromosómica; la inclusión inadvertida de abortos provocados; la mayor tendencia a solicitar exámenes de las pérdidas en las que se observa anomalías ecográficas; la contaminación con tejidos maternos, que debe sospecharse en aquellos laboratorios con exceso de resultados femeninos normales; el tipo de cultivo: directo o de largo plazo; y la sensibilidad de las técnicas empleadas para detectar anomalías, como se discute más adelante.

### ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS ENCONTRADAS EN LOS ABORTOS ESPONTÁNEOS

Entre los abortos con anomalía cromosómica, la mayoría (>60%) presenta trisomía de alguno de los cromosomas autosómicos (Fig. 1); le siguen en frecuencia la triploidía (Fig. 2) y la monosomía de X, que constituyen alrededor del 12-15% cada una. En una proporción más pequeña, alrededor del 5-7%, se encuentran las anomalías estructurales o alteraciones más complejas<sup>(1,2,3,4)</sup>.

La monosomía autosómica es un hallazgo muy raro, se piensa que son cigotos eliminados antes de la implantación. Sin embargo, un estudio que utilizó hibridación genómica comparativa basada en microchip (*Array-CGH*) para analizar 26 abortos que no crecieron en el cultivo (y por lo tanto no pudieron ser analizados por cariotipo) se encontró tres casos de monosomía autosómica, además de otras anomalías complejas raras; los autores suponen que en algunos de estos casos es la anomalía cromosómica la que impide el crecimiento del cultivo celular<sup>(5)</sup>, aunque otros no encontraron esta relación<sup>(1)</sup>.

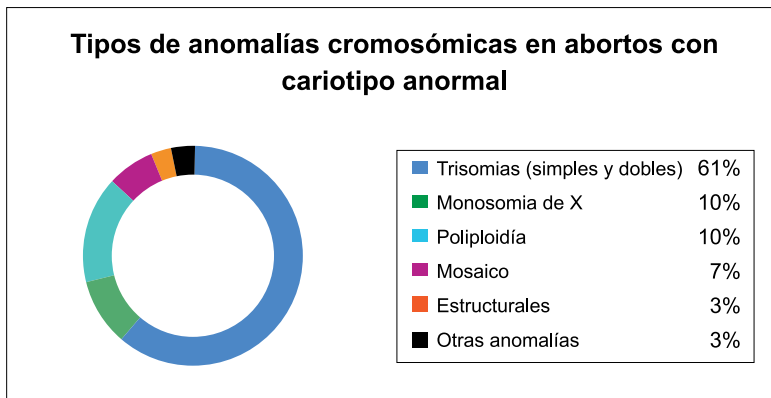


Figura 1. Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos con cariotipo anormal<sup>(3)</sup>.

## FACTORES ETIOLÓGICOS

El único factor significativo relacionado con la probabilidad de cariotipo anormal en la concepción, específicamente trisomías, es la edad materna<sup>(4)</sup>. Otras anomalías, poliploidías, monosomía de X o defectos estructurales ocurren por igual en mujeres jóvenes o mayores y son muchas veces originadas en el gameto paterno. La hipótesis de la *reserva ovárica limitada*, propuesta por Warburton en 1989, sugiere la asociación directa entre una reserva escasa de folículos antrales y el riesgo de aneuploidía, lo que explicaría la relación entre trisomía y edad materna avanzada. Sin embargo, algunas mujeres jóvenes, menores de 35 años, presentan abortos aneuploides recurrentes con trisomías diferentes cada vez, indicando que en ellas o sus parejas podría haber fallas en los genes que intervienen en la segregación cromosómica durante la gametogénesis, hecho que tiene implicancia en la asesoría genética respecto a riesgo de nuevos abortos y también de descendencia con Síndrome Down y otros defectos de cromosomas<sup>(6,7,8)</sup>.

Cuando se encuentran defectos estructurales, translocaciones u otros, hay que tomar en cuenta que estos pueden ser heredados de cualquiera de los progenitores y es casi el único

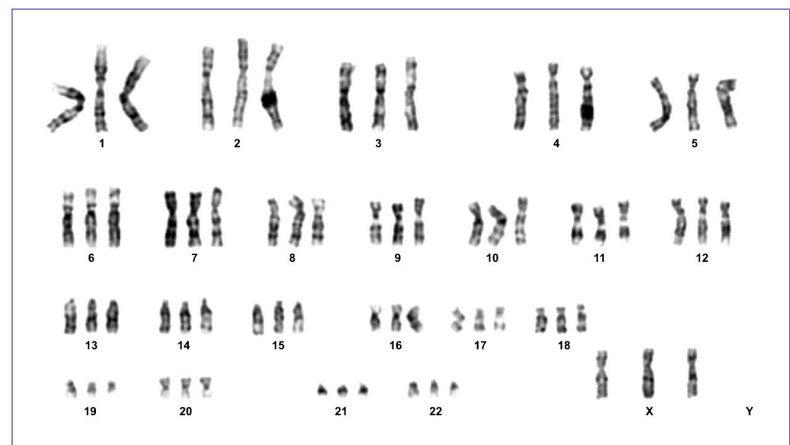
caso en que el cariotipo embrionario indica la necesidad de investigar los cariotipos parentales. En los casos heredados hay riesgo no sólo de nuevos abortos sino también de descendencia con desbalances cromosómicos<sup>(9,10)</sup>.

## Métodos

El método tradicionalmente empleado es el cultivo de las células provenientes de las vellosidades coriales (VC) de una muestra de aborto obtenida por legrado uterino y mantenida en condiciones asépticas. El procedimiento de toma de muestra y el manejo previo de la gestante

por el obstetra son cruciales para garantizar que el tejido de origen embrionario no se pierda, bien sea por sangrado de la gestante o por manipulación inadecuada en sala de operaciones. Una vez recibida la muestra en el laboratorio, las VC se identifican y se separan del resto de tejidos (decidua, coágulos) usando un microscopio invertido. Este paso es indispensable para eliminar la posible contaminación con tejido materno. Luego las VC se lavan y tratan con antibióticos para establecer con ellas cultivos directos y de largo plazo que son procesados de acuerdo a técnicas estándares. Las células en metafase obtenidas por este método son analizadas al microscopio, obteniéndose los cariotipos. Es importante analizar, siempre que es posible, las células provenientes de ambos tipos de cultivo, ya que cuando se analiza cultivos directos o semidirectos se está investigando el citotrofoblasto y hay mayor probabilidad de encontrar anomalías cromosómicas confinadas a la placenta, mientras que los cultivos a largo plazo reflejan únicamente el cariotipo fetal<sup>(2)</sup>. Ocasionalmente se encuentra mosaicismo: cariotipo fetal con cromosomas normales y una línea celular anómala confinada a la placenta, que puede ser la causa de la pérdida<sup>(11,12)</sup>. En

Figura 2. Cariotipo triploide.



un 30% o algo más de los abortos estudiados se encontrará un cariotipo normal y aproximadamente la mitad de estos será de sexo femenino; una medida para evaluar la calidad del laboratorio es que la relación de cariotipos con sexo femenino o masculino sea alrededor de 1, indicando que el tejido estudiado realmente corresponde al embrión y no a contaminación por tejido materno.

En la práctica clínica, el cultivo celular seguido del cariotipo sigue siendo el método de elección para la detección de errores cromosómicos, ya que permite analizar todos los cromosomas simultáneamente y detectar anomalías numéricas, como aneuploidías y poliploidías, y defectos estructurales, balanceados o no. Sin embargo, el examen tiene algunas limitaciones: la primera es que algunas veces (5-20%) los cultivos celulares no progresan y no se obtiene células para ser analizadas, y la segunda es que su capacidad de resolución está limitada a lo que el ojo del investigador puede observar en el microscopio óptico. En los últimos años, varios investigadores han complementado el estudio citogenético tradicional con métodos de citogenética molecular que se basan en las características del ADN de determinadas zonas cromosómicas; tienen la ventaja de poder ser utilizados en tejidos no cultivados y pueden detectar alteraciones invisibles al microscopio, aumentando la probabilidad de descubrir anomalías cromosómicas que de otra manera hubiesen pasado desapercibidas<sup>(1,5,9,13,14,15)</sup>. Estas técnicas, como FISH, QF-PCR y otras variantes e hibridación genómica comparativa basada en microchip, son útiles no solamente cuando hay falla del cultivo, sino también cuando el cariotipo es aparentemente normal, para detectar pequeñas pérdidas o ganancias de material genético que pudieran ser responsables del aborto (Tabla 1). De hecho, el uso

simultáneo de varias de estas técnicas aumenta significativamente el porcentaje de abortos en los que se detecta anomalía cromosómica<sup>(1,13)</sup>. Sin embargo, en la actualidad, su uso es limitado en la práctica clínica y aplicable sólo para investigación o para casos muy seleccionados, ya que su alto costo restringe por ahora su utilización masiva.

Cada uno de estos métodos tiene sus propias limitaciones, y ninguno de ellos es un reemplazo del cariotipo, sino un método complementario para ser aplicado en determinadas circunstancias.

### Aplicación clínica de los resultados

Ningún examen genético será útil si no es interpretado correctamente en el contexto de la historia clínica del paciente. El análisis cromosómico de la pérdida gestacional puede indicar diversas situaciones que tienen diferente implicancia en cuanto a pronóstico y manejo:

1. Si se encuentra una trisomía autosómica en una mujer mayor, podemos asegurar que esta no fue heredada, está relacionada con edad materna y la probabilidad de trisomía en el siguiente embarazo es similar a la de otra mujer de su edad.
2. Si la trisomía ocurre en una mujer menor de 35 años, hay una tendencia moderada a repetirse, mayor que la correspondiente a su edad<sup>(6,8)</sup>.
3. Otras anomalías numéricas, como poliploidia o monosomía X, no son tampoco heredadas ni tienen relación con la edad materna; a diferencia de las trisomías la probabilidad de recurrencia no está incrementada
4. El hallazgo de una anomalía cromosómica estructural demanda un cariotipo de ambos padres, y el riesgo de recurrencia depende de si alguno de los miembros de la pareja porta el rearrreglo cromosómico en forma balanceada. Puede indicar un

#### TÉCNICAS DE CITOGÉNÉTICA MOLECULAR

- Hibridación in situ con fluorescencia (FISH): Utiliza una sonda fluorescente de ADN, que se "pega" a una secuencia complementaria del ADN celular. Cuando se hibridizan la sonda y la secuencia objetivo, una luz es emitida, así se determina la presencia del segmento de ADN en estudio. Tiene múltiples aplicaciones y variantes, puede utilizarse en tejidos sin cultivar para detectar ciertas anomalías numéricas específicas, o en células en metafase para aclarar algunas alteraciones estructurales.
- Hibridación genómica comparativa (CGH): Compara el ADN de un control normal con el del paciente en estudio. Detecta ganancia o pérdida de material genético, no rearrreglos estructurales donde el material genético está completo. El array CGH, basado en microchip, permite identificar segmentos de ADN más pequeños, de 5-10 kb, y sin necesidad de tener cromosomas en metafase.
- QF-PCR: Es una variante de PCR (reacción en cadena de la polimerasa) que utiliza fluorescencia en las sondas complementarias a la porción de ADN que se va a multiplicar. Util para el tamizaje rápido de anomalías numéricas en tejidos sin cultivar, no siempre puede detectar anomalías cromosómicas estructurales<sup>(16)</sup>.



alto riesgo no sólo de abortos, sino también de descendencia con alteraciones cromosómicas, para la pareja y otros miembros de la familia<sup>(9,10)</sup>.

5. Sólo si el aborto tiene cariotipo normal, es necesario investigar otras causas de pérdida gestacional, dependiendo del caso.

En cualquier circunstancia, es conveniente correlacionar el resultado del cariotipo con el del examen patológico del producto de la concepción y la historia clínica de la pareja, incluyendo el trazado de la genealogía, para tener un diagnóstico integral, útil para la asesoría genética y para el manejo ginecobstétrico.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Zhang Y-X, Zhang Y-P, Guan F-J, Li S-L, Xie J-S, Shen Y, Wu B-L, et al. Genetic analysis of first-trimester miscarriages with a combination of cytogenetic karyotyping, microsatellite genotyping and arrayCGH. *Clin Genet* 75: 133-140.
2. Morales C, Sánchez A, Bruguera J, Margarit E, Borrell A, Borobio V, Soler A. Cytogenetic study of spontaneous abortions using semi-direct analysis of chorionic villi samples detects the broadest spectrum of chromosome abnormalities. *Am J Med Genet Part A*. 2008; 146A:66-70.
3. Quiroga M, Díaz A, Paredes D, Rodríguez O, Quispe E, Zighelboim E. Estudio cromosómico en el aborto espontáneo y su aplicación clínica. *Rev Per Ginecol Obstet*. 2007; 53(2): 124-129.
4. Hogge W, Byrnes A, Lanasa M, Surti U. The Clinical use of karyotyping spontaneous abortions. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 189(2):397-400.
5. Benkhalifa M, Kasakyan S, Clement P, Baldi M, Tachdjian G, Demirool A. Array comparative genomic hybridization profiling of first-trimester spontaneous abortions that fail to grow in vitro. *Prenat Diagn* 2005; 25: 894-900.
6. Warburton D, Dallaire L, Thangavelu M, Ross L, Levin B, Kline J. Trisomy recurrence: a reconsideration based on North American data. *Am J Hum Genet* 2004; 75: 376-385.
7. Warburton D, Biological aging and the etiology of aneuploidy. *Cytogenet Genome Res* 2005; 111:266-272.
8. Munné S, Sandalinas M., Magli C., Gianaroli L., Cohen J., Warburton D. Increased rate of aneuploid embryos in young women with previous aneuploid conceptions. *Prenat Diagn* 2004; 24: 638-643.
9. Lorda-Sánchez I, Diego-Alvarez D, Ayuso C, Rodríguez de Alba M, Trujillo M, Ramos C. Trisomy 2 due to a 3:1 segregation in an abortion studied by QF-PCR and CGH. *Prenat Diagn* 2005; 25: 934-938.
10. Sugiura-Ogasawara M, Aoki K, Fuji T, Fujita T, Kawaguchi R, Maruyama T, et al. Subsequent pregnancy outcomes in recurrent miscarriage patients with a paternal or maternal carrier of a structural chromosome rearrangement. *J Hum Genet*. 2008;53(7):622-8
11. Kalousek D, Vekemans. Confined placental mosaicism. *J Med Genet* 1996; 33: 529-533.
12. Stetten G, Escallon C, South S, McMichael J, Saul D, Blakemore K. Reevaluating confined placental mosaicism. *Am J Med Genet Part A* 2004; 131A: 232-239.
13. Shimokawa O, Harada N, Miyake N, Satoh K, Mizuguchi T, Niikawa N, Matsumoto N. Array comparative genomic hybridization analysis in first-trimester spontaneous abortions with "normal" karyotypes. *Am J Med Genet Part A* 2006; 140A: 1931-1935.
14. Wells A, Alfarawati S, Fragouli E. Use of comprehensive chromosomal screening for embryo assessment: microarrays and CGH. *Molec Hum Reprod*. 2008; 14(12): 703-710.
15. De Gregori M, Ciccone R, Magini P, Pramparo T, Gimelli S, Messa J, Novara F, et al. Cryptic deletions are a common finding in "balanced" reciprocal and complex chromosome rearrangements: a study of 59 patients. *J Med Genet*. 2007 Dec;44(12):750-62.
16. Donnai D, Read A. *New clinical genetics*. 1ra ed. Oxfordshire: Scion Publishing; 2007.

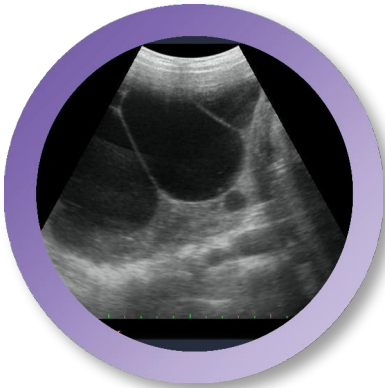


## Sección 3

---

# Ecografía en Ginecología





# ECOGRAFÍA DE LA PELVIS FEMENINA

Hugo Contreras Carrillo

## INDICACIONES

Son múltiples las indicaciones de una ecografía pélvica, siendo las más frecuentes:

- Dolor pélvico, principalmente dismenorrea.
- Tumoración pélvica o abdomeno pélvica.
- Hemorragia vaginal anormal o hemorragia uterina anormal.
- Flujo vaginal anormal.
- Amenorrea, retraso menstrual.
- Confirmación de la presencia y localización de un dispositivo intrauterino.
- Infertilidad.
- Anomalías del desarrollo del tracto genital.
- Síntomas urinarios o vesicales.
- Dolor abdominal difuso.
- Vigilancia folicular en el estudio y manejo de la pareja infértil.

## ECOGRAFÍA PÉLVICA TRANSABDOMINAL

### Preparación de la paciente

La vejiga debe estar llena. Se debe indicar la toma de cuatro a cinco vasos de líquido previo al procedimiento y se realizará el examen cuando la vejiga esté repleta. Debe advertirse

a la paciente que no debe evacuar la vejiga en el intervalo de espera.

Posición de la paciente: En decúbito supino.

Elección del transductor: Utilice un transductor convexo de 3.5 – 5 MHz.

### Procedimiento

El barrido debe de iniciarse con el transductor en la línea media del abdomen, por encima de la sínfisis del pubis para explorar el útero en sus diámetros longitudinal y antero-posterior y el complejo endometrial; luego debe de inclinarse para cada uno de los lados a fin de explorar las áreas anexiales, posteriormente rotar el transductor 90° en sentido antihorario para explorar el diámetro transversal del útero, asimismo se explorarán los anexos y los parametrios.

## ECOGRAFÍA PÉLVICA TRANSVAGINAL

Se recomienda que antes de hacer la ecografía transvaginal se debe realizar una ecografía transabdominal, a fin de evaluar posibles masas pélvicas grandes o de ubicación alta que no puedan ser detectadas por la ecografía transvaginal.

## Ventajas

- Es útil en pacientes obesas.
- No requiere que la vejiga esté llena.
- Es útil aún en útero retroflexo (de difícil evaluación por vía transabdominal).
- Utiliza transductores de alta frecuencia (5-7 MHz) de mayor resolución.
- Existe una menor distancia entre el transductor y el órgano a ser examinado.
- Brinda mayor facilidad para la exploración aún si existen adherencias extensas post-quirúrgicas.
- Guía la punción de formaciones pélvicas quísticas, biopsias, folicular.
- Mejora el estudio en el tumor ovárico maligno.

## Desventajas

- Distancia de isonación en presencia de grandes tumoraciones pélvicas.
- No se puede realizar en pacientes vírgenes.
- No se puede realizar si existe atresia de vagina, vagina muy atrófica.
- Mayor incomodidad para la paciente.
- El resultado depende de la experiencia del ecografista.

## ANATOMÍA ECOGRÁFICA NORMAL DE LOS ÓRGANOS PÉLVICOS

### Útero

El útero está localizado en la pelvis femenina entre la vejiga por delante y el recto por detrás.

La posición es muy variable generalmente es central y está en anteversión y ante flexión. Cerca del 80% de

úteros son anteversos ante flexos. El 20% restante son retroversos y esto puede indicar endometriosis, síndrome adherencial o inclusive ser un hallazgo normal.

Ecográficamente el útero presenta dos zonas de diferente ecogenicidad: el miometrio y el endometrio.

La musculatura de la pared uterina es una masa hipocogénica uniforme.

El patrón ecográfico del complejo endometrial es variable, tanto en su ecogenicidad como en su grosor, en relación al día del ciclo menstrual y en relación al desarrollo puberal u ovárico.

### Endometrio

En la primera mitad del ciclo menstrual es delgado e hipocogénico, característicamente trilaminar; en la segunda mitad, es decir en la fase secretora se vuelve grueso e hiperecogénico, y aparece rodeado de un borde hipocogénico (que no es parte del endometrio sino vascularización del miometrio). Durante la fase menstrual la cavidad endometrial aparece totalmente hiperecogénica y engrosada a causa del tejido endometrial que se desprende y de los coágulos sanguíneos. (figuras 1, 2 y 3).

En la mujer pre-púber el endometrio no es visible; en la postmenopáusica es delgado siendo su grosor máximo menor a 5 mm. (fig. 4).

El tamaño del útero varía con respecto al desarrollo puberal. Es así que en la mujer pre-púber la longitud varía entre 1 a 3 cm., en la mujer adulta nulípara 6 a 8 cm. en la multipara 8 a 9 cm. y en la postmenopáusica 4-6 cm.

Además el cociente cuello uterino/cuerpo uterino cambia a medida que la mujer crece. En la niñez el cuerpo es más pequeño que el cuello, pero con la edad aumenta de tama-

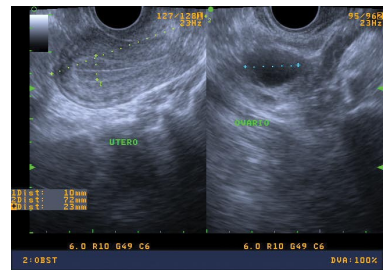


Figura 1: Útero normal con endometrio trilaminar en etapa proliferativa.

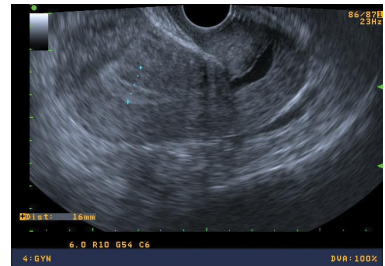


Figura N° 2: Endometrio trilaminar, en etapa proliferativa.

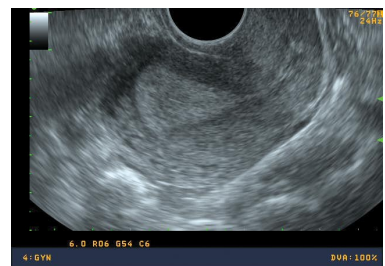


Figura 3: Endometrio en fase secretora



Figura 4: Endometrio en la postmenopausia.

ño, siendo aproximadamente 2 a 3 veces su longitud. Luego decrece nuevamente en la postmenopausia siendo más largo el cérvix.



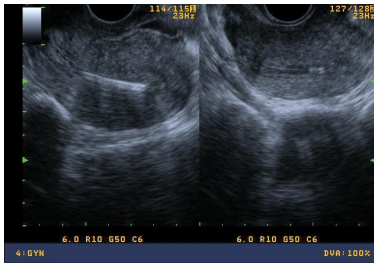


Figura 5: Dispositivo intrauterino en localización normal.

### Vagina, recto y vejiga

La vagina se encuentra junto a la pared póstero-inferior de la vejiga y sus paredes aparecen como estructuras hipoeocogénicas en torno a la mucosa vaginal, más ecogénica. Hacia la parte superior se encuentra el cuello uterino.

La vagina se aprecia como 3 líneas ecoicas paralelas y lineales que se ubican por detrás de la vejiga y llegan hasta el cuello uterino.

### Trompa de Falopio

La trompa de Falopio es una estructura que mide aproximadamente entre 8 y 12 cm. de longitud y se ubica en la parte superior del ligamento ancho. El tercio interno que mide 1 cm. se denomina istmo.

Son identificadas en el corte transversal del útero.

La trompa de Falopio normal no se observa en la ecografía transabdominal, pero puede identificarse su porción proximal por ecografía transvaginal. Si se observa más allá del tercio proximal probablemente se trata de una trompa con alguna patología inflamatoria.

### Ovarios

Los ovarios se exploran en sentido lateral al útero.

En la ecografía transabdominal, aunque la posición de los ovarios puede

variarse, siempre se encuentran detrás de la vejiga y lateral o detrás del útero. Casi siempre se localizan lateralmente en el espacio anexial. Se observan como estructuras ovoideas, menos homogéneas que el útero y con una ecogenicidad hipoeoica o similar a la uterina, limitados por una línea ecogénica delgada. (Fig. 6).

En las mujeres en edad reproductiva la presencia de folículos ayuda a su identificación. En la mujer postmenopáusia son de pequeño tamaño, usualmente de forma acinada y al no tener folículos pueden ser difíciles de encontrar. Se calcula que hasta un 30% de ovarios de pacientes postmenopáusia pueden no ser vistos en la ecografía, y ello está en relación a la experiencia del ecografista.

El ovario puede estar localizado en el fondo de saco posterior, por detrás del útero, o por encima del fondo uterino.

### Técnica de examen

Una vez explorado el útero en su diámetro transversal, ubíquese el transductor hacia uno de los lados a explorar y muévase lentamente hacia arriba y hacia abajo; en la mayoría de los casos el ovario podrá ser encontrado sin dificultad. Si esta medida falla, entonces colóquese el transductor en corte longitudinal, y muévase en sentido lateral al útero hacia el ovario a ser explorado. Si

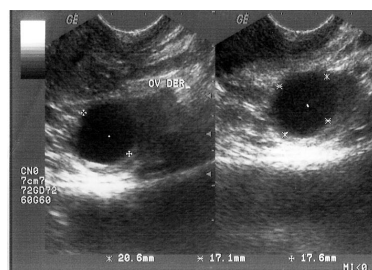


Figura Nº 6: Ovario derecho medido en sus 3 diámetros.

esto no resulta entonces ubique el transductor en sentido oblicuo, identifíquense los vasos hipogástricos, y sigan su trayecto donde encontrarán el ovario, usualmente por encima y adyacente a dichos vasos.

### CAMBIOS ECOGRÁFICOS ASOCIADOS AL CICLO MENSTRUAL

Los ovarios sufren cambios asociados al día del ciclo menstrual.

En los primeros días, es decir, durante la fase folicular, pueden verse ovarios de aspecto multifolicular con 5 a 7 folículos de 3 a 5 mm. En el día 8vo. ya se aprecia un folículo dominante (14 mm).

En la fase pre-ovulatoria inmediata el folículo puede llegar a medir entre 18 a 20 mm. Inmediatamente después de la ovulación se observa una brusca disminución de su tamaño (formación del cuerpo lúteo), y se observa líquido en el Fondo de Saco de Douglas.

En la fase secretora se observa un cuerpo lúteo, caracterizado por una imagen hipoeoica heterogénea, de pared engrosada e irregular usualmente de forma festoneada o estrellada, que al estudio Doppler presenta el característico signo de "anillo de fuego".

### Folículos ováricos

Aparecen como espacios anecoicos redondeados u ovalados en el interior o en la superficie de los ovarios. Para visualizarlos bien lo mejor es utilizar una ganancia baja. Pueden llegar a medir usualmente hasta 18 a 20 mm. de diámetro medio antes de producirse la ovulación; sin embargo a veces llegan a tamaños mayores sin ecllosionar, por lo que la definición de quiste de ovario por ecografía es cuando supera un diámetro medio de 30 mm. Cuando

existe duda de si una imagen quística es folicular o es no funcional, se debe repetir el examen después de la menstruación en el siguiente ciclo; los quistes foliculares regresionan mientras que los no funcionales permanecen sin cambios.

## ÚTERO ANORMAL

### Miomas

El mioma es un tumor benigno común del útero, que se presenta en aproximadamente un tercio de las mujeres mayores de 30 años.

Generalmente son múltiples y asintomáticos. Cuando dan síntomas el más frecuente es la hemorragia uterina anormal: hipermenorrea. Generalmente no interfieren con la fertilidad.

Los miomas, leiomiomas o fibromas se perciben de distintos modos en el examen ultrasonográfico.

La mayoría aparece como una masa bien definida, homogénea, hipocogénica. Casi siempre son múltiples y a menudo deforman el contorno normal del útero y la cavidad endometrial.

Los miomas sufren una serie de cambios o degeneración.

Los miomas calcificados se presentan usualmente en mujeres mayores y presentan áreas hiperecogénicas generalmente en alguna zona excéntrica, y dejan sombra acústica posterior. Los miomas grandes o durante el embarazo pueden presentar una zona hipocogénica o anecoica central a consecuencia de la necrosis central de la degeneración roja o carnosa.

La degeneración sarcomatosa del mioma se presenta sólo en el 2%. Se cree que surgen de miomas preexistentes. El sangrado es el síntoma más frecuente, aunque muchos son asintomáticos. Ecográficamente pueden no distinguirse de los mio-

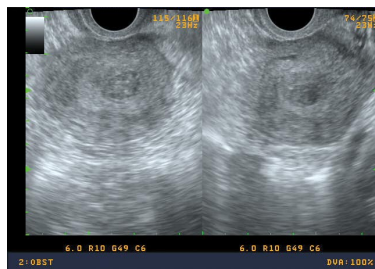


Figura 7: Mioma submucoso.

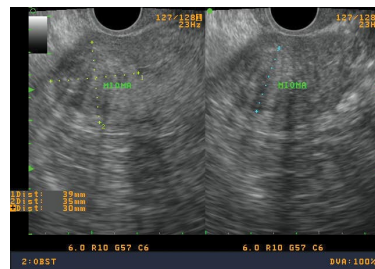


Figura 9: Mioma intramural y submucoso, que deforma la línea endometrial.

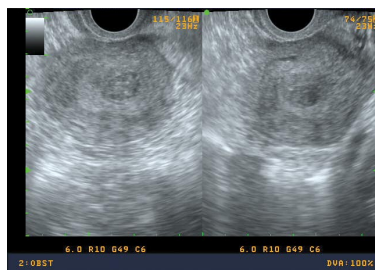


Figura 8: Mioma intramural en pared posterior del fondo uterino.



Figura 10: Mioma submucoso visto por histerosonografía.

mas no sarcomatosos, aunque pueden presentar áreas de degeneración quística, o mayor circulación al estudio Doppler.

Por su localización se clasifican en submucosos, intramurales y subserosos, siendo generalmente mixtos. Algunos miomas subserosos o los miomas grandes pueden extenderse dentro del ligamento ancho siendo llamados miomas intraligamentarios.

Los miomas pueden formarse también en el cuello uterino, y deformar u obstruir el conducto cervical.

Los miomas submucosos son menos comunes pero son más sintomáticos. Los intramurales son los más comunes, y la sintomatología depende muchas veces de su tamaño. Los subserosos pueden ser pediculados y confundirse con masas anexiales. Los cervicales son raros.

En el estudio Doppler Color característicamente presentan un flujo periférico con una Onda de Velocidad de flujo similar a la de la arteria uterina.



Figura 11: Gran Mioma subseroso en pared posterior del útero.

## ANOMALÍAS DEL DESARROLLO

La incidencia de anomalías uterinas es inferior al 1%, y se debe a una alteración en la fusión o formación de los conductos de Müller.

Se clasifican en:

### Desarrollo detenido

- Aplasia uterina
- Útero unicorneo unicervical

### Falta de fusión de los conductos:

- Utero didelfo (dos vaginas, dos cuellos, dos cuerpos uterinos).
- Utero bicorne bicervical (una vagina, dos cuellos, dos cuerpos uterinos).
- Utero bicorne unicervical (una vagina, un cuello, dos cuerpos uterinos).

### Reabsorción incompleta del tabique sagital

- Utero tabicado.
- Utero subtabicado.

El útero bicorne o didelfo se identifica por la presencia de dos cavidades endometriales separadas entre sí, o de dos fondos uterinos en la imagen transversal.

Las anomalías uterinas del desarrollo se asocian con una incidencia aumentada de aborto espontáneo y parto pretérmino, además de una incidencia incrementada de anomalías del tracto urinario.

### ADENOMIOSIS

Es la invasión del tejido endometrial al miometrio.

Produce crecimiento uterino difuso, preservando el contorno del útero y el endometrio.

Ecográficamente puede verse un miometrio algo más heterogéneo con zonas hipoeoicas amorfas dentro del patrón miometrial normal; sin embargo muchas veces pueden no distinguirse de un útero normal, o confundirse con un mioma uterino.

Raramente la adenomiosis es focal, lo que produciría deformación del contorno uterino.

### HIPERPLASIA ENDOMETRIAL

Se define como un engrosamiento anormal del endometrio, y es produ-

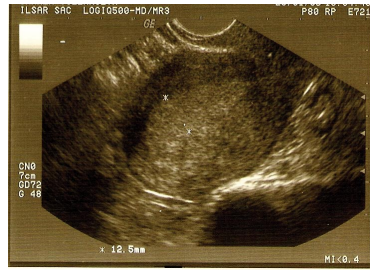


Figura 12: Endometrio engrosado en paciente con hiperplasia endometrial.

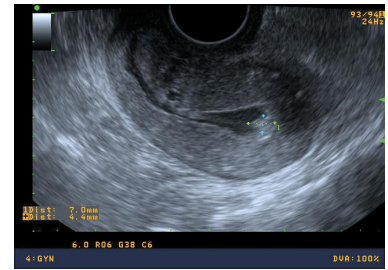


Figura Nº 13: Pólipo endometrial único en el fondo uterino.

cido generalmente por estímulo estrogénico excesivo o sin oposición. Es la causa más común de hemorragia uterina anormal.

Ecográficamente se sospecha que existe cuando el complejo endometrial mide más de 16 mm en la paciente en edad fértil, y más de 4 mm. en la paciente postmenopáusica. En muchos casos puede confundirse con un pólipo endometrial siendo necesaria la hidrosonografía o histerosonografía para su diferenciación.



Figura Nº 14: Pólipo endometrial.

### PÓLIPO ENDOMETRIAL

Ecográficamente se presentan como tumoraciones hiperecogénicas de forma ovoide que ocupan la cavidad endometrial, deformándola o produciendo engrosamiento endometrial. Otras veces sólo observamos engrosamiento endometrial. Pueden ser confundidos también con miomas submucosos pediculados, pero a diferencia de estos últimos, los pólipos tienen circulación central en el estudio Doppler. Muchas veces es necesario realizar una histerosonografía para diagnosticarlos con precisión.

### TUMOR OVÁRICO

La ecografía puede diagnosticar el origen ovárico del tumor: en el 60% de casos lo confirma, en el 31% lo diagnostica, y en el 9% lo descarta.



Figura 15: Múltiples pólipos endometriales mejor definidos por hidrosonografía.

### Detección

Es importante detectar el tumor ovárico maligno. La capacidad de detección es:

- 65-94% empleando ecografía convencional.
- 82-94% Doppler Color.
- 82-99% Flujometría Doppler.
- 98-100% ecografía convencional + Doppler.
- 95-99% ecografía 3D-4D.
- 98-100% técnicas combinadas.

## Epidemiología

A pesar de ser el 3ro - 4to en frecuencia, es la primera causa de muerte por cáncer ginecológico, padeciéndolo 1 de cada 70 mujeres.

El pronóstico depende del estadio; la supervivencia a los 5 años en estadios precoces es del 90 %, mientras que en estadios avanzados decae a un 18%.

Casi el 90 % son de origen epitelial.

El cáncer de ovario es el séptimo tipo de cáncer más común y la quinta causa de muerte por cáncer en las mujeres en EEUU, después del cáncer de pulmón, de mama, colorectal y páncreas.

Provoca más muertes que cualquier otro tipo de cáncer del sistema reproductivo femenino.

La incidencia de cáncer de ovario en América Latina y el Caribe es considerablemente alta, con 17,641 casos nuevos en el 2002 y una prevalencia a 5 años de 43,699.

En el Perú, en el Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN) cada año se presentan 150 casos de cáncer de ovario. De éstos, el 75% está en un grado avanzado y en un 60% se trata de mujeres de 40 a 60 años, es la 3ra causa de muerte, después de las enfermedades cardiovasculares y de las infecciones.

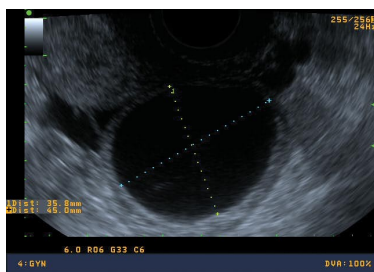


Figura 16: Quiste simple de ovario.

## Clasificación

Existen 3 tipos de tumor ovárico captadas por ecografía:

### 1. Quístico:

- imagen anecoica
- parte interna libre de ecos
- límites precisos (paredes bien definidas)
- refuerzo posterior.

Corresponde generalmente a:

- quistes simples.
- quistes funcionales (folicular y del cuerpo lúteo).
- quistes benignos: cistoadenoma seroso, cistoadenoma mucinoso, teratoma quístico, endometrioma.

### 2. Mixto ó complejo:

Predominantemente quístico

- hipoecogénica.
- estructura líquida predominante.
- zonas de ecos en periferia o centro del tumor (sólido).

Incluye los siguientes tipos de tumores:

Tumores benignos:

- Cistoadenoma seroso (bilateral 20% de los casos), mucinoso (unilateral 95% de los casos)

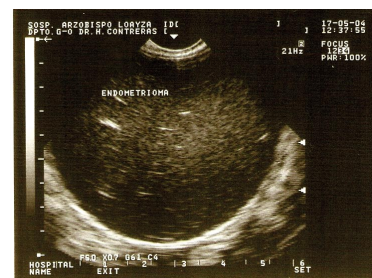


Figura 17: Endometrioma.

- Quiste dermoide (aparición muy variable).

Tumores malignos:

- Cistoadenocarcinoma seroso.
- Cistoadenocarcinoma mucinoso.
- Carcinoma endometriode.

Predominantemente sólido

- masa de estructura sólida con presencia de imágenes líquidas en su interior.

Incluye los siguientes tipos de tumores:

Tumores benignos:

- Cistoadenoma seroso, mucinoso.
- Quiste dermoide.
- Tumor de células de la granulosa.

Tumores malignos:

- Cistoadenocarcinoma seroso.
- Cistoadenocarcinoma mucinoso.

### 3. Sólido:

- atenuación de los ecos varía en función de la densidad de la masa.
- ausencia de refuerzo posterior.
- sombra acústica posterior.

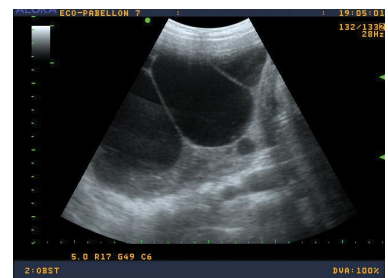


Figura 18: Quiste complejo de ovario. Nótese la presencia de tabiques.



Incluye los siguientes tipos de tumores:

Benignos:

- Fibromas ováricos: mayor a 5 cm relacionado a Síndrome Meigs (tumor ovárico benigno, ascitis, hidrotórax derecho).
- Teratomas maduros o benignos o sólidos.

Malignos:

- Adenocarcinoma.
- Teratomas inmaduros (IR bajo; en la niñez).
- Generalmente con flujo central alto e IR bajo.
- Metástasis linfomatosas o gastro-intestinales.
- Tumores ováricos con actividad hormonal (tecomas, tumor células granulosa, tumor de las células de Leydig).

HALLAZGOS CLINICOS EN TUMORES DE OVARIO		
	Benigno	Maligno
Unilateralidad	+++	+
Bilateralidad	+	+++
Aspecto quístico	+++	+
Aspecto sólido	+	+++
Movilidad	+++	++
Fijación	+	+++
Irregular	+	+++
Liso	+++	+
Ascitis	+	+++
Nódulos en F S P	-	+++
Rápido crecimiento	-	+++
Irrigación aumentada	-	+++

HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS EN TUMORES DE OVARIO		
	Benigno	Maligno
Unilateralidad	+++	+
Bilateralidad	+	+++
Aspecto quístico	+++	+
Aspecto sólido	+	+++
Irregular	+	+++
Liso	+++	+
Ascitis	+	+++
Vegetaciones	-	++++
Tabiques	-	++++
Ovario creciente	+++	+
IR < 0.4	-	++++
IP < 1	-	++++
Notch diastólico	+++	-
vel. de flujo aumentada	-	+++

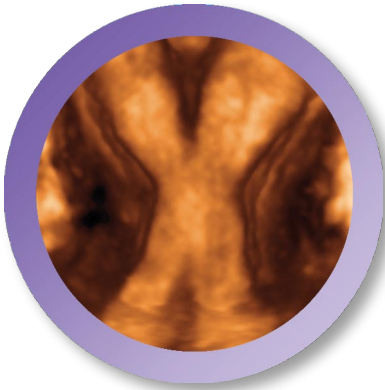
MARCADORES ECOGRAFICOS DE MALIGNIDAD
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Contenido ecogénico, sólido, mixto predominantemente sólido.</li> <li>• Papilas, vegetaciones o excrecencias.</li> <li>• Tabiques o septos.</li> <li>• Bilateralidad.</li> <li>• Paredes irregulares, gruesas.</li> <li>• Ascitis.</li> <li>• Ausencia del signo del ovario creciente.</li> <li>• Doppler Color: Vascularización atípica, neovasos.</li> <li>• Indices Doppler: IP &lt; 1, IR &lt; 0.4</li> <li>• OVf: Ausencia de Notch.</li> <li>• OVf: &gt; Velocidad de flujo.</li> </ul>

MARCADORES ECOGRAFICOS DE BENIGNIDAD
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Contenido anecoico, quístico.</li> <li>• Ausencia de proliferaciones papilares.</li> <li>• Ausencia de tabiques o septos.</li> <li>• Unilateralidad.</li> <li>• Paredes regulares, lisas, delgadas.</li> <li>• Ausencia de ascitis.</li> <li>• Signo del ovario creciente presente.</li> <li>• Doppler Color: ausencia de vasos intratumorales.</li> <li>• Indices Doppler: IP &gt; 1, IR &gt; 0.4</li> <li>• OVf Doppler: Notch diastólico presente.</li> <li>• OVf Doppler: &lt; Velocidad de flujo.</li> </ul>



## BIBLIOGRAFÍA

1. ACOG Practice Bulletin. Clinical management guidelines for Obstetrician-Gynecologists. Management of adnexal masses. *Obstetrics and Gynecology* 2007; 110 (1): 201-214.
2. Alborzi S, Parsanezhad M, Mahmoodian N, et al. Sonohysterography versus transvaginal sonography for screening of patients with abnormal uterine bleeding. *International Journal of Gynecology and Obstetrics* 2007; 96 (1): 20-23.
3. Domínguez A, Lopes H, Dias I, et al. Endometrial polyps in postmenopausal women. *Acta Obstetrica et Gynecologica* 2009; 88:618-620.
4. Ferrazi E, Lanzani C, Digrandi M, et al. Sonohysterographic staging of submucous myomas. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2001 Supplement 1(18): 40.
5. Ferrazi E, Zupi E, Leone F, et al. How often are endometrial polyps malignant in asymptomatic postmenopausal women?. A multicenter study. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 2009; 200: 235 e1-235 e6.
6. Gumus I, Keskin E, Kilic E, et al. Diagnostic value of hysteroscopy and hysterosonography in endometrial abnormalities in asymptomatic postmenopausal women. *Archives of Gynecology and Obstetrics* 2008; 278 (3): 241-244.
7. Ismail S, Pugh D, Gower-Thomas K, et al. A pilot evaluation of saline sonohysterography for postmenopausal bleeding with thickened endometrium. *Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2009; 29: 132-134.
8. Kepkep K, Tuncay Y, Goynumer G, et al. Transvaginal sonography in the diagnosis of adenomyosis: which findings are most accurate?. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2007; 30 (3): 341-345.
9. Sadoon S, Salman G, Smith G et al. Ultrasonographic endometrial thickness for diagnosing endometrial pathology in postmenopausal bleeding. *Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2007; 27 (4): 406-408.
10. Savelli L. Transvaginal sonography for the assessment of ovarian and pelvic endometriosis: how deep is our understanding?. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2009; 33: 497-501.
11. The American College of Obstetricians and Gynecologist. The role of transvaginal ultrasonography in the evaluation of postmenopausal bleeding. *Obstetrics and Gynecology* 2009; 113 (2): 462-
12. Wani S. Ultrasonography in diagnostic evaluation of gynaecologic pelvic mass. *JK-Practitioner* 2002; 9 (4): 239-241.
13. Woodward E, Sleightholme H, Considine A, et al. Annual surveillance by CA 125 and transvaginal ultrasound for ovarian cancer in both high-risk and population risk women is ineffective. *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2007; 114 (12): 1500-1509.



## PATOLOGÍAS UTERINAS MIOMETRIALES

Francisco Mauad Filho, Jailson Costa Lima

Las patologías uterinas comprenden una variedad de anomalías uterinas que pueden ser divididas didácticamente en malformaciones congénitas (obstructivas y müllerianas), adenomiosis, y las anomalías endometriales y miométricas benignas y malignas. En este capítulo, abordaremos las malformaciones uterinas y las patologías miométricas.

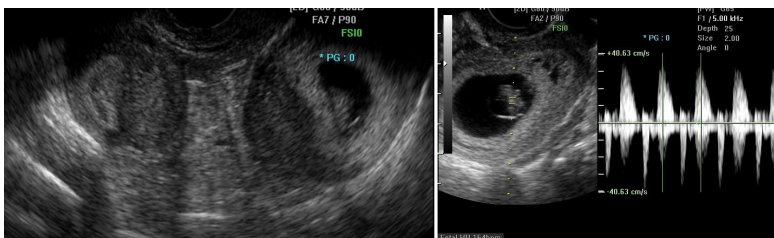
### MALFORMACIONES CONGÉNITAS

La formación canalicular de los genitales femeninos se deriva del desarrollo embriológico de los conductos müllerianos. Normalmente, la porción caudal de estos conductos se funden formando el útero y la vagina, y la porción craneal no fusionada origina las trompas uterinas. La parte superior de la vagina se considera por lo tanto de origen müllerianas y

la parte inferior, del seno urogenital. Durante el desarrollo embriológico del conducto Muller, el tabique intraluminal se reabsorbe. Las malformaciones en general son resultado de defectos en la fusión de los conductos o la reabsorción del lumen o del séptum. Todo el epitelio de revestimiento del útero y de las trompas se origina en el epitelio celómico. Todo este conocimiento es necesario para el diagnóstico clínico y la ultrasonografía adecuada.

Varios procedimientos fueron utilizados para el diagnóstico de malformaciones uterinas, entre ellos la histerosalpingografía, histeroscopia, laparoscopia y la laparotomía. Pero en las últimas décadas, la ecografía es considerada un método con óptima relación costo-beneficio para el diagnóstico de malformaciones uterinas (Figs. 1 y 2). La ecografía bidimensional (2D) realizada por profesionales capacitados y calificados es un importante método de cribado, lo que aumenta la sensibilidad y especificidad utilizando la histeroendosonografía. Y en los últimos años, la ecografía tridimensional (3D) y multiplanar volumétrica es un importante método para estudiar el útero malformado (Fig. 3). La resonancia nuclear magnética es utilizada por algunos servicios con una excelente sensibilidad y especificidad, aunque con muy alto costo.

Figura 1. Observación de útero didelfo con saco gestacional y el embrión en la cavidad uterina hacia la izquierda, en decidualización en la derecha.



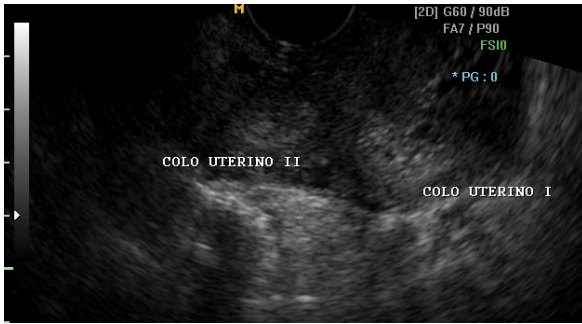


Figura 2. La paciente anterior, observando dos cuellos uterinos individualizados.

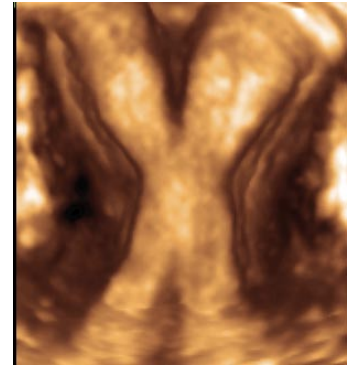


Figura 3. En la ecografía 3D, se observa malformación uterina con la presencia de dos cuerpos y dos cuellos uterinos comunicados entre sí.

La nomenclatura de la clasificación es muy variada, pudiendo ser dividida en: hipoplasia o agenesia (como el Síndrome de Rokitansky), la fusión (útero unicornio, útero didelfo, útero bicorne) y la reabsorción (útero septado, total o parcial) y útero arqueado (considerado como una variante normal por varios autores).

Cuando la paciente posee alguna sospecha de malformación mülleriana, la mejor fase para el examen ecográfico es la fase secretora, ya que el endometrio se presenta engrosado y es mejor visualizado. A menudo, el diagnóstico será la duplicidad de la cavidad endometrial, teniendo en cuenta la limitación de la ecografía bidimensional en diferenciar principalmente el útero septado del bicorno. De esa forma, el mejor método para evaluar estas malformaciones es la ecografía tridimensional, con sensibilidad de 92% y una especificidad del 100%, por lo que es una herramienta esencial en la evaluación de la anatomía uterina.

El defecto en la fusión o en la reabsorción del séptum uterino origina útero septado que puede ser parcial o completo, dividiendo de esta forma la cavidad endometrial en dos.

La definición de este séptum puede ser visualizada adecuadamente por ecografía 3D por vía transvaginal, distinguiendo el útero arqueado (que tiene un arqueamiento o curvatura en la porción fúndica del útero, con un cambio mínimo en la cavidad uterina, a veces pequeño septo residual)

Figura 4. Úteros septados mostrados por ecografía 3D transvaginal. Nótese la formación del septo grueso dividiendo la cavidad uterina, llegando cerca del orificio interno, y la preservación de la curvatura fúndica uterina.

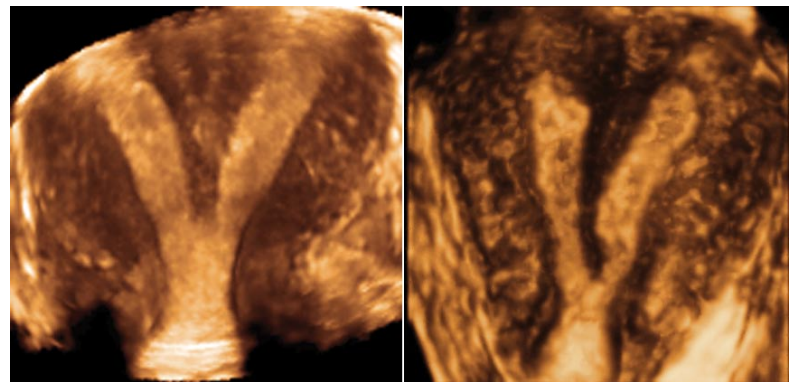


Figura 5. Útero bicorne. Visualización de doble cavidad endometrial en la ecografía 2D. Y con el modo 3D, fue el diagnóstico de útero bicorne: tenga en cuenta la separación de los cuernos uterinos, formando "la imagen del corazón."

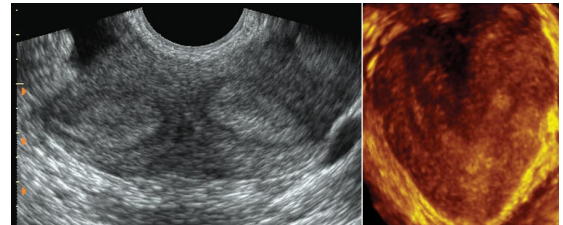


Figura 6. Útero arqueado. Nótese la ligera curvatura en el fondo uterino.

el útero septado y útero bicorne (que es una división de los cuernos uterinos, resultado de la falla de la fusión de los cuernos con el cuerpo uterino) (Figs. 4, 5 y 6).

Diversas alteraciones endocrinas y de hipofunción ovárica / hipofisiaria puede originar, respectivamente, un útero hipoplásico (relación cérvix/cuerpo = 1:1) y el útero infantil (re-



lación cervix/cuerpo = 2:1), objetivamente medido con ultrasonido 2D. La agenesia útero-vaginal, síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser, diagnosticada mediante la clínica y la ecografía 2D, se observa ausencia de útero normal y parte superior o la totalidad de la vagina.

Por lo tanto, la evaluación de las malformaciones uterinas debería efectuarse, preferentemente, con la paciente en la fase secretora, con el endometrio engrosado, para determinar la cavidad endometrial, tanto en ecografía 2D y en 3D. La imposibilidad de la aplicación del examen en esta fase del ciclo, la histeroendosonografía mejora la precisión diagnóstica. La asociación con malformaciones del tracto urinario debe ser siempre investigada, teniendo en cuenta la formación embriológica.

## ADENOMIOSIS

Esta es una enfermedad benigna común del miometrio, caracterizada por la presencia de tejido endometrial en el interior del miometrio; microscópicamente se observa invasión de las células endometriales no neoplásicas en el tejido miometrial hiperplásico. Puede tener una apariencia difusa o nodular. Su incidencia es alrededor del 10-20% de las mujeres, pudiendo llegar al 60% entre 40 y 50 años. Clínicamente, se puede presentar dismenorrea progresiva, menorragia, aumento del útero y dispareunia.

Los principales hallazgos ecográficos son la presencia de áreas heterogéneas miometriales asociadas con formaciones quísticas de 1-3 mm, aumento discreto de la ecogenicidad uterina, aumento difuso del útero (aspecto globular), asimetría de la pared uterina miometrial (en general, aumento de la pared posterior) e irregularidades en el contorno uterino (Figs. 7, 8 y 9).



Figura 7. Útero de aspecto globuloso, aumento difuso, miometrio heterogéneo, de paredes miometriales asimétricas.

Figura 8. Obsérvese la heterogenicidad miometrial, presencia de formaciones quísticas intramiometriales y la pérdida del contorno uterino.

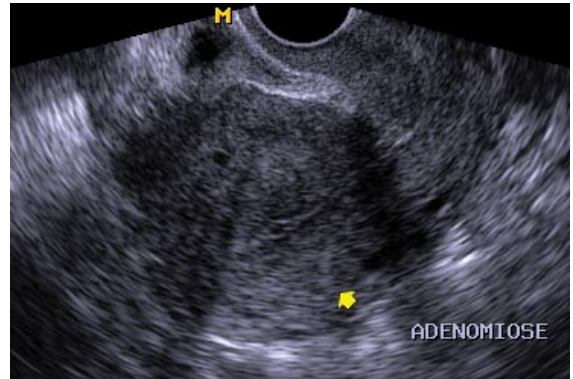
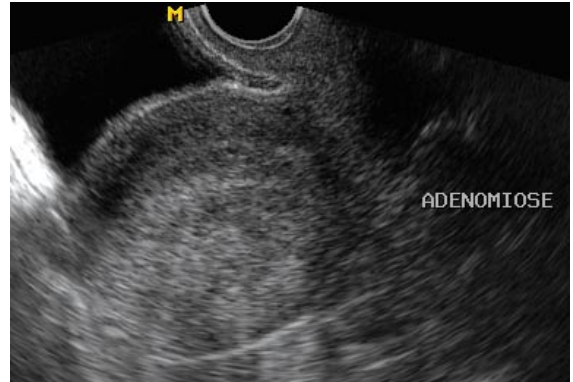


Figura 9. Presencia de útero globular y aumento del volumen de con lesiones quísticas intramiometriales.



El uso del Doppler color es importante en la diferenciación de las formaciones quísticas con estructuras vasculares; además, el análisis Doppler de las arterias uterinas sirve para la evaluación de la respuesta terapéutica clínica, mostrando índices similares a las mujeres post-menopáusicas con terapia hormonal. El dosaje de CA-125 se encuentra, en general, elevado en la adenomiosis pudiendo ayudar en el diagnóstico.

Según Bazot et al., en 2001, la ecografía posee similar exactitud que la resonancia magnética en pacientes sin miomatosis, y es menor solo cuando hay concomitantemente miomatosis uterina.

## MIOMATOSIS UTERINA

El tumor pélvico constituye el más común; se presenta en alrededor del 25% de las mujeres de hasta 40 años



de edad, casi la mitad de todas las mujeres. Es una neoplasia benigna derivada de las células musculares lisas del útero, hormona-dependiente, prevaleciendo más en la raza negra.

La gran mayoría es asintomática u oligosintomática. Dentro de la clínica se presentan trastornos menstruales (hipermenorragia), dismenorrea, síntomas de compresión pélvica, dolor pélvico, anemia y aumento uterino.

Se clasifica en cuanto a su ubicación en cervicales, cuerpo e ístmicos; en la capa uterina en subserosos, intramurales y submucosos. La ubicación por ecografía es importante para una mejor planificación quirúrgica (laparoscopia, histeroscópica o laparotomía), cuando esté indicado (Figs. 10 y 11).

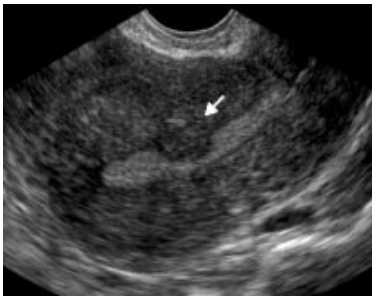


Figura 10. Nódulo miomatoso submucoso en la pared uterina anterior. Obsérvese el aspecto heterogéneo, hipoeicoico, y sobresaliente en la cavidad endometrial, con alrededor del 50% de componente todavía en miometrio.

Las manifestaciones degenerativas muchas veces dificultan su interpretación a través de la imagen, pudiendo el mioma sufrir varias degeneraciones, causando cambios histológicos con presencia de ecotextura variada. Por lo tanto, tenemos degeneración hialina, quística, calcáreos, infecciosos, de color rojo (común en el embarazo) y sarcomatoso necrótico. Con respecto a sarcomatoso degeneración, se describe en torno a 0,4% de los casos de fibromas. Sin embargo, no hay

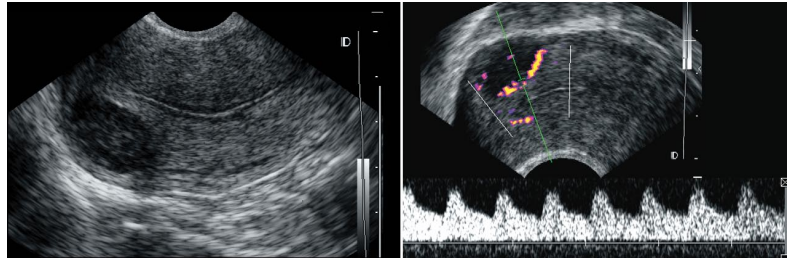


Figura 11. Presencia de nódulo miomatoso hipoeicoico intramural en el fondo uterino, que al estudio Doppler demuestra vascularización periférica.

pruebas científicas de que existe como una degeneración o si el tumor es principalmente sarcomatoso (Fig. 12).



Figura 12. Imagen de nodulación miomatoso hemaorrágica con degeneración quística.

El hallazgo más común de ultrasonido de los miomas es un tumor sólido hipoeicoico, causando grados de sombra acústica posterior. Sin embargo, puede variar de heterogéneo a hipereicoico, dependiendo de las degeneraciones presentes. En el diagnóstico ecográfico, se debe prestar atención a los miomas uteri-

nos, ya que puede simular diversas condiciones, como variantes de úteros normales (como retroversoflexo), anomalías uterinas, las condiciones relacionadas con el embarazo y tumores anexiales (Fig. 13).

La evaluación ideal es por vía transvaginal, lo que permite un mejor detalle de la relación del mioma con las capas uterinas. La vía transabdominal es necesaria para medir y evaluar grandes masas uterinas, a menudo invaluable a través de endovaginal (Fig. 14).

El leiomiomasarcoma es un tumor agresivo de mal pronóstico, que afecta generalmente a partir de la quinta y sexta década de la vida; representa un 1,3% de los tumores malignos de la pelvis, siendo el intramural el más común. Sin embargo, el cuadro clínico y la ecografía no son específicos de la leiomiomatosis uterina (Fig. 15).

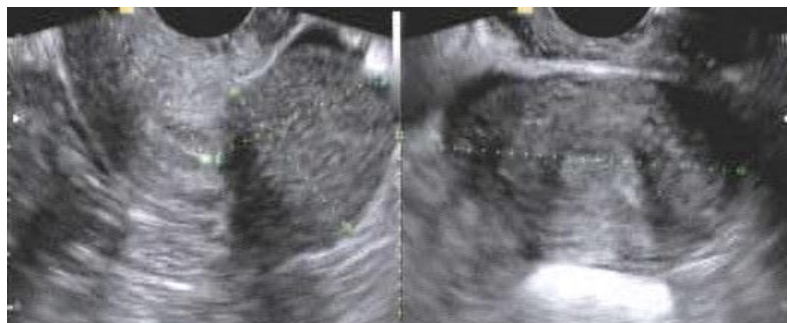


Figura 13. Nódulo sólido hipoeicoico compatible con mioma uterino.



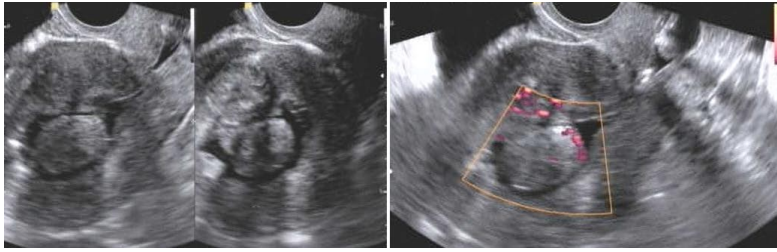


Figura 14. La ecografía transvaginal muestra un mioma submucoso pediculado. Nótese con mejor detalle y evaluación de la imagen. El análisis con el Doppler de amplitud se puede visualizar la vascularización periférica de la tumoración.

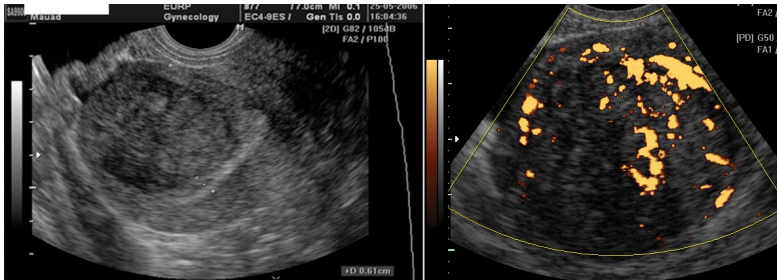


Figura 15. Nodulación hipoeoico heterogéneo en el fondo y pared anterior del útero que puede corresponder a miomas uterinos, demostrando patrón vascular al Doppler de amplitud. El diagnóstico histopatológico fue de leiomiosarcoma.

El estudio Doppler de las arterias uterinas y de los miomas uterinos no obedece a un patrón típico. En general, un anillo vascular periférico se puede observar en los nódulos miomatosos (Fig. 11). El estudio Doppler no diferencia miomas de leiomiosarcoma (Fig. 15).

La recomendación actual de la Federación Brasileña de Ginecología y Obstetricia (FEBRASGO) es que en la presencia de nódulo miometrial debe reevaluarse a la paciente cada tres meses durante un año; con un crecimiento superior al 25% el diagnóstico de leiomiosarcoma debe ser sugerido. En caso contrario, se asegura la presencia de miomas uterinos.

## CONSIDERACIONES

La evaluación de la ecografía del útero ayuda en el diagnóstico de muchas patologías uterinas. Con la

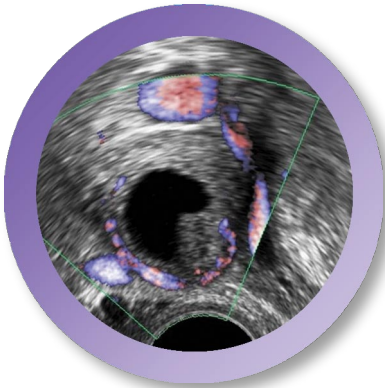
llegada de la ecografía tridimensional, las malformaciones müllerianas pueden ser mejor evaluadas por un método rápido, con un buen costo-beneficio. La historia clínica de la paciente y el grado de sospecha son esenciales para aumentar la precisión diagnóstica ultrasonográfica de adenomiosis.

El comportamiento vascular en leiomiomas, siendo un tumor fibromuscular, presenta un patrón variable, dependiendo de la evolución del tumor. Podrá presentar al estudio Doppler la alteración en la resistencia vascular, que va a depender de la fibrosis peri-vascular. Sin embargo, el mismo comportamiento vascular puede producirse con los miomas, principalmente debido a procesos degenerativos que puedan estar sujetos. Por lo tanto, la evidencia patológica nodular miometrial o seguimiento y la reevaluación ultrasonográfica son importantes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Bazot, M., et al. (2001). "Ultrasonography compared with magnetic resonance imaging for the diagnosis of adenomyosis: correlation with histopathology." *Hum Reprod* 16(11): 2427-33.
2. Brosens JJ, et al: Endovaginal ultrasonography in the diagnosis of adenomyosis uteri: identifying the predictive characteristics. *Br J Obstet Gynaecol* 102(6):471, 1995.
3. Buttram V. C et al. (1981). "Uterine leiomyomata: etiology, symptomatology, and management." *Fertil Steril* 36(4): 433-45.
4. Callen, P. W. Ultra-sonografía em Obstetrícia e Ginecologia, 4ª Ed. Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, RJ, 2002, cap. 29 , pag. 772-780.
5. Cohen, J. R et al. (1995). "Ultrasonic "honeycomb" appearance of uterine submucous fibroids undergoing cystic degeneration." *J Clin Ultrasound* 23(5): 293-6.
6. Middleton WD: Requisitos em ultrasonografia, 2 ed. Elsevier, São Paulo, SP, cap. 22, pag. 530-577, 2005.
7. Pastore AR: Ultra-sonografia em Ginecologia e Obstetrícia. Ed. Revinter, Rio de Janeiro, RJ, cap. 48, pag. 650-664.
8. Reinhold C, et al: Diffuse uterine adenomyosis: Morphologic criteria and diagnostic accuracy of endovaginal sonography. *Radiology* 197(3): 609, 1995.
9. Robboy SJ, et al: Benign gynecology lesions. *Comprehensive Gynecology*, 3ª ed. St Louis, MO, CV, Mosby, 1997, p. 467.





## ECOGRAFÍA EN LA PATOLOGÍA OVÁRICA

M<sup>ª</sup>Angela Pascual, Betlem Graupera

Los ovarios son los productores de los óvulos y actúan como glándula endocrina. Ambos poseen una longitud de unos cuatro centímetros y su tamaño varía en forma significativa, según la edad de la mujer y el momento del ciclo menstrual.

Los ovarios están situados a ambos lados del útero, unidos a la superficie posterior del ligamento ancho, en una fosa peritoneal de escasa profundidad, entre los vasos ilíacos y el uréter.

Se sostienen mediante los ligamentos lumboováricos o suspensorios, adheridos a la fosa iliaca; el útero-ovárico al ángulo del útero; el tubo-ovárico al pabellón de la trompa, y el mesoovárico, por el que penetran los vasos y los nervios, al ligamento ancho.

A grandes rasgos, el ovario está compuesto principalmente de dos zonas: la cortical y la medular.

La cortical o zona periférica, representa alrededor de un cuarto del volumen ovárico. En el estroma se hallan los folículos ováricos en diversos estadios de su desarrollo (Figs. 1-3).

Esta zona cortical es pues esencialmente la región funcional del ovario, donde se desarrollan dos tipos de fenómenos: las secreciones hormonales de progesterona y de estrógenos, y la ovulación .



Figura 1. Ecografía transvaginal de un ovario normal. Puede observarse varios folículos ováricos que se encuentran en la cortical del ovario.

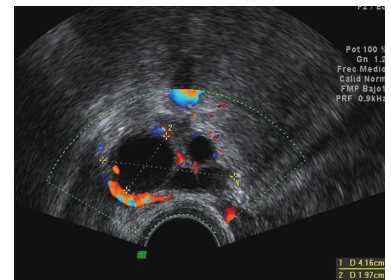


Figura 2. Imagen de un ovario normal con un folículo periovariano. El estudio Doppler color muestra vascularización periférica del folículo.

La superficie del ovario está recubierta de manera inconstante por un epitelio cúbico, único elemento epitelial de la glándula.

La medular es la zona central, rica en vasos sanguíneos y linfáticos, inmersos en un estroma poco denso, asegurando la vascularización de la cortical. No hay folículos en la zona medular.

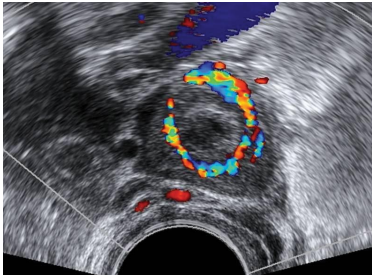


Figura 3. Imagen de un ovario con un cuerpo lúteo. En su interior se observa contenido heterogéneo. El estudio Doppler color muestra vascularización periférica en "anillo de fuego".

El hilio ovárico es la zona por donde los vasos sanguíneos penetran en la glándula.

Así pues, el ovario es un órgano complejo, compuesto por diversidad de tipos celulares, tales como: tejido epitelial, células germinales (ovocitos intrafolículos), tejido conjuntivo y células foliculares (células de la teca y la granulosa), de manera que cada tipo de célula puede dar lugar a gran diversidad de tumores, tanto benignos como malignos. Además, el ovario puede verse afectado por metástasis de tumores de otros órganos.

Las lesiones más frecuentes del ovario son de tipo funcional, y pueden cursar con una sintomatología aguda y aparatosa que puede inducir a plantearse un tratamiento quirúrgico. Contrariamente, los tumores malignos del ovario, los más letales en la esfera ginecológica, suelen ser silenciosos hasta estadios muy avanzados. El papel esencial de los ultrasonidos en la patología del ovario es:

1. Establecer el diagnóstico de quiste orgánico, evitando intervenciones iatrogénicas cuando se trata de quistes funcionales.
2. Excluir la malignidad de los quistes orgánicos.
3. Prevención del cáncer de ovario con rigurosos seguimientos en pacientes con quiste orgánico de ovario.

4. Eventualmente, guía de punción con intención diagnóstica y/o terapéutica.

Al día de hoy no hay duda de la utilidad de la ecografía, y en particular la vía transvaginal con Doppler color, en el diagnóstico de la patología ginecológica; pero es sabido y se reconocen algunos problemas; por un lado se trata de una técnica operador dependiente, es decir, que depende de la experiencia del operador, y por otra parte existe una falta de criterios estandarizados.

Para la descripción morfológica de las tumoraciones de ovario y su clasificación, se utilizan unos criterios orientativos de benignidad o malignidad.

#### Criterios orientativos de benignidad

- Buena definición del contorno de la tumoración.
- Paredes del tumor finas y sin proliferaciones papilares internas ni externas.
- Ecoestructura interna homogénea.
- Marcado refuerzo posterior de la tumoración.
- Ausencia de ascitis.

#### Criterios orientativos de malignidad

- Pobre definición del contorno.
- Presencia de proliferaciones o papilas sólidas a nivel de pared.
- Ecoestructura heterogénea, alternando zonas sólidas de contornos irregulares con áreas líquidas.
- Visualización de tabiques gruesos (3 mm.) e incompletos.
- Tumor sólido ovárico, homogéneo, pero mal definido.
- Evidencia de ascitis.

Los hallazgos del Doppler color, con la presencia de vascularización central y valores bajos de los índices de

resistencia y/o pulsatilidad es considerado como criterio adicional sugerente de malignidad.

Probablemente, la mayoría de ecografistas expertos basan sus diagnósticos de benignidad/malignidad en la valoración subjetiva que hacen de la tumoración que están examinando, por supuesto, en el contexto de los hallazgos de la exploración física e historia clínica.

Los scores ováricos o índices morfológicos se han ideado para mejorar la interpretación subjetiva de las lesiones ováricas, pero también tienen limitaciones. La base de los scores es la asignación de una puntuación a cada una de las características, antes mencionadas, observadas en la tumoración (contornos, tabiques, papilas, ecos difusos, patrón heterogéneo y patrón sólido) y la suma de las puntuaciones asignadas determinan un valor; si este valor es superior al punto de corte establecido, se considera la tumoración compatible con malignidad y si es inferior compatible con benignidad.

Se ha publicado varios scores, tales como el de Granberg (1990), Sassone (1991), DePriest (1993), Lerner (1994), Ferrazi (1997). Todos ellos tienen un problema común con el quiste dermoide, ya que al presentar una morfología muy heterogénea, la puntuación del índice morfológico o score da valores muy elevados, casi siempre superiores al punto de corte, con lo cual, según el sistema de valoración resultaría maligno. El score de Lerner intenta solucionar este problema, asignando un valor 0 cuando el estudio ecográfico de la lesión presenta sombra acústica posterior (indica presencia de calcificación) y cuando la ecografía es compatible con quiste dermoide, sin sombra acústica posterior le asigna el valor 1. En 1997, Alcazar y cols., publican el primer score cuya puntuación ha sido desarrollada a partir de un análisis de regresión logística



Figura 4. Ecografía transvaginal en la que se observa una formación anecogénica en el ovario. El power Doppler muestra vascularización periférica. Se trata de una persistencia folicular cuya resolución es espontánea.

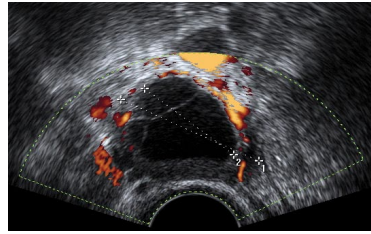


Figura 5. Ecografía transvaginal de un ovario con una formación quística con finas tabicaciones. El estudio power Doppler muestra vascularización periférica. Se trata de un LUF que mostró regresión espontánea en el control ecográfico post-menstrual.

multivariante, lo que permite seleccionar solo los parámetros realmente discriminatorios y asignar la puntuación a cada uno de ellos según su importancia.

Respecto a la falta de criterios estandarizados, en el año 2000 se publicó un documento de consenso del grupo IOTA (*Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:500-505), cuya propuesta es estandarizar definiciones, términos y metodología de examen de las lesiones, con el objetivo de determinar unos criterios tanto morfológicos como vasculares de las lesiones estudiadas mediante ecografía y Doppler color.

## FORMACIONES FUNCIONALES

Es de gran importancia diagnosticar la naturaleza funcional de un quiste de ovario, con el fin de evitar intervenciones iatrogénicas, especialmente en pacientes jóvenes con expectativas reproductivas por cumplir. Las formaciones funcionales de ovario pueden ser anecogénicas cuando se trata de persistencias foliculares (Fig. 4) o presentar un patrón más complejo con finas tabicaciones, cuando se trata de un folículo luteinizado no roto o LUF (luteinized unruptured follicle) (Fig. 5), que además pueden alcanzar un volumen considerable; también los cuerpos

lúteos hemorrágicos pueden dar lugar a quistes de patrón ecográfico complejo. En nuestra experiencia se trata de una anomalía muy frecuente. Según nuestros datos la proporción de formaciones ováricas disfuncionales, se estima del orden del 14% de pacientes que son diagnosticadas por ecografía de algún tipo de quiste de ovario; respecto a este punto los datos publicados reflejan una gran variabilidad.

En cualquier caso, se debe tener en cuenta que la mayoría regresan espontáneamente con la menstruación, por lo que escapan al diagnóstico médico.

En nuestra experiencia, regresa espontáneamente el 85% de las formaciones disfuncionales diagnosticadas ecográficamente, y esta proporción es parecida a lo publicado por otros autores.

Se incluye en este conjunto de formaciones disfuncionales, las distintas alteraciones del ciclo ovulatorio, tales como la persistencia folicular o el folículo persistente y el L.U.F cuando no se ha producido la ovulación; y los trastornos del cuerpo lúteo cuando la ovulación ha ocurrido con normalidad, pudiendo dar lugar a quistes hemorrágicos o quistes del cuerpo lúteo si se ha producido un embarazo.

En nuestra experiencia, el tamaño de estas formaciones funcionales es menor que el de los quistes orgánicos ( $41.8 \pm 17.3$  mm vs.  $62.7 \pm 69.5$  mm), siendo la diferencia que se establece significativa estadísticamente y los hallazgos ecográficos que caracterizan estas formaciones funcionales son: el 48.7% tiene un patrón totalmente anecogénico, un tercio (38%) presenta ecos difusos y dos de cada cinco (43.6%) presentan finas tabicaciones como "hojaldradas".

Estos quistes totalmente anecogénicos, que pueden crecer y exceder los 2.5 cm, son los quistes o persistencias foliculares, y entrañan cierta dificultad de diagnóstico diferencial con los quistes simples de tipo seroso, especialmente si adquieren un tamaño considerable. De hecho, es la resolución espontánea de las formaciones funcionales observada en el seguimiento ecográfico, que confirma el diagnóstico.

Cuando estas formaciones funcionales ováricas presentan ecos difusos, el diagnóstico diferencial debe establecerse con el quiste de tipo endometriósico y, con menor frecuencia, con el quiste mucinoso.

En cuanto a la vascularización, se constata que presentan flujo vascular el 73% de las formaciones funcionales, y que éstas están más vascularizadas que los quistes orgánicos benignos, que presentan flujo vascular en un 61.6% de casos.

Concluyendo, las formaciones funcionales pueden alcanzar un tamaño considerable, tener un patrón ecográfico muy complejo con presencia de tabicaciones y pseudoproliferaciones si se ha producido hemorragia, y además están vascularizadas con índices de baja resistencia, por lo que es obligado realizar o repetir en su caso la exploración ecográfica con Doppler color en la primera fase del ciclo (de ser posible entre



los días 3 y 10), con el fin de obviar estas formaciones que pueden confundirnos con quistes con características de malignidad,

Según nuestros resultados, la sensibilidad de la ecografía transvaginal con Doppler color en el diagnóstico de quiste funcional es de un 83%, la especificidad de 99.2%, el valor predictivo positivo del 97.8% y el valor predictivo negativo del 93,5%.

## SÍNDROME DEL OVARIO POLIQUÍSTICO

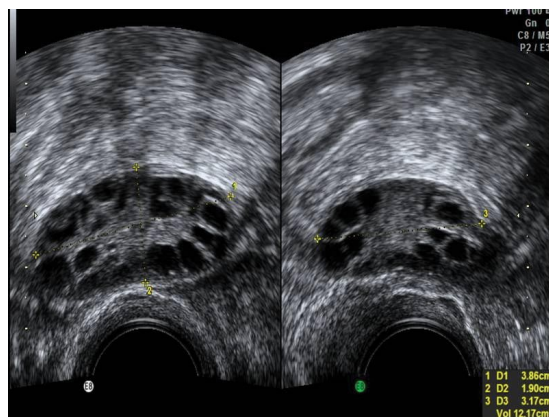
- El síndrome del ovario poliquístico (SOP) es la endocrinopatía más frecuente de la mujer en edad reproductiva. La ecografía desempeña un papel muy importante en el diagnóstico de este síndrome. De hecho desde el consenso de Rotterdam del año 2003 (*Hum Reprod* 2004;19:41-47) se estableció que para el diagnóstico de SOP son necesarias un mínimo de dos de las características siguientes:
- Oligomenorrea o anovulación
- Hiperandrogenismo clínico o bioquímico
- Diagnóstico ecográfico de ovario poliquístico

El diagnóstico ecográfico de ovario poliquístico se basa en el volumen del ovario que debe ser superior a 10 ml y/o contabilizar 12 o más folículos entre 2 y 9 mm. La medición del volumen ovárico se obtiene tomando el diámetro máximo en los tres planos (longitudinal, transversal y antero-posterior), y para el diagnóstico es suficiente que se cumplan estos criterios en uno de los ovarios (Fig. 6).

## TUMORACIONES BENIGNAS

Las tumoraciones benignas de ovario en líneas generales se dividen en quísticas y sólidas, aunque algunos

**Figura 6.** Ecografía de un ovario poliquístico. Para obtener el volumen del ovario es preciso realizar un corte longitudinal y otro transversal. Nótese que el volumen ovárico es superior a 10 cm<sup>3</sup>.



tipos de quistes contienen ambos componentes. En general, la ecografía transvaginal puede distinguir entre las masas quísticas de las sólidas con gran exactitud, y además con frecuencia puede catalogar los quistes según los hallazgos morfológicos que se observen en el interior del quiste. Esta capacidad de visualizar la estructura interna de las tumoraciones ováricas es crucial para poder discernir con aceptable precisión entre tumores malignos y benignos.

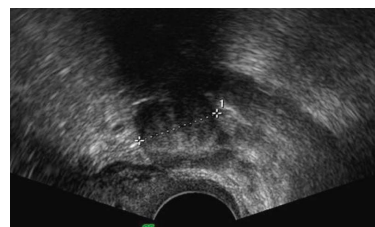
Los tumores benignos de ovario de patrón sólido son poco frecuentes y tienen cierta dificultad cuando hay que distinguirlos de tumoraciones sólidas malignas. Entre estos tumores sólidos de ovario benigno se encuentran los fibromas (Fig. 7), los tecomas y el tumor de Brenner; es muy difícil distinguir un tumor sólido de ovario de un mioma uterino pediculado, en cuyo caso debe buscarse mediante el mapa color el pedículo vascular de unión del mioma al cuerpo uterino, o el ovario independiente de la masa sólida.

El fibroma y el fibro-tecoma derivan del estroma ovárico; ecográficamente tienen un patrón sólido y homogéneo; cuando son de pequeño tamaño, la transmisión sónica a su través está conservada, pero cuando son de mayor tamaño pueden presentar

edema, lo que produce moderado refuerzo posterior y en su evolución en el tiempo pueden presentar calcificaciones, con la consecuente sombra acústica posterior, dificultando su estudio.

La ecografía transvaginal con Doppler color también permite distinguir los miomas pediculados de útero, de las masas sólidas de ovario en base a su vascularización. Mientras que la vascularización del mioma muestra un espectro de onda similar a la onda de perfusión uterina, los pequeños vasos que facilitan el crecimiento de una masa sólida ovárica derivan de la vascularización ovárica.

El diagnóstico diferencial entre los tumores sólidos de ovario (fibromas, tecomas, fibrotecomas y tumor de Brenner) es prácticamente imposible, por su apariencia macroscópica y ecográfica muy similar entre ellos.



**Figura 7.** Ecografía transvaginal de una tumoración benigna de ovario de tipo sólido y homogéneo. Se observa sombra acústica posterior. La histología confirmó que se trataba de un fibroma ovárico.

Los fibromas de ovario son siempre benignos, pero los tecomas y el tumor de Brenner aunque en escasa proporción pueden ser malignos, por lo que el diagnóstico ecográfico de un tumor sólido de ovario obliga a tratamiento quirúrgico.

Las masas quísticas pueden ser simples y complejas y su origen puede no estar limitado al ovario; los quistes de paraovario, los hidrosálpinx y los abscesos tuboováricos pueden simular un quiste de ovario, por lo que es fundamental identificar el ovario independiente de la masa quística para asegurar un origen extraovárico. Los hallazgos ecográficos de un quiste benigno incluyen que sus paredes sean finas, que no tenga proliferaciones y que si muestra tabiques dentro del quiste sean finos. Una vez excluidos los quistes funcionales, el tipo más frecuente son los cistoadenomas (serosos y mucinosos) seguidos de endometriomas y quistes dermoides, aunque estos últimos presentan un patrón ecográfico más complejo.

En nuestra experiencia, los quistes benignos en general son de tamaño menor que los malignos, aunque la diferencia que se establece no es estadísticamente significativa, también hemos visto que hay características como el patrón heterogéneo y la presencia de proliferaciones que son poco frecuentes en los quistes benignos (Tabla 1).

En cuanto al Doppler color observamos que más de la mitad (61.6%) de los quistes benignos presenta vascularización, mientras que los quistes malignos muestran vascularización en un 95.9% de casos, siendo la diferencia que se establece estadísticamente significativa. Nuestros resultados indican que el punto de corte óptimo (donde obtenemos la máxima especificidad y sensibilidad en conjunto) discriminatorio entre benigno y maligno debe establecerse en 0.75 para el índice de pulsatilidad y 0.48 para el índice de resistencia; valores superiores a estas cifras deben considerarse compatibles con benignidad, aunque es recomendable una cierta prudencia interpretativa y, por supuesto, en el contexto de la morfología de la tumoración que se está examinando.

#### CISTOADENOMA SEROSO

El quiste seroso es el tumor orgánico benigno más frecuente, en general es un quiste totalmente anecogénico, de paredes finas y con frecuencia unilocular, que puede confundirse con una formación funcional; en realidad el diagnóstico definitivo se manifiesta por la regresión que experimenta el quiste funcional, constatada mediante el seguimiento ecográfico (Fig. 8).

El quiste seroso es un tumor benigno frecuente en la menopausia; según

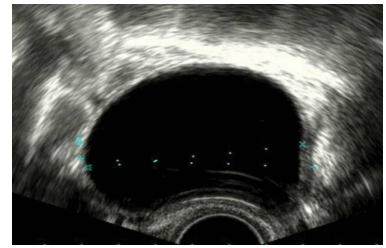


Figura 8. Imagen ecográfica de un quiste ovárico unilocular, anecogénico, de paredes finas. El seguimiento ecográfico confirmó la persistencia del quiste. La histología reveló la presencia de un cistadenoma seroso.

Modesitt et al. (2003) un 18% de mujeres en la menopausia presenta un quiste seroso simple, con un porcentaje de resolución espontánea de 69.4% y con un riesgo de malignidad extremadamente bajo cuando se trata de quistes con un tamaño inferior a los 10 cm.

Valentin et al. (2003) observan en necropsias de pacientes una prevalencia de quistes simples elevada, por lo que concluye que cuando el tamaño de estos quistes es igual o inferior a los 50 mm, debe ser considerado como normal y tener una actitud conservadora frente a este tipo de hallazgo.

#### CISTOADENOMA MUCINOSO

El quiste mucinoso es un tumor quístico con frecuencia multiloculado y con ecos difusos de baja intensidad;

Tabla 1.

CARACTERÍSTICAS ECOGRÁFICAS SEGÚN TIPO DE QUISTE									
	N	Edad	Tamaño	Patrón anecogénico	Ecos difusos	Tabiques	Patrón heterogéneo	Papilas	Patrón sólido
Quistes benignos	237	35,9 ± 11,1*	62,7 ± 69,5	15,6%	72,2%	58,2%	42,2%*	8,4%*	13,5%*
Quistes malignos	24	47,45 ± 12,31*	86,9 ± 48,6	4,2%	54,2%	62,5%	79,2%*	58,3%*	58,3%*
*p < 0,001									

las tabicaciones intraquísticas son finas y de aspecto “arracimado” o en “nido de abeja”; pueden ser muy voluminosos, de hecho la mayoría de tumores gigantes de ovario son de este tipo histológico (Figs. 9 -11).



Figura 9. Ecografía transvaginal en la que se observa un quiste de gran tamaño y bordes bien delimitados. En su interior se observa tabicaciones y ecos difusos. El estudio histológico reveló que se trataba de un cistadenoma mucinoso.

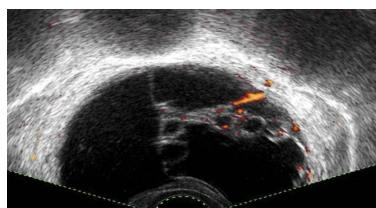


Figura 10. Otra imagen de un cistadenoma mucinoso que muestra las tabicaciones frecuentes en este quiste. La histología confirmó este tipo histológico.



Figura 11. Ecografía transvaginal que muestra un quiste con ecos difusos y organizados. Por las características morfológicas debe hacerse diagnóstico diferencial con el quiste de tipo endometriósico. La histología reveló que se trataba de un cistadenoma mucinoso

Es muy difícil discernir ecográficamente entre un tumor mucinoso benigno, borderline y maligno, dado que su patrón morfológico es muy similar, y el estudio Doppler color no aporta información adicional.

## ENDOMETRIOSIS

La endometriosis es una enfermedad frecuente e insidiosa cuya principal complicación es la esterilidad y una afectación de la calidad de vida de la mujer.

El tejido endometrial ectópico se puede manifestar en forma de implantes en cualquier lugar de la pelvis, de difícil diagnóstico ecográfico, aunque recientemente mediante ecografía tridimensional se ha producido un notable avance en su detección; y en forma de quiste endometriósico, llamado también “quiste de chocolate”, que afecta el ovario.

La mayor parte de quistes endometriósicos tiene un patrón característico. Este aspecto típico consiste en visualizar un quiste, con una o más cavidades con ecos difusos de intensidad mediana o baja y de distribución homogénea. Según nuestras observaciones, este patrón se observa en un 71% de los quistes endometriósicos; otros autores observan que este patrón se da en el 82% de los endometriomas (Fig. 12). De todas maneras, los aspectos atípicos no son raros, dado que los sangrados recientes provocan un aspecto heterogéneo, con tabicaciones y engrosamientos de la pared del quiste, que incluso puede llegar a plantear dudas respecto a su naturaleza benigna (Fig. 13).

También puede mostrarse como un quiste totalmente anecogénico (especialmente si la ecografía se realiza por vía abdominal).

En todos los casos se aprecia refuerzo posterior y en cuanto a su vascularización presentan señal Doppler casi el 36% de los quistes en-

dometriósicos, aunque este dato es discordante con otros trabajos publicados, los cuales observan vascularización en una proporción más elevada de quistes de tipo endometriósico (Fig. 14). Esta discordancia podría explicarse por el hecho que la endometriosis está presente en

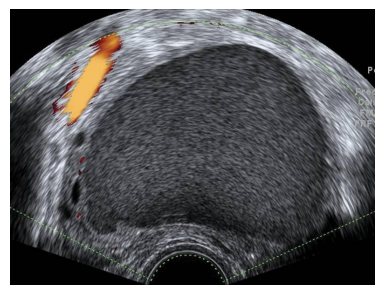


Figura 12. Ecografía transvaginal con power Doppler de un quiste endometriósico que muestra ecos difusos de mediana intensidad en su interior. Es el patrón más frecuente de este tipo de quistes.

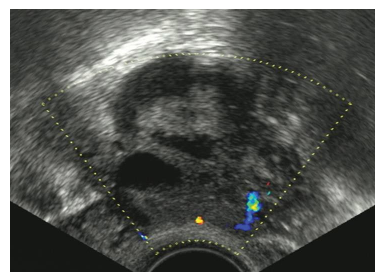


Figura 13. Otra imagen ecográfica de un ovario con un quiste endometriósico. En este caso muestra patrón complejo con ecos difusos y organizados. El estudio Doppler color muestra escasa vascularización periférica.

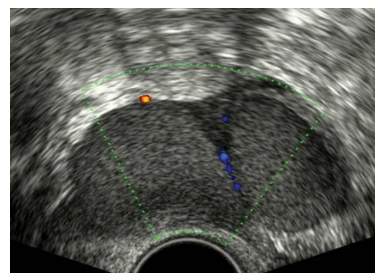


Figura 14. Ecografía transvaginal que muestra un quiste ovárico biloculado con ecos difusos en su interior. El estudio Doppler color muestra escasa vascularización. El diagnóstico ecográfico de quiste endometriósico fue confirmado por estudio histológico.



ovarios en la etapa fértil de la mujer y el propio funcionalismo ovárico con el desarrollo del folículo y formación del cuerpo lúteo puede mostrar vascularización no propia de la afectación endometriósica. En cualquier caso, debe recomendarse cautela en la interpretación de los hallazgos del Doppler en este tipo de quistes.

El diagnóstico diferencial del quiste endometriósico, por su morfología, debe establecerse con el quiste hemorrágico el cual con frecuencia se resuelve espontáneamente y también con los cistadenomas mucinosos, que pueden tener un patrón muy similar con presencia de ecos difusos.

## QUISTE DERMOIDE

El quiste dermoide o teratoma ovárico maduro benigno afecta a mujeres jóvenes y es una lesión casi siempre benigna, que por sus especiales características permite un diagnóstico ecográfico con muy buena especificidad. Se estima que entre un 10-20% pueden ser bilaterales.

El quiste dermoide está compuesto por derivados de las tres capas embrionarias:

- Derivados del ectodermo: dermis y anejos pilosebáceos, dientes y tejido nervioso. La presencia de formaciones dentarias es un dato clave para el diagnóstico. La presencia de cabellos y tejido de tipo graso es muy frecuente.
- Mesodermo: tejido conjuntivo, cartílago y hueso.
- Endodermo: tejido intestinal y tiroides.

Los hallazgos ecográficos del quiste dermoide reflejan su heterogénea composición y son muy variables, de tal manera que el hueso y los dientes se observan como zonas muy refringentes, provocando una marcada zona acústica posterior. El líquido sebáceo es muy ecogénico provo-

cando atenuaciones del haz ultrasónico, no así cuando el componente graso es muy líquido, permitiendo el paso de los ecos a su través. La mezcla de pelo y grasa produce una atenuación del haz ultrasónico y dependiendo de la concentración muestra un patrón más o menos heterogéneo (Figs. 15-17).

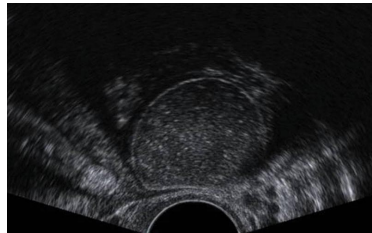


Figura 15. Ecografía transvaginal en la que puede observarse un quiste dermoide. Por su ecogenicidad puede pasar desapercibido en el conjunto de las estructuras adyacentes.

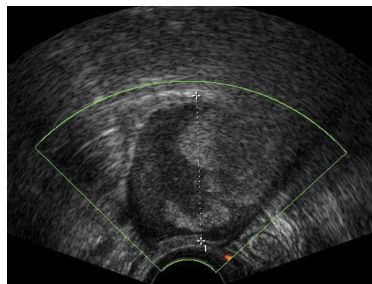


Figura 16. Ecografía transvaginal con power Doppler de una tumoración heterogénea con zonas refringentes. El estudio power Doppler no muestra vascularización intratumoral. La histología confirmó que se trataba de un quiste dermoide.

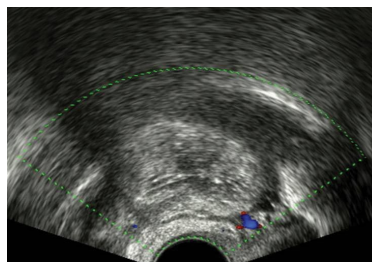


Figura 17. Ecografía transvaginal con Doppler color de una masa anexial heterogénea. El Doppler color no mostró vascularización intratumoral. El diagnóstico ecográfico fue de quiste dermoide que se confirmó por histología

Así pues, la combinación de todos estos elementos puede dar diversas morfologías de quistes dermoides desde patrones muy líquidos a mixtos y complejos, pudiendo mostrarse prácticamente sólidos.

En nuestra experiencia el quiste dermoide, en general, es una tumoración de patrón complejo con una mayor proporción de áreas refringentes y calcificaciones.

En casos particulares puede resultar difícil distinguir el quiste dermoide del tejido circundante, o presentar un área muy refringente que no permita el paso del haz ultrasónico, provocando una indefinición de los contornos de la tumoración; en todos estos casos es recomendable completar la exploración mediante ecografía abdominal con la vejiga en repleción (Fig. 18).

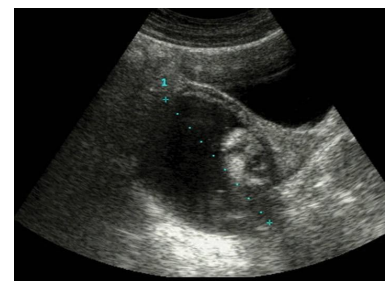


Figura 18. Ecografía transvesical de un quiste dermoide con componente sólido refringente. Nótese que se precisa con nitidez los límites de la tumoración.

Una variedad de quiste dermoide es la inclusión dermoide intraovárica; se trata de una imagen hiperecogénica, intraovárica que no deforma el contorno externo del ovario y que es causa de laparoscopias "en blanco", ya que no es visible la inspección directa del ovario dado que el resto del parénquima ovárico es normal. En estos casos es útil eco-guiar al laparoscopista con la finalidad de indicarle la ubicación exacta de la lesión. Estos quistes en general no presentan señal Doppler y cuando se observa flujo es periférico y de valores elevados (Fig. 19).

La eficacia diagnóstica de la ecografía transvaginal en el quiste dermoide del ovario es elevada, con una sensibilidad del 96%, una especificidad del 99%, un valor predictivo positivo del 98% y un valor predictivo negativo del 98%.

## QUISTE HEMORRÁGICO

El quiste hemorrágico puede tener una apariencia engañosa y falsamente preocupante; en general, cursa con un cuadro de dolor agudo y el aspecto ecográfico depende de la importancia de la hemorragia y el tiempo transcurrido. Básicamente podemos observar dos aspectos.

- Aspecto pseudosólido, cuando el quiste contiene ecos refringentes y presenta refuerzo posterior. Este aspecto corresponde a las primeras horas después de la hemorragia.
- Aspecto más complejo con tabicaciones (que corresponden a tractos de fibrina) y nódulos parietales (coágulos que se adhieren a la pared), presentando refuerzo posterior.

Los quistes hemorrágicos con frecuencia presentan señal Doppler asociada a la naturaleza del quiste (por ejemplo un cuerpo lúteo hemorrágico) que puede inducirnos a error diagnóstico, y ser clasificados erróneamente como malignos por las pseudovegetaciones y los flujos de baja resistencia, propios del cuerpo lúteo hemorrágico.

La mayor parte de quistes hemorrágicos está asociada a quistes funcionales y a quistes de tipo endometriósico (Figs. 20-23).

## TORSIÓN DEL OVARIO

La torsión de un ovario generalmente quístico se manifiesta por un dolor muy vivo y selectivo por la presión

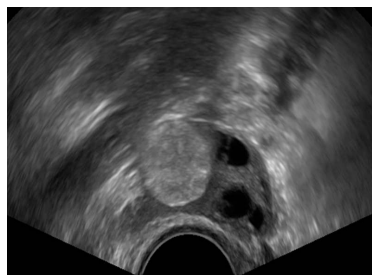


Figura 19. Imagen ecográfica de una inclusión dermoide ovárica. Se observa un nódulo refringente en el interior del ovario. Nótese el parénquima ovárico normal con folículos.



Figura 20. Ecografía transvaginal que muestra un quiste hemorrágico con tabicaciones intraquísticas que corresponden a los tractos de fibrina y un coágulo organizado.

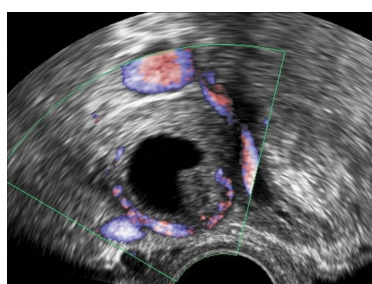


Figura 21. Ecografía transvaginal en la que se observa una imagen quística con una pseudoproliferación en la pared del quiste. El estudio Doppler color muestra vascularización periférica. No se observa ningún vaso en la imagen de pseudoproliferación, que corresponde en realidad a un coágulo adherido a la pared del quiste.

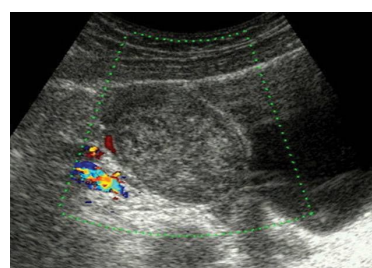


Figura 22. Ecografía transvesical que muestra un quiste de contenido heterogéneo y aspecto pseudosólido. Al estudio Doppler color se observa vascularización periférica. La imagen corresponde a un quiste hemorrágico que presentó normalización ecográfica en fase post-menstrual.

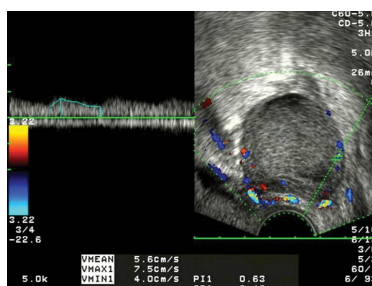


Figura 23. Ecografía transvaginal con Doppler color que muestra un quiste ovárico de contenido ecogénico homogéneo, patrón que se observa en las primeras horas después de la hemorragia y que obliga a hacer diagnóstico diferencial con los quistes endometriósicos. El Doppler pulsado muestra un índice de resistencia bajo que se observa con frecuencia en los quistes funcionales hemorrágicos. El estudio ecográfico post-menstrual mostró normalización ovárica.



Figura 24. Ecografía transvaginal en la que se observa un ovario con dos quistes. El tamaño del ovario había aumentado respecto al estudio previo y la paciente presentaba dolor pélvico agudo. Se sospechó torsión ovárica que la cirugía y posterior estudio histológico confirmaron.



que ejerce el transductor en el canal vaginal mientras se efectúa la exploración con ultrasonidos. La imagen ecográfica nos muestra modificaciones del tumor, tales como un crecimiento rápido del quiste y un contenido heterogéneo (por el sangrado intraquístico) del mismo. Al estudio Doppler es compatible con torsión del ovario tanto la ausencia de señal Doppler como un espectro de elevadas resistencias. En cualquier caso, el estudio Doppler color del ovario es complicado, por el hecho que el anejo tiene doble vascularización (pedículo uterino y pedículo lumbo-ovárico) (Figs. 24, 25).

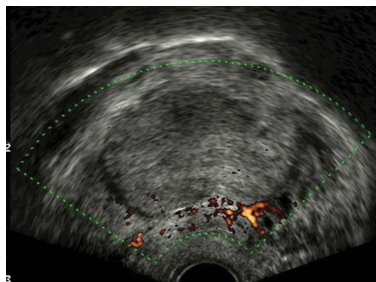


Figura 25. Tumoración ovárica de patrón pseudosólido. Al estudio power Doppler no se observa vascularización. La cirugía confirmó la sospecha ecográfica de torsión ovárica.

## TUMORACIONES MALIGNAS

La correcta evaluación preoperatoria de las masas anexiales es fundamental a partir del momento en que se han generalizado las técnicas quirúrgicas mínimamente invasivas. Cuando se trata de pacientes premenopáusicas, se debe afrontar el dilema de saber evitar intervenciones innecesarias cuando se trate de quistes funcionales y, por el contrario, la identificación correcta de los tumores malignos de ovario permitirá que sean tratados según criterios estrictamente oncológicos.

Los grandes avances tecnológicos de los equipos ultrasonográficos han conducido a un importante incremento en la cantidad y calidad de

la información obtenida por esta técnica que, lejos de haber llegado al máximo de sus posibilidades, sigue ampliando sus áreas de aplicación y avanzando en el desarrollo de nuevos sistemas de obtención de imagen e información, tal es el caso de la ecografía tridimensional.

El diagnóstico de cáncer de ovario se establece en base a los datos clínicos, marcadores tumorales y técnicas de imagen, aunque tanto la clínica como los marcadores tumorales pueden no manifestarse hasta etapas avanzadas de la enfermedad.

La ecografía, por ser una técnica accesible, bien aceptada por la paciente, con una correcta relación coste/beneficio y lo que es fundamental que proporciona una imagen del órgano examinado con buena resolución, se ha convertido en la herramienta de primera línea en el diagnóstico de cáncer de ovario.

La ecografía dispone de dos vías de acceso para el diagnóstico de tumoraciones de ovario malignas, que se complementan muy bien. La vía vaginal ofrece una visión morfológica de gran resolución de la tumoración estudiada, siempre y cuando no se trate de tumoraciones de gran tamaño; debe completarse el estudio por vía abdominal para valoración del abdomen superior y el entorno de la tumoración.

Pero a pesar de los avances habidos para caracterizar las tumoraciones ováricas, parece imposible

encontrar un criterio ultrasonográfico 100% específico para tumoraciones ováricas malignas, exceptuando los tumores que presentan una imagen ecográfica muy compleja.

En nuestra experiencia, utilizando las características ecográficas sugestivas de malignidad (bordes indefinidos, presencia de papilas, tabiques intraquísticos con grosor superior a 3 mm, patrón heterogéneo, patrón sólido e índices de resistencia y pulsatilidad bajos) hemos observado que los quistes malignos son de mayor tamaño que los benignos, pero las diferencias no son estadísticamente significativas. En cuanto a ecos difusos y tabicaciones, tampoco se observa diferencias estadísticamente significativas. Donde sí hemos observado diferencias estadísticamente significativas, es en la presencia de papilas, mucho más frecuente en los malignos (58.3%) que en los benignos; en el patrón sólido que también es más frecuente en los tumores malignos (58.3%) y en la presencia de patrón heterogéneo, también más frecuente en los malignos (79.2%) que en los benignos (Tabla 1) (Figs. 26-30). También hemos observado que la presencia de flujos es más frecuente en los malignos que en los benignos, pero la diferencia no es significativa, y que los índices de resistencia y pulsatilidad son más bajos en los malignos que en los benignos, siendo las diferencias estadísticamente significativas (Tabla 2) (Fig. 31).

Tabla 2.

RESULTADOS DEL DOPPLER COLOR				
	N	Flujo presente (%)	IR	IP
Quistes benignos	237	146 (61,60)	0,65 ± 0,18*	1,16 ± 0,48*
Quistes malignos	24	23 (95,80)	0,48 ± 0,14*	0,77 ± 0,37*
Total	261	169 (64,70)		

IR = índice resistencia. IP = índice pulsatilidad. \* p < 0,001.

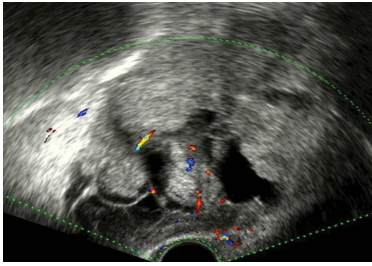


Figura 26. Ecografía transvaginal que muestra una masa anexial de marcado patrón heterogéneo con componente sólido y quístico. El estudio Doppler color muestra vascularización central y periférica. El diagnóstico histológico confirmó la malignidad de la tumoración.

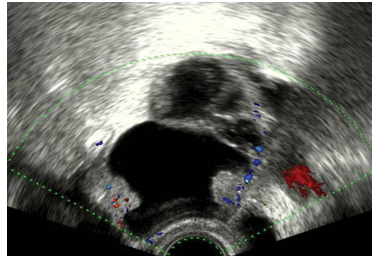


Figura 27. Ecografía transvaginal que muestra una tumoración ovárica con una parte quística con proliferaciones. Al estudio Doppler color se observa vascularización en las proliferaciones. La histología confirmó la malignidad de la tumoración.

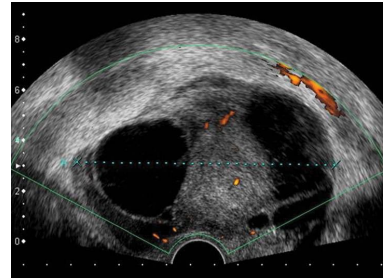


Figura 28. Imagen ecográfica de una masa anexial compleja con componente sólido. El estudio power Doppler muestra vascularización en la parte central de la tumoración. La histología confirmó que se trataba de un quiste maligno.

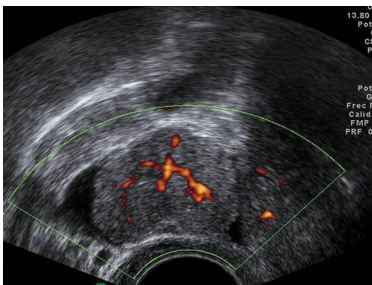


Figura 29. Ecografía transvaginal de un tumor ovárico de tipo sólido. El estudio power Doppler muestra neovascularización. La histopatología confirmó que era un tumor maligno de ovario.

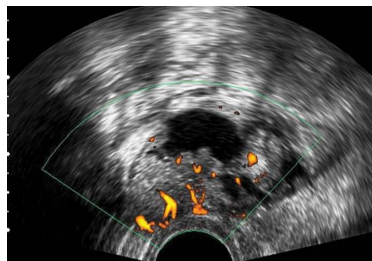


Figura 30. Imagen ecográfica de una tumoración ovárica de patrón heterogéneo. El estudio power Doppler muestra vascularización central. El diagnóstico ecográfico fue de tumor maligno que confirmó la histología.

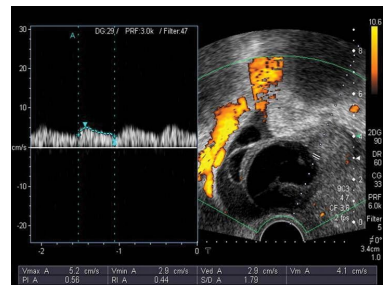


Figura 31. Ecografía transvaginal de una masa compleja con componente sólido. El estudio Doppler pulsado muestra índices de pulsatilidad y de resistencia bajos (IP: 0.56, IR: 0.44). La histología confirmó la malignidad de la tumoración.

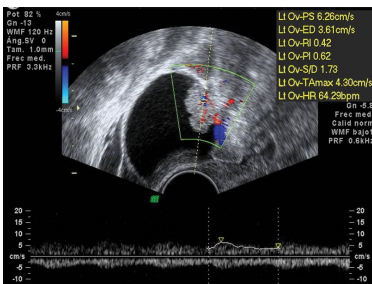


Figura 32. Ecografía transvaginal que muestra una tumoración quística con una imagen de proliferación en su interior. El estudio Doppler color muestra vascularización en el interior de la papila. El Doppler pulsado muestra índices de pulsatilidad y resistencia bajos. La histología confirmó que se trataba de un quiste de tipo borderline.

Valorando las características, tanto ecomorfológicas como vasculares, antes mencionadas, hemos obtenido una buena eficacia diagnóstica de la ecografía en los tumores malignos, con una sensibilidad del 79.2%, una especificidad del 97.9%, unos valores predictivo positivo y negativo del 79.2% y 97.9%, respectivamente.

### TUMOR BORDERLINE DEL OVARIO

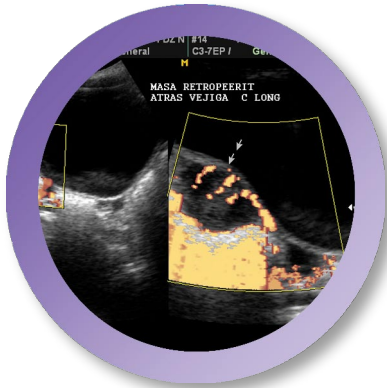
El curso favorable del tumor limitrofe o borderline del ovario, y el hecho que afecte a pacientes más jóvenes con frecuencia en edad reproductiva, ha favorecido que se considere un tratamiento quirúrgico conservador. Ello ha empujado a investigar los hallazgos eco-morfológicos de este tipo de tumores.

Si bien el diagnóstico de tumor borderline es difícil incluso para el patólogo en el curso de la intervención y no se podrá emitir diagnóstico de seguridad hasta después de estudio histológico exhaustivo, la exploración ecográfica en un porcentaje elevado de casos muestra unas características morfológicas que pueden hacer sospechar este tipo de tumor, lo cual extrema la atención de los cirujanos y patólogos involucrados en el manejo del tumor borderline.

En nuestra experiencia, cuando un tumor quístico del ovario muestra como único hallazgo la presencia de papilas, con índices vasculares bajos se puede sospechar el diagnóstico de tumor borderline (Fig. 32). Estos hallazgos han sido confirmados por otros autores.

1. Granberg S, Norström A, and Wiklund M. Tumors in the lower pelvis as imaged by vaginal sonography. *Gynecol Oncol*, 1990; 37:224-229.
2. Sassone M, Timor-Tritsch I, Artnr A, et al. Transvaginal sonographic characterization of ovarian disease: evaluation of a new scoring system to predict ovarian malignancy. *Obstet Gynecol*, 1991;78:70-76.
3. DePriest PD, Shenson BS, Fried A, et al. A morphology index based on sonographic findings in ovarian cancer. *Gynecol Oncol*, 1993;51:7-11.
4. Lerner JP, Timor-Tritsch I, Federman, et al. Transvaginal ultrasonographic characterization of ovarian masses with an improved, weighted scoring system. *Am J Obstet Gynecol*, 1994;170:81-85.
5. Valentin L, Sladkevicius P, Marsal K. Limited contribution of Doppler velocimetry to the differential diagnosis of extrauterine pelvic tumors. *Obstet Gynecol* 1994; 54: 209-14
6. Ferrazzi E, Zanetta G, Dordoni D, et al. Transvaginal ultrasonographic characterization of ovarian masses: comparison of five scoring system in a multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1997;10:192-197.
7. Alcazar JL, Errasti T, Jurado M. Blood flow in functional cysts and benign ovarian neoplasm in premenopausal women. *J Ultrasound Med* 1997;16: 819-822.
8. Pascual MA, Hereter L, Tresserra F, Carreras O, Ubada A, Dexeus S. Transvaginal sonographic appearance of functional ovarian cysts. *Human Reprod*, 1997; 12: 1246-49.
9. Alcazar JL, Laparte C, Jurado M, et al. The role of transvaginal ultrasonography combined with color velocity imaging and pulsed Doppler in the diagnosis of endometrioma. *Fertil Steril* 1997;67:487.
10. Guerriero S, Ajossa S, Mais V, et al. The diagnosis of endometriomas using colour Doppler energy imaging. *Hum Reprod* 1998;6:1691-1695.
11. Pascual MA, Labastida R, Grases PJ, Carreras O, Hereter L, Dexeus S. Diagnóstico ecográfico de los quistes malignos de ovario. Estudio de las variables asociadas a malignidad mediante regresión logística no condicional. *Prog Obstet Ginecol*, 1998; 41: 515-522.
12. Merce L, Caballero RA, Barco M, et al. B-mode utero-ovarian and intratumoral transvaginal colour Doppler ultrasonography for differential diagnosis of ovarian tumors. *Eur J Obstet Gynecol and Rep Biol* 1998;76:97.
13. Valentin L. Pattern recognition of pelvic masses by gray-scale ultrasound imaging: the contribution of Doppler ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;14(5):338-347.
14. Timmerman D, Valentin L, Bourne TH, Collins WP, et al. Terms, definitions and measurements to describe the sonographic features of adnexal tumors: a consensus opinion from the International Ovarian Tumor Analysis (IOTA) group. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16:500-505.
15. Pena JE, Ufberg D, Cooney N, Denis AL. Usefulness of Doppler sonography in the diagnosis of ovarian torsion. *Fertil Steril* 2000;73(5): 1047-1050.
16. Pascual MA, Treserra F, Lopez L, Ubada A, Grases PJ, Dexeus S. Role of Color Doppler Ultrasonography in the Diagnosis of Endometriotic Cyst. *J Ultrasound Med* 2000;9: 695-699.
17. Doret M, Raudrant D. Functional ovarian cysts and the need to remove them. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2001;100:1-4.
18. Valentin L, Hagen B, Tingulstad S, Eik-Nes S. Comparison of pattern recognition and logistic regression models for discrimination between benign and malignant pelvic masses: a prospective cross validation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:357-365.
19. Pascual MA, Treserra F, Grases PJ, Labastida R, Dexeus S. Borderline cystic tumors of the ovary: Gray-scale and color Doppler sonographic findings. *J Clin Ultrasound* 2002;30:76-82.
20. Alcazar JL, Merce LT, Laparte C, Jurado M, Lopez-Garcia G. A new scoring system to differentiate benign from malignant adnexal masses. *Am J Obstet Gynecol* 2003;188:685-92.
21. Modesitt SC, Pavlik EJ, Ueland FR, DePriest PD, Kryscio RJ, van Nagell JR jr. Risk of malignancy in unilocular ovarian cystic tumors less than 10 centimeters in diameter. *Obstet Gynecol* 2003;102:594-599.
22. Valentin L, Skoog L, Epstein E. Frequency and type of adnexal lesions in autopsy material from postmenopausal women: ultrasound study with histological correlation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:284-289.
23. The Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS consensus workshop group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome (PCOS). *Human Reprod* 2004;19:41-47.
24. de Kroon CD, van der Sandt HA, van Houwelingen JC, Jansen FW. Sonographic assessment of non-malignant ovarian cysts: does sonohistology exist?. *Hum Reprod* 2004;19(9):2138-2143.
25. Guerriero S, Ajossa S, Garau N, Piras B, Paoletti AM, Melis GB. Ultrasonography and color Doppler-based triage for adnexal masses to provide the most appropriate surgical approach. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192(2):401-406.
26. Kurjak A, and Bajo Arenas J (Eds): Donald School Textbook of TRANSVAGINAL SONOGRAPHY. Jaypee Brothers Ltd. (New Delhi, India) 2005
27. Patel MD, Feldstein VA, Filly RA. The likelihood ratio of sonographic findings for the diagnosis of hemorrhagic ovarian cysts. *J Ultrasound Med* 2005;24:607-614.
28. Valentin L, Ameye L, Jurkovic D, Metzger U, Lecuru F, Van Huffel S, Timmerman D. Which extrauterine pelvic masses are difficult to correctly classify and is there a way of making a correct diagnosis?. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;27:438-444.
29. Yazbek J, Helmy S, Ben-Nagi J, Holland T, Sawyer E, Jurkovic D. Value of preoperative ultrasound examination in the selection of women with adnexal masses for laparoscopic surgery. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;30:883-888.
30. Brown DL. A practical approach to the ultrasound characterization of adnexal masses. *Ultrasound Q* 2007;23:87-105.
31. Timmerman D, Testa A, Bourne T, et al. Simple ultrasound-based rules for the diagnosis of ovarian cancer. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:681-690.
32. Guerriero S, Alcazar JL, Pascual MA, Ajossa S, Gerada M, Bargellini R, Virgilio B, Melis GB. Intraobserver and Interobserver agreement of grayscale typical ultrasonographic patterns for the diagnosis of ovarian cancer. *Ultrasound in Med&Biol* 2008;34:1711-1716.





## ECOGRAFÍA EN MASAS PÉLVICAS NO GINECOLÓGICAS

Rafael Fernández Nolasco

El detectar ecograficamente una masa pélvica no suele ser difícil; sin embargo, el dilucidar su carácter no ginecológico entraña ya una importante dificultad y, más aún, determinar finalmente su origen puede ser un verdadero reto.

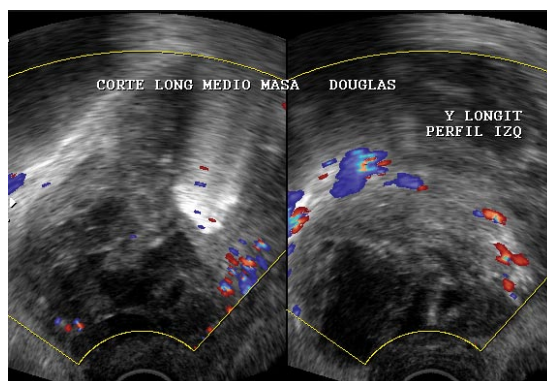
El mismo título de este capítulo da por sentado que estamos hablando del sexo femenino, por lo que dejaré de lado algunas patologías especiales del sexo masculino y también sentado que la mayoría de las demás, casi todas las que aquí se revisen, pueden tener asiento en ambos sexos.

Siempre se requerirá el utilizar todas las herramientas del rastreo ecográfico para llegar al mejor diagnóstico presuncional posible; por ello es imprescindible el recordar que en ultrasonido la clínica es a priori, es decir, que antes de aplicar el transductor

deberemos valorar los aspectos de la edad y la historia clínica y los antecedentes de cronicidad o agudeza, si dolor su semiología y características como irradiación, intensidad, ritmo y frecuencia; también si presencia de sangrado, origen transvaginal o por otra vía. La inspección general de la paciente se ha estado efectuando desde que ingresa al gabinete y estamos valorando biotipo, aspecto del abdomen, facies, edad aparente, movilidad, y estado de alerta entre otras cosas, y continuar con un interrogatorio general, para luego dirigirlo hacia las posibles patologías del abdomen inferior. Y antes de aplicar el transductor, colocar la mano y valorar temperatura, edema, presencia o no de tumoración y sus características de tono y resistencia al tacto y las posibilidades de su buena o mala delimitación, dolor, defensa o rebote.

Solo con un buen proceso clínico, que permita al médico ultrasonografista integrar signos, síntomas y síndromes, podrá constituir una síntesis diagnóstica presuncional, que le llevará de la mano para que, cuando aplique el transductor, tenga una guía confiable y más o menos directa hacia la región, zona, órgano u órganos a interrogar, así también la posibilidad de afección en alguna otra estructura vecina o a distancia, a la cual se deberá incluir en el rastreo (Fig.1).

Figura 1. Masa tumoral de origen a determinar en hemiabdomen inferior, con presencia de gas, sugerente de implicación de tracto digestivo.





En muy alto porcentaje los órganos ginecológicos tienen la parte más importante y son la causa de las masas halladas en la pelvis, por lo que han sido ampliamente estudiadas y descritas. También las que se originan en la obstetricia normal o patológica.

En la pelvis hay tejidos derivados de las tres capas celulares, ectodermo, mesodermo y endodermo y órganos originados en diversas combinaciones de los mismos, todos con funciones diferentes y posibilidades de sufrir un defecto congénito, una infección, un trauma, o un proceso degenerativo tumoral benigno o maligno, cuya identificación ecográfica solo dependerá de su situación y su tamaño y cuya identificación histológica final, dependerá del microscopio del médico histopatólogo.

En este capítulo hablaremos de algunas masas, que originadas en estas vertientes son identificables por ultrasonido, ocupan un bajo porcentaje en los estudios ecográficos cotidianos, ya que son comparativamente poco frecuentes, algunas de difícil identificación y por ende pueden determinar un verdadero reto diagnóstico. Necesariamente son producto de un diagnóstico por exclusión, cuando la masa detectada no proviene del útero, de las trompas o de los ovarios, de un endometrioma o cuando no es consecuencia de un embarazo normal, ectópico,

heterotópico o abdominal, podremos inferir que la masa pélvica detectada depende de un origen no ginecológico u obstétrico (Fig. 2).

Antes de adelantar en la identificación de estas masas deberemos tener la certeza de que nuestras maniobras de rastreo con el transductor han seguido un programa sistemático y hemos partido de una vista panorámica integral del abdomen, a la focalización de la zona u órgano problema. Para determinar lo anterior hemos partido de cortes secuenciales en sentido transverso, complementado con cortes en eje sagital y terminado cuando es posible con cortes coronales y radiales, así como panorámicos o focalizados hacia la región o regiones problema. Deberá ampliarse el rastreo hacia los órganos de vecindad y aún fuera de la región pélvica, como por ejemplo las regiones renales, las cadenas para-cavas y para-aórticas y todos los órganos del abdomen superior, en búsqueda de implantes metastásicos, entre otras posibilidades. La valoración de presencia o ausencia de líquido ascítico es también de vital importancia.

El quid del asunto es ahora determinar el probable origen de la masa detectada.

Necesariamente, la masa pélvica no ginecológica dependerá por razón natural de tejidos u órganos normalmente presentes en esta área, o

presentes por defecto congénito y pertenecerán, siguiendo una división esquemática no exhaustiva a: del aparato urinario, del tracto digestivo, de las paredes abdominales, del peritoneo o del retroperitoneo.

Veamos algunas de estas posibilidades:

- Si originada en malformación congénita del aparato urinario, pensar en riñón ectópico, quiste del uraco, malformación anatómica y disfunción vesical, tumores vesicales y quistes uretrales.
- Si originada en el tracto digestivo: impactación, intususcepción, cuerpos extraños, abscesos agudos y neoformaciones.
- Si originada en la pared abdominal: hernias o eventraciones, hematomas, seromas y neoformaciones.
- Si originada en el peritoneo: procesos adherenciales de diversa etiología, como post-quirúrgicos y muy especialmente los tuberculosos. Presencia de cuerpos extraños post-traumáticos o post-quirúrgicos.
- Si origen en el retroperitoneo, valorar dependencia en los vasos, como: aneurisma, disecante o no, en aorta o iliacas primitivas. Si depende de las fascias y planos musculares, valorar especialmente al psoas iliaco, en búsqueda de alguna patología benigna o maligna muscular, así como la presencia de un absceso frío oscilante en la vaina del psoas, proveniente de lesión tuberculosa vertebral alta. No olvidar adenopatías de diverso origen.

Y cabe repetir que en todas estas estructuras y tejidos puede implantarse una tumoración benigna o una maligna propia o metastásica que determine la presencia de una masa valorable por ultrasonido

Figura 2. Imagen compuesta de gran tumor abdominal, cuyo origen resulta un verdadero reto determinar.



Es evidente que la identificación de las estructuras normales y patológicas pasa por buscar y reconocer las características de patrón quístico simple, quístico complicado o patrón sólido; así como la forma, los contornos, nitidez de perfiles, diámetros, compresibilidad, comportamiento posterior del sonido, patrón homogéneo o heterogéneo, presencia de dolor a las maniobras del rastreo, así como sus relaciones de infiltración, asociación o contigüidad con los órganos de vecindad y a distancia.

Seguramente solo con el rastreo en escala de grises, con el transductor adecuado, con el acceso debido y una buena técnica, tendremos más del 80% del diagnóstico.

El rastreo endocavitario tiene un papel secundario para estas patologías y podrá utilizarse solo si la masa pélvica queda al alcance de este transductor; aunque evidentemente la resolución de la imagen puede ser superior, podría ser incompleta y solo medianamente útil; aún así y aunque por lo general es segmentaria para la aplicación del Doppler de color, de potencia y el análisis espectral de los flujos, en algunos casos puede ser determinante (Fig. 3).

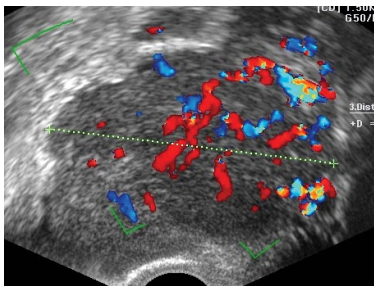


Figura 3. Tumoración pélvica sólida en rastreo con Doppler color, mostrando vasos de aspecto tumoral maligno.

Es ahora, cuando el uso del color Doppler o de potencia ayudará a establecer las características de la irrigación y, en cierta forma, señalará algunos aspectos funcionales.

Así también con el análisis espectral de los flujos, se podrá valorar la presencia de vasos con índices de resistencia altos; o con IR bajos, que junto con otras características sean sugerentes de vasos de neoformación.

La búsqueda de los trayectos vasculares nos llevará a cortes en diferentes incidencias, todas de acuerdo al seguimiento de los trayectos vasculares y la óptima visualización determinará la utilización de un acceso abdominal, endocavitario, o ambos.

Sin tratar de ser exhaustivos, revisaremos algunas de las patologías que suelen presentarse con mayor frecuencia en los rastreos cotidianos, ocasionalmente con diagnóstico previo clínico o ecográfico de masa ocupante y, en otras ocasiones, como un hallazgo fortuito o inesperado.

## MASAS DEPENDIENTES DEL APARATO URINARIO

### Ectopia renal y riñón en herradura

El hallazgo de una masa intrapélvica de patrón mayoritariamente sólido y no dependiente de los órganos genitales femeninos, deberá sugerir como primera opción, la presencia de una malformación congénita renal, como una ectasia simple o un riñón en herradura. En ambos casos, pudiera pensarse que la morfología

renal puede ser fácilmente identificada, pero por lo general presenta cambios de tamaño, de contornos y de patrón ecográfico, también en su relación corteza-medula y en su seno renal, así también en su orientación general por defectos de giro y con alguna frecuencia la presencia de ectasias o litos. Todas estas alteraciones que modifican la imagen renal normal tienden a confundir al médico ultrasonografista y, además, su posición retroperitoneal favorece la superposición de asas intestinales con heces o gas; por todo lo anterior la imagen puede ser de difícil interpretación. En ahorro de tiempo, antes de intentar lograr mayor definición o utilizar el Doppler, podemos revisar ambas fosas renales en búsqueda de los riñones en sus topografías normales. En caso de ausencia de alguno de ellos o de ambos, regresaremos a valorar integralmente la masa encontrada.

La presencia de un riñón pélvico resulta del defecto embrionario para ascender hasta su sitio normal; la anomalía tiene una incidencia aproximada de 1 en cada 1,000 personas vivas, y es más frecuente en el sexo masculino y en el riñón izquierdo. Como ya se mencionó, estos con frecuencia pueden tener varias arterias desde diferente origen. Zonas de fibrosis, dilataciones de los sistemas colectores y aun litos, dificultan la identificación diagnóstica. Fig. 4.



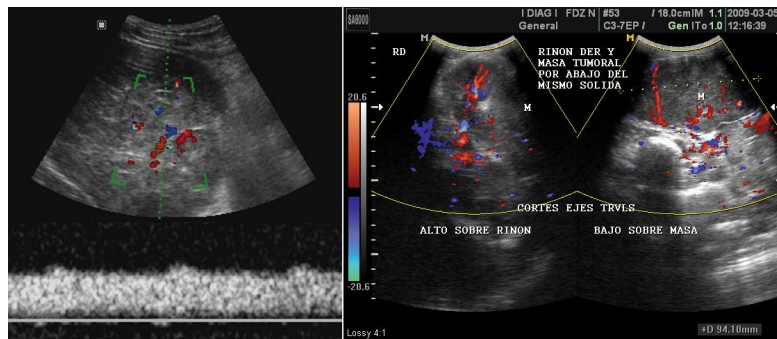
Figura 4. Corte transversal supra-púbico, complementario, mostrando un riñón ectópico en herradura, con la dilatación de sus sistemas colectores.

Además tomar en cuenta que son fácil asiento de infecciones ascendentes por reflujo, trastornos por dificultad del drenaje hacia la vejiga y trastornos crónicos y ocasionales de su irrigación. A lo que finalmente se suma una marcada predisposición a la degeneración tumoral maligna. El rastreo Doppler color o de poder, permite la identificación de la circulación con un patrón renal y aún ocasionalmente con un análisis espectral con índices de resistencia renales, aunque frecuentemente elevados por proceso inflamatorio crónico, así como pulsos de tipo normal o tardus parvus. La presencia de vasos tortuosos, con estrechamientos, angulaciones, dilataciones, shunts arterio-venosos y de baja resistencia nos alertará hacia una neoformación originada en un riñón ectópico. Fig. 5. y 5. bis. En el caso de riñón en dona o en herradura, que es aún más infrecuente, la fusión a nivel pélvico de los polos inferiores de ambos riñones, puede determinar aun mayor complicación de la imagen obtenida en la pelvis; pero la ausencia de ambos riñones en las fosas renales será un aporte crucial hacia el diagnóstico. Simplemente, ante la presencia de una masa predominantemente sólida a nivel de la pelvis, recordar que puede estar originada en un defecto embrionario de ascenso renal e ir a buscar la presencia o ausencia en las fosas renales de uno o de los dos riñones.

### Quiste del uraco

La presencia de un área quística a nivel sub-umbilical, en la línea media del cuerpo y en los planos de la pared abdominal, en el tejido celular graso properitoneal, nos deberá hacer pensar en la presencia de un quiste del uraco.

Deviene de un trastorno en la vida fetal que determina el cierre del uraco, tanto en su extremo umbilical como



Figuras 5 y 5 bis. Tumorción maligna en polo inferior del riñón izquierdo proyectándose hacia esa fosa iliaca.

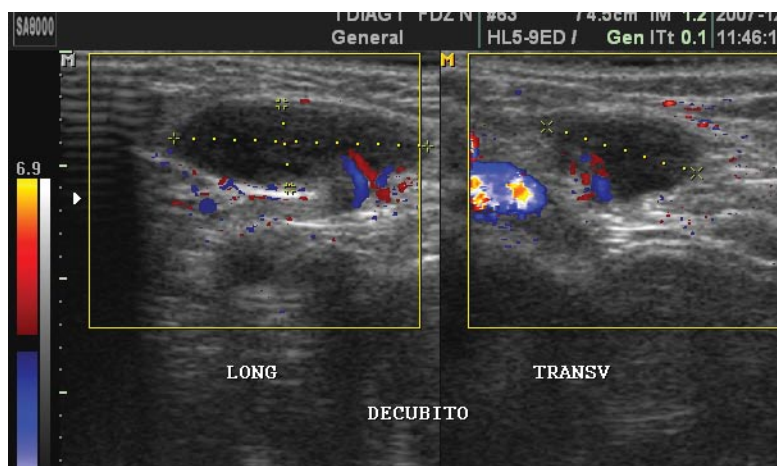


Figura 6. Quiste del uraco. Cortes en eje longitudinal y transversal en línea media sub-umbilical, con transductor lineal de 7.5 mHz.

en el vesical, dejando una porción central aislada, con contenido líquido en su interior. Por lo general, esta anomalía es asintomática y resulta un hallazgo fortuito, aunque ocasionalmente si el quiste tiene cierta tensión puede ser palpable. Fig. 6.

Si además se presenta una complicación infecciosa, en la que el contenido de patrón líquido adquiere tensión y moderada ecogenicidad por la presencia de celularidad, también habrá dolor. Especialmente en casos de infección, tratar de valorar si existe conexión hacia la cicatriz umbilical o hacia el polo superior de la vejiga, tratando de dilucidar si el

aspecto quístico actual depende del cierre de esa conexión por la flogosis de las paredes del uraco residual.

Por su situación superficial, su visualización mejora con el transductor lineal de 5 mHz. 7.5 mHz. o 10 mHz. El Doppler color no tiene un papel relevante.

### VEJIGA NEUROGÉNICA

Un rastreo defectuoso, en más de una ocasión, ha establecido el diagnóstico de quiste gigante de ovario, cuando en realidad se ha tratado solo de una vejiga retencionista.

La capacidad media vesical en una mujer adulta cuando refiere urgencia de micción, oscila entre 300 y unos 450 ml. Una vejiga con más de 500 ml y sin urgencia de micción, será sospechosa de retencionismo y deberá valorarse nuevamente inmediatamente después de una micción voluntaria; la retención de más de 80 ml confirmará el diagnóstico. El defecto miccional primario puede estar a nivel del sistema nervioso central; también puede deberse a una atonía del músculo detrusor y no olvidar la posibilidad de un obstáculo parcial y crónico al flujo uretral de la orina, obstáculo que puede ser de origen primario en la uretra, como una estenosis neoplásica o cicatricial post-traumática, así como litiásica. Pero también tener en cuenta que masas dependientes de los órganos de vecindad, como la vagina el cuello uterino o el recto, pueden determinar estrechamiento uretral. (Figs. 7 y 8).

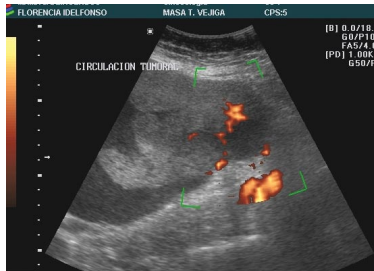


Figura 7. Tumorción maligna vesical, determinando aumento de la capacidad y globo vesical.

Ante la duda repetir un rastreo más minucioso y siempre la aplicación de una sonda de Foley drenará esta masa pseudoquistica.

### QUISTES URETRALES

Estas pequeñas masas quísticas, no mayores a unos 20 mm. de diámetro, generalmente se descubren por acceso endocavitario y suelen determinar trastornos de la micción, dolor focalizado y aún dispauremia.

Figura 8. Otra paciente, en este caso con presencia de ascitis, más defecto de contractilidad vesical.

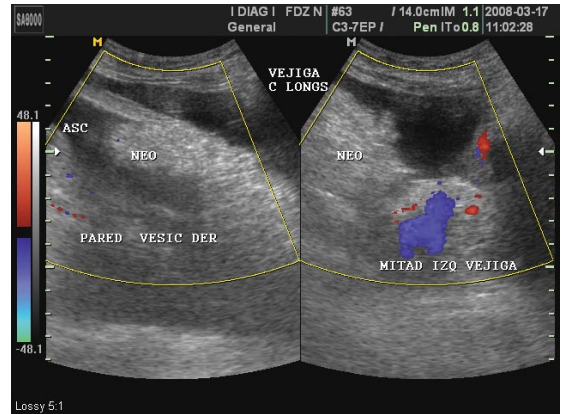
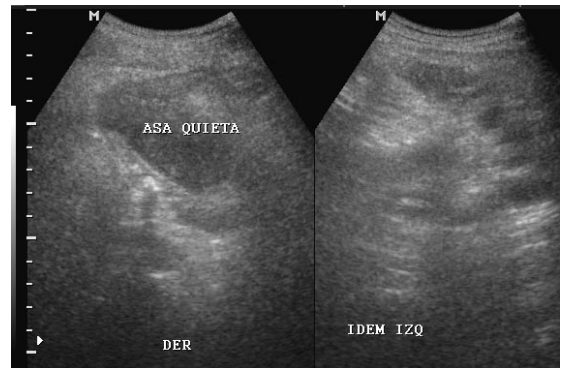


Figura 9. Asa impactada sin perístasis, mujer de 72 años.



Su origen por lo general va asociado a procesos infecciosos propios o de vecindad, recordar también un probable origen traumático de la pelvis, del periné, posparto, o por sondeo inadecuado. También hay de origen congénito.

### MASAS DEPENDIENTES DEL TRACTO DIGESTIVO

#### Impactación

Se presenta en niños de la primera edad, principalmente por aún existir un trastorno de la quinesia intestinal; se dice que están "enlechados", y su resolución a cargo del pediatra no suele ser difícil y su diagnóstico rara vez requiere del ultrasonido.

La impactación fecal como tal, se presenta especialmente en personas de edad avanzada y con mayor

frecuencia del sexo femenino; ocasionalmente se detecta la presencia en bajo vientre de una o varias masas ocupantes, palpables, de patrón sólido, por lo general de forma alargada, de diámetros variables, con alguna frecuencia vecinos a 60mm. de ancho por longitudes variables desde 60 mm a 120 mm de largo, con patrón ecográfico que puede variar desde la hiperecogenicidad a la hipoeecogenicidad; así mismo, el comportamiento posterior del sonido cambiará determinando desde sombra sónica, reverberación, isoecogenicidad o ligero reforzamiento de los ecos posteriores. (Fig. 9).

Todas estas alteraciones dependen de la cantidad de gas, que la masa fecal impactada conserve aún en su propia estructura; entre mayor tiempo de retención menor cantidad de gas y aspecto mejor delimitado e hipoeecogenico. Estas masas ocupan



por lo general la topografía del marco cólico y se detectan con mayor frecuencia en el colon terminal, son móviles y disociables y apenas discretamente dolorosas, a menos que estén determinando una oclusión aguda. (Fig. 10).

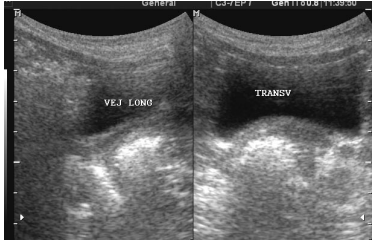


Figura 10. Gases y heces en el recto.

El obstáculo crónico al paso de las heces, puede estar determinado por hipoquinesia intestinal, lo que es frecuente en la edad avanzada; pero no descartar la presencia de algún obstáculo mecánico, como procesos adherenciales, o neoforación de la pared intestinal; otras causas como enclavamiento calculoso biliar, bezoares, diverticulitis, enfermedad de Crohn o tuberculosis deben ser valoradas (Fig. 11).

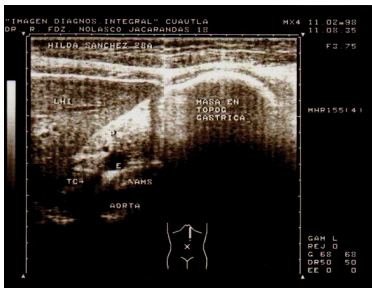


Figura 11. Tricobezoar gástrico, que llena casi totalmente el estomago y se proyecta desde epigastrio hasta por abajo del nivel umbilical.

Un antecedente quirúrgico abdominal es de importancia y recordar la intususcepción que se presenta en cualquier edad y en la adulta puede ser iniciada por la presencia de una tumoración en el extremo distal.

Figura 12. Sospecha de intususcepción en asa de región ceco-apendicular, con signos agregados de suboclusión en paciente masculino de 64 años.

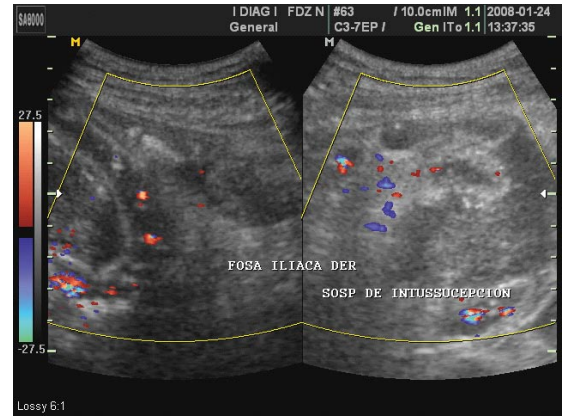
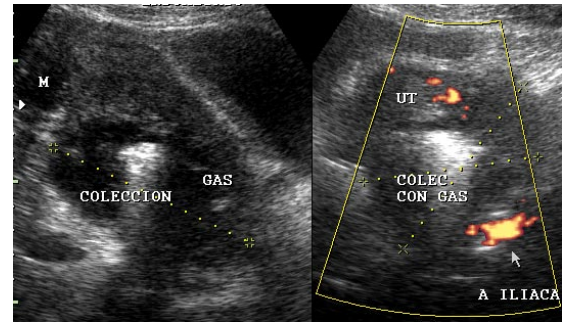


Figura 13. Absceso apendicular, apéndice perforado y presencia de gas por anaerobios.



La intususcepción forma una masa palpable y dolorosa, que determina una suboclusión intestinal con toda su sintomatología clínica y una imagen ecográfica en anillos de cebolla, o blanco de tiro que suele ser casi patognomónica. Fig. 12.

También, a todo nivel del tracto digestivo la presencia de tumoraciones benignas o malignas, divertículos, mucocelos o bezoars, podrá o no ser visualizada por ultrasonido, lo que depende entre otras cosas del tamaño de la lesión; sin embargo, cuando estas lesiones determinan disminución del calibre del asa e inician un proceso de obstáculo al drenaje normal, así también cuando determinan necrosis o sangrado de la pared y/o perforación y absceso. (el ejemplo más frecuente es la masa plastrón de la apendicitis perforada), complicaciones que además de agudizar el cuadro clínico, se hacen evidentes

por sus diámetros aumentados, perfiles solo parcialmente identificables y por sus consecuencias en las asas proximales. (Fig. 13).

Recordar la posibilidad de la presencia de cuerpos extraños intraluminales (especialmente en recto); sus imágenes deberán ser tomadas en cuenta e interrogadas en la escala de grises y con Doppler para la valoración de la presencia o no de flujos circulatorios, así como la característica de los mismos si están presentes.

## MASAS DEPENDIENTES DE LA PARED ABDOMINAL

### Hernias y eventraciones

La diastasis de los músculos rectos del abdomen, a nivel subumbilical, con adelgazamiento de las fascias



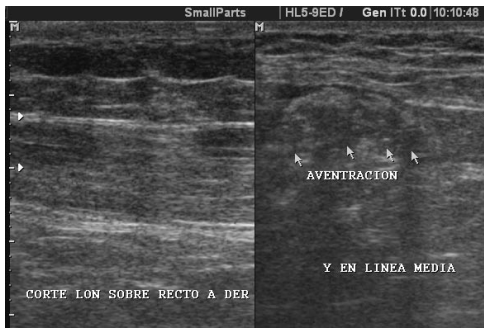


Figura 14. Área de eventración por diastasis de los rectos anteriores a nivel sub-umbilical

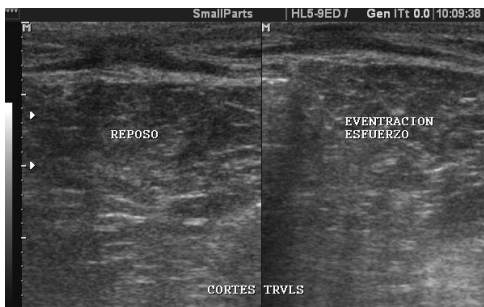


Figura 15. En otra paciente: Con la maniobra de Valsalva se aprecia la ampliación de la masa eventrada,

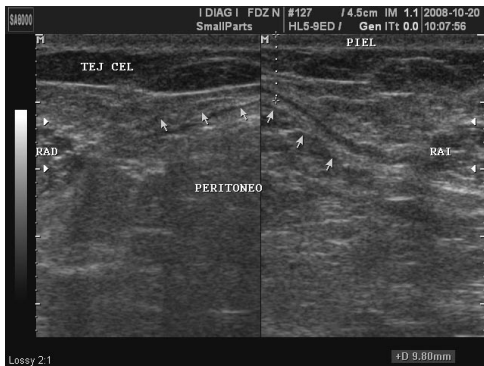


Figura 16. Corte transverso, compuesto y con paciente en reposo, se aprecia la diastasis de los rectos anteriores.

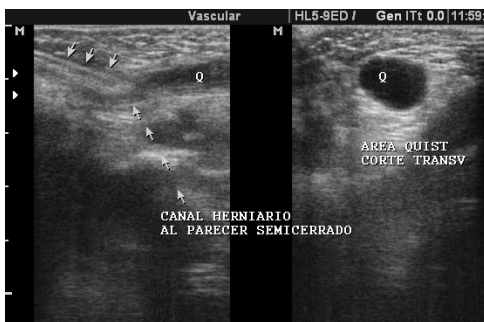


Figura 17. Canal herniario hacia área quística subcutánea, probable seroma tras cirugía abdominal, aparentemente solo epiplón.

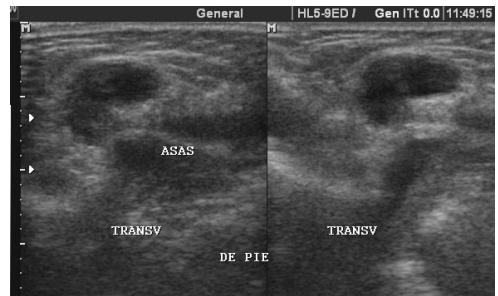


Figura 18. Eventración, contenido abdominal a nivel subcutáneo, asas intestinales.

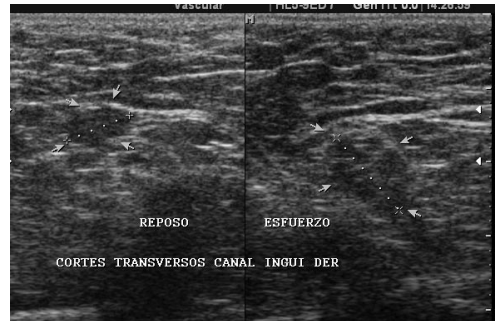


Figura 19. Cortes transversos hernia inguinal derecha en reposo y bajo maniobra de Valsalva.

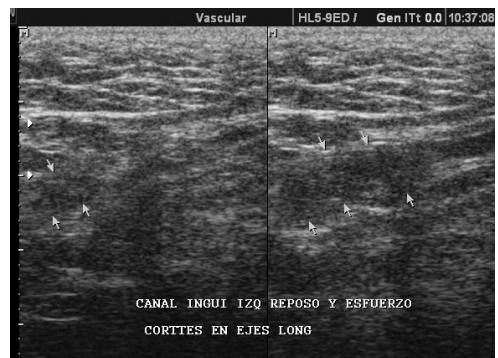


Figura 20. Cortes en ejes longitudinales en reposo y esfuerzo en hernia inguinal derecha.



Figura 21. Corte en eje longitudinal del canal inguinal, valoración del ingreso de la masa herniaria en la maniobra de esfuerzo.

que forman la línea blanca, determinan frecuentemente una herniación, tanto de la grasa properitoneal como del propio contenido peritoneal, epiplón o asas intestinales; la eventración se hace más evidente con rastreos comparativos en reposo como bajo la maniobra de Valsalva.

También una debilidad de las fascias del músculo transversal del abdomen y el perfil externo de los rectos anteriores, a la altura de las fosas ilíacas permite la formación de una hernia de Spiegel, que también puede contener contenido intraperitoneal. (Figs. 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21 y 22).

Las hernias inguinales se localizan a nivel de estos canales y son de fácil identificación y bajo maniobra de Valsalva se identifica la ampliación de calibre del canal inguinal y el desplazamiento del contenido intraperitoneal hacia la piel de la ingle (y en el hombre hasta el saco escrotal).

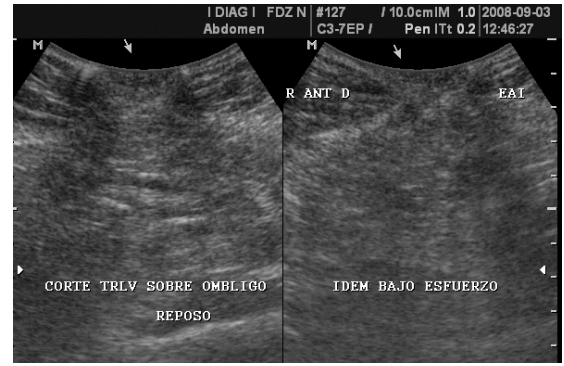
Las hernias y eventraciones post-incisionales son frecuentes y relacionadas a defectos de sutura o consolidación de los planos de la pared abdominal; tenemos aquí tanto el antecedente como la misma cicatriz cutánea para apoyo diagnóstico (Fig. 17).

En misceláneos de las masas dependientes de pared, podemos citar hernias umbilicales, femorales, hematomas intrafasciales musculares, seromas, adenopatías de la pared y tumoraciones propias, como sarcomas de diverso origen o tumores metastásicos. Figs. 23, 24.

### SI ORIGEN EN PERITONEO

Procesos adherenciales de diverso origen, como endometriósico, o como consecuencia de una enfermedad crónica del tracto digestivo, una neoformación del mismo, vesical, o propia del peritoneo, o de origen metastásico, podrán identificarse como masas pélvicas de origen a

Figura 22. Hernia umbilical, se aprecia la ampliación del tejido herniado con la maniobra de esfuerzo.



determinar. La presencia de ascitis inclinará la balanza hacia un origen neoplásico. Figs. 25, 26

El antecedente de un trauma, penetrante o no, o la presencia de una cicatriz quirúrgica nos podrá alertar sobre un proceso adherencial de este origen, que puede aparecer como un área mal delimitada de ecos mixtos, formada por asas, áreas o puntillero hiperecogénico por fibrosis y tejido graso mesentérico,

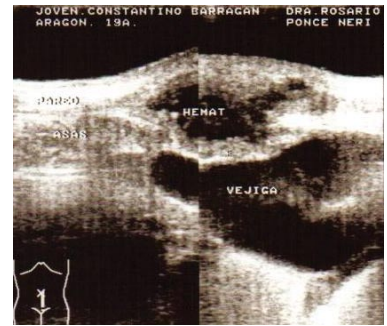


Figura 23. Hematoma en el plano muscular de la pared abdominal anterior, post-trauma 12 días antes.

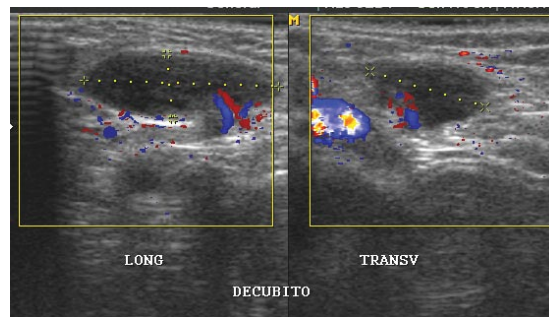


Figura 24. Tumor de baja ecogenicidad a nivel subcutáneo en la pared abdominal anterior. (nódulo de la hermana María José).

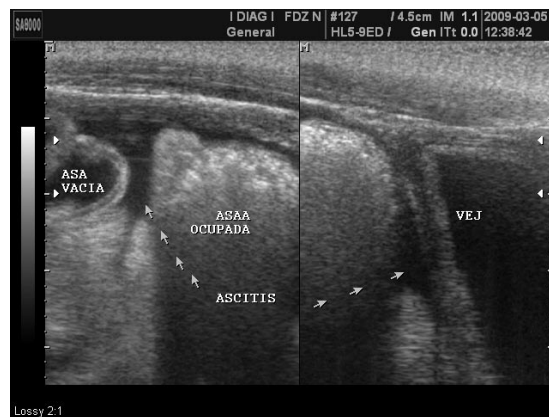


Figura 25. Ascitis, delimitando asas ocupadas.



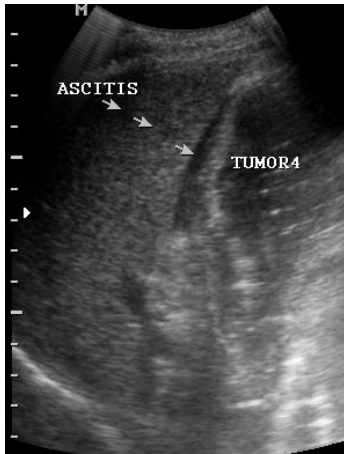


Figura 26. Ascitis en el Espacio de Morrison, sitio de fácil identificación

una masa así, mal definida y heterogénea, que frecuentemente no es palpable y que engloba asas sin peristalsis apreciable, ocasionalmente dilatadas y asas de vecindad con hiperperistalsis, será muy sugerente de una masa adherencial. Fig. 27.

La tuberculosis peritoneal determina esta misma imagen, es asintomática, por lo que suele ser un hallazgo casual en un rastreo solicitado por infertilidad. Una masa más evidente, mejor delimitada, generalmente de patrón mixto con algún predominio hipocogénico, con sombra sónica, más un antecedente quirúrgico, nos llevara a sospechar un textiloma.

### SI ORIGEN EN RETROPERITONEO

Una masa palpable y pulsante en bajo vientre nos sugiere de inmediato la presencia de un aneurisma aórtico, que a este nivel estaría presente en el tercio distal de la aorta descendente, y que puede también presentarse involucrando la bifurcación en las arterias ilíacas primitivas. Ocasionalmente con predominio hacia una de ellas. Fig. 28.

Los abscesos oscifluentes que parten de las lesiones tuberculosas de los cuerpos vertebrales suelen des-

Figura 27. Procesos adherenciales, pelvi-peritoneales

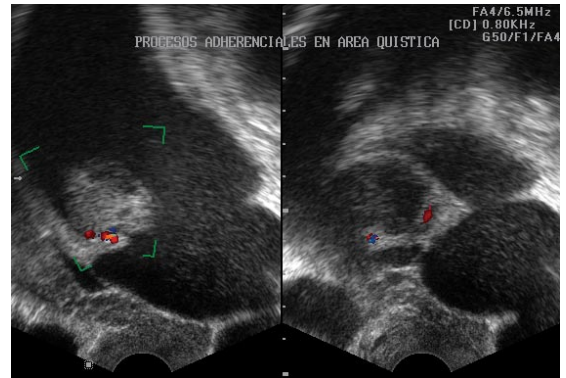


Figura 28. Corte en área de aneurisma disecante de la aorta. El Doppler visualiza el canal funcional, rodeado de la pared aórtica disecada

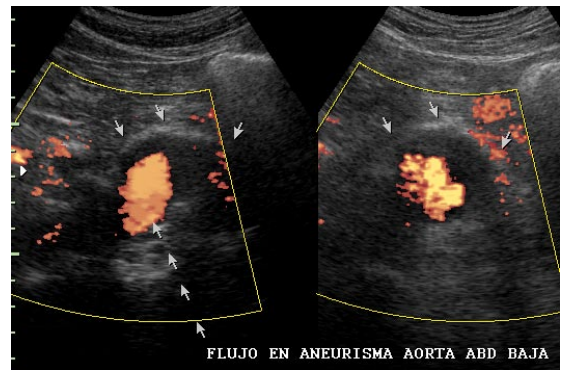


Figura 29. Adenopatías en cadena para-aórtica rodeando a la arteria y entre la aorta y la columna vertebral lumbar baja.

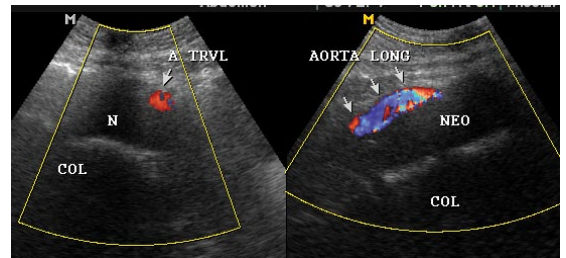
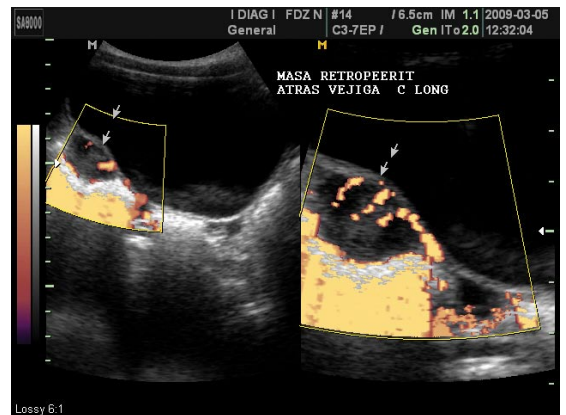


Figura 30. Neoplasia retroperitoneal que separa a la aorta abdominal de su lecho normal vecino a la columna vertebral.



cender por la vaina del psoas e identificarse como una colección de patrón líquido plano, entre el músculo y su fascia paraperitoneal.

Las adenopatías metastásicas suelen identificarse si alcanzan diámetros mayores de unos 15 mm. y deben ser de arterias ilíacas, así como paracavas y paraaórticas. El conocimiento de la neoformación primaria será clave para la valoración.

Antecedentes de leucemia, linfoma no Hodgking, o un adenocarcinoma genital, nos obligará a la búsqueda de estas masas tanto a nivel pélvico como hacia las cadenas ganglionares de niveles superiores. (Figs. 29, 30 y 31).

Estos tres eventos suelen ser los más frecuentemente encontrados; pero no olvidar la posibilidad de tumores retroperitoneales primarios originados en el tejido mesenquimatoso (sarcomas), neurogénicos (paragangliomas) y de las vainas nerviosas y de origen embrionario (teratomas). Todos los cuales tienen imágenes tan semejantes que sería temerario tratar de efectuar una identificación de estirpe, solo por ultrasonido; recordar que hay otros métodos de imagen y que finalmente el diagnóstico final solo lo determina el histopatólogo. (Figs. 32, 33 y 34).

Finalmente, cabe reiterar que las masas no ginecológicas requieren un amplio conocimiento clínico sobre las posibilidades de presentarse según la edad, el biotipo, las costumbres alimenticias, la funcionalidad hormonal y hasta el estado mental. Por otro lado los tumores benignos y malignos no ginecológicos son ecográficamente indistinguibles de los ginecológicos, salvo algunas excepciones que de todas maneras llevan un alto potencial de equivocación. Los tumores, especialmente los malignos, no tienen imágenes patognomónicas y casi todos adquieren con el tiempo, las mismas características de imagen.

Figura 31. Adenopatía retrovesical y retroperitoneal.

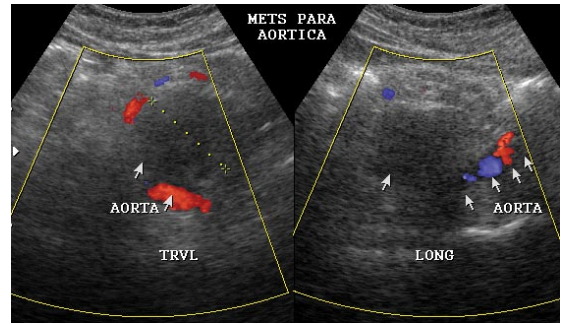


Figura 32. Tumoración pélvica de origen a determinar.

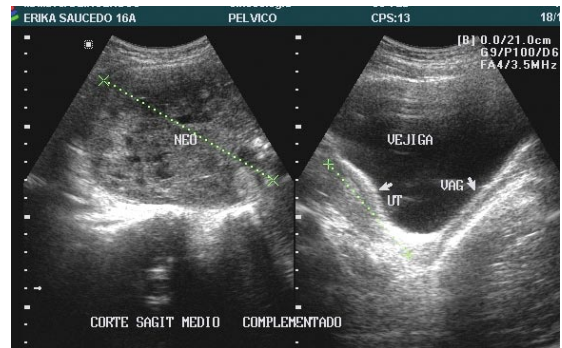


Figura 33. Tumoración pélvica de origen a determinar

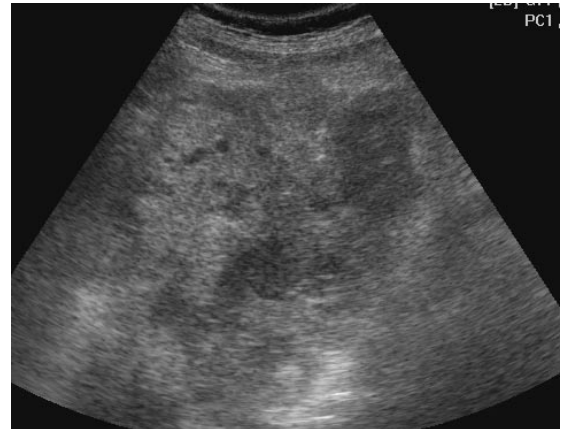
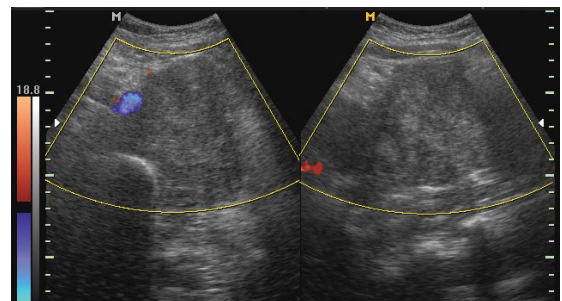


Figura 34. Tumoración retroperitoneal paraaórtica.

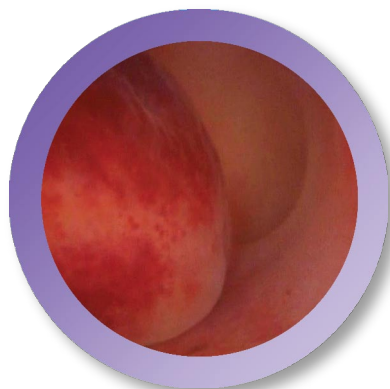


## BIBLIOGRAFÍA

1. Adilson Prando, Decio Prando, Nelson M.G. Caserta, Tufik Bavab Jr. Urologia, Dagnóstico por Imagen. Sau Paulo Sarvier 1997.
2. Carol M. Rumack, Stephanie R. Wilson, J. William Charboneau, Diagnostic Ultrasound, Mosby Year Book Ink. 1998.
3. Marnix T. Van Holsbeek, Joseph H. Introcaso, Ecografía Músculo Esquelética, Marban 2002.
4. Arthur W. Ham. Tratado De Histología, Interamericana 1975.







# SONOHISTEROGRAFÍA

Fernando Garcia Armas

La sonohisterografía, histerosonografía, ultrasonohisterografía o sonohisterografía con infusión salina, es un procedimiento diagnóstico que combina simultáneamente la evaluación ultrasonográfica transvaginal y la infusión de solución salina estéril en la cavidad uterina. La solución actúa como medio de contraste y distensión, permitiendo apreciar una serie de imágenes en tiempo real de la cavidad uterina, hasta la permeabilidad tubárica.

En este capítulo entregaremos las ideas de consenso sobre este tema, y su rol en los estudios desde la hemorragia uterina hasta su importancia dentro del estudio de la paciente con infertilidad.

La sonohisterografía (SHG) es una técnica que se utiliza para mejorar la visualización de la cavidad endometrial y su relación con el útero. Se coloca un catéter dentro de la cavidad endometrial o en el canal endocervical y un agente, por lo general, la solución salina, que es instilada para lograr la separación de las paredes de la cavidad endometrial durante la evaluación ultrasonográfica (US) continua transvaginal (TV). En 1993, Parsons y cols. denominaron a esta técnica "sonohisterografía". Otras nomenclaturas utilizadas son histerosonografía o sonohisterografía con infusión de solución salina.

La SHG es más precisa que el US TV y menos invasiva que la histeroscopia (HSC), para la detección de anomalías endometriales. La SHG puede distinguir con precisión patología endometrial focal versus patología global, patología endometrial versus condiciones subendometriales, y proporcionar una descripción precisa de miomas submucosos, lo que permite que el clínico pueda determinar un mejor enfoque terapéutico. La SHG, con la adición de tres dimensiones (SHG - 3D), es una excelente técnica para la evaluación de anomalías de los conductos müllerianos (ACM). La SHG también puede ser útil para distinguir entre pseudo-engrosamiento del endometrio y verdadero en pacientes con adenomiosis.

## TÉCNICA

### Programación de pacientes

La SHG debe ser realizada dentro de los primeros 10 días del ciclo menstrual espontáneo o después de la inducción con progestinas, de preferencia entre los días cuatro y siete. Este período es cuando el endometrio es más delgado y antes de la ovulación. El día 10 es el último día recomendado para evitar la posibilidad de abortar un embarazo precoz y evitar el endometrio engrosado se-

cretor de la segunda mitad del ciclo menstrual. Cuanto más grueso es el endometrio secretor puede dar como resultado un falso positivo en el diagnóstico de patología endometrial. Si el ciclo menstrual es irregular, el examen se puede realizar después de una prueba de embarazo negativa. En pacientes perimenopáusicas, las SHGs son programadas de manera similar a las que son premenopáusicas, pues un embarazo inesperado puede ocurrir. Las pacientes posmenopáusicas con terapia hormonal cíclica deben ser programadas de manera similar a las pacientes que reglan naturalmente. Las pacientes con hormonoterapia de reemplazo continua pueden someterse al procedimiento en cualquier momento.

El sangrado no es una contraindicación para el procedimiento, pero debe evitarse a fin de limitar el riesgo de un falso positivo en el diagnóstico de patología endometrial (debido a la presencia de coágulos de sangre). En el paciente con sangrado irregular o menstruación prolongada, la programación óptima no puede ser una opción; sin embargo, la manipulación del catéter suave y lavado con salino durante la ecografía en tiempo real disminuirá el riesgo de confundir una verdadera lesión adherente de un coágulo de sangre libre flotante .

## Indicaciones

La indicación más común de la SHG es la hemorragia uterina anormal (HUA) en mujeres pre- y postmenopáusicas. Entre las otras indicaciones se incluyen la evaluación de pacientes en manejo por infertilidad y abortos recurrentes, anomalías uterinas congénitas o adquiridas, evaluación detallada de la cavidad uterina (por leiomiomas, pólipos o sinequias), estudio complementario por anomalías encontradas en el US TV, engrosamiento endometrial o una deficiente visualización del endometrio en el US TV.

### INDICACIONES DE LA SHG

- Hemorragia uterina anormal
- Paciente en manejo por infertilidad
- Abortadora recurrente
- Anormalidades uterinas congénitas o adquiridas
- Evaluación por leiomiomas, pólipos o sinequias
- Estudio complementario por anomalías en el ecógrafo

## Contraindicaciones

Las contraindicaciones según el American College of Obstetricians and Gynecologists incluyen el embarazo, infección pélvica o enfermedad pélvica inflamatoria activa, dolor pélvico inexplicado o estenosis cervical. La presencia de un dispositivo intrauterino es considerada una contraindicación relativa.

El sangrado activo no es una contraindicación y puede, de hecho, ser la indicación para el examen. Sin embargo, puede hacer más difícil la interpretación.

### CONTRAINDICACIONES DE LA SHG

- Embarazo
- Infección pélvica o EPI activa
- Dolor pélvico inexplicado
- Estenosis cervical

## Premedicación y Consentimiento

La complicación más común es el malestar o dolor cólico suave durante el procedimiento. Para lo cual indicamos a las pacientes un antiinflamatorio no esteroideo (AINE) 30 a 60 minutos antes del procedimiento, preferentemente el usado para sus dolores cólicos premenstruales o Ibuprofeno 400 mg.

Si la paciente, su historia o examen físico son consistentes con enfermedad pélvica inflamatoria activa

(EPI), se posterga generalmente el procedimiento hasta después de un curso de antibióticos, para reducir al mínimo el riesgo de exacerbar la infección.

Nosotros, al igual que otros autores, recomendamos el uso de antibióticos profilácticos, particularmente en las pacientes infértiles, con óvulos de clindamicina administrados vía vaginal la noche previa al examen y doxiciclina vía oral. La evaluación de pacientes con riesgo para endocarditis bacteriana sistémica es una decisión compleja para la cual se recomienda seguir las guías prácticas de la Asociación Americana del Corazón (AHA). Obtener el consentimiento informado escrito después de discutir los riesgos o la presentación de reacciones adversas contestando a cualquier pregunta que la paciente pueda tener. Recordar que la SHG puede presentar algunas reacciones adversas: disconfort, presentación de dolor similares a los cólicos menstruales (dolor menor: 33,3% Laughhead & Stones, dolor severo 11,5% Cecinilli y cols.), la posibilidad de la infección (2,5%, Dubinsky y cols.). A la paciente se le aconseja el automonitoreo (luego del procedimiento) del sangrado o los síntomas anormales de infección (tales como fiebre, dolor pélvico, o descenso vaginal maloliente). La perforación uterina es una complicación extremadamente rara. Algunos médicos recomiendan evitar tener relaciones sexuales post procedimiento para reducir al mínimo el riesgo de infección.

### PREPARACIÓN DE LA PACIENTE

- Momento: Etapa proliferativa (entre días 5 y 10)
- Consentimiento informado
- Profilaxis antibiótica: clindamicina y doxiciclina
- Analgesia: ibuprofeno 400mg

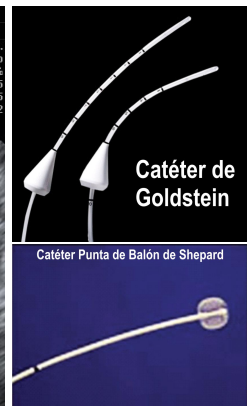
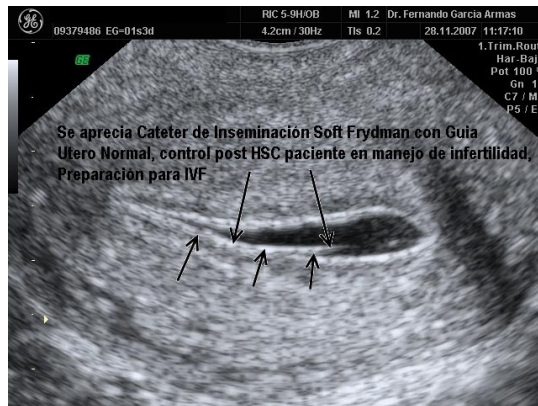
## Técnica de realización del examen

La SHG se realiza con la paciente en posición de litotomía en la camilla ginecológica, con las nalgas sobresaliendo ligeramente del borde de ésta. Se realiza un US-TV preliminar con técnica habitual, y se coloca el espéculo; debe visualizarse el cérvix, limpiar el orificio cervical externo, insertar el catéter seleccionado en el canal cervical (nosotros preferimos el uso de catéter de inseminación Frydman flexible con guía) a la cavidad uterina, luego instilar lentamente de 3 a 10 ml de salino estéril.

### TÉCNICA DEL EXAMEN

- Posición de litotomía en camilla ginecológica
- US-TV preliminar
- Colocación de espéculo, limpieza de OCE
- Insertar catéter (Frydman u otro)
- Instilar suero salino lentamente

El suero salino actúa como agente negativo de contraste. Las opciones de uso de catéter varían extensamente y son una cuestión de preferencia del operador. El catéter debe ser flexible, fino, levemente rígido y tener un largo ideal de 25 cm. Se ha usado catéteres de diferente tipo como catéter de alimentación pediátrico (fino y simple), sonda nasogástrica 5 fr., Sonda Foley N° 8 con guía (aunque sean baratos, son suaves y flexibles, aumentando la dificultad del procedimiento), catéter de inseminación Frydman con guía flexible (nuestro preferido), catéter de inseminación Shepard, catéter equipado de un globo puesto al orificio cervical externo, tal como el catéter de Goldstein o catéter ZUI-2.0, son bien tolerados por los pacientes, el globo asegura un mejor sello, por lo que requiere menos instilación de fluidos.



## Registro y documentación del examen

Una vez que se ha logrado una distensión adecuada de la cavidad uterina se toma un barrido sagital entre los cuernos, seguido por un barrido axial del fondo al orificio cervical externo. Si el software de la proyección de imagen 3D está disponible, obtener los volúmenes 3D inicialmente del plano sagital de la línea media y del punto mediano del útero en un plano axial.

Al final del examen, evaluamos la presencia de líquido libre. Si está presente, indica que por lo menos una trompa de Falopio es permeable. Si no hay líquido libre, nos indica el riesgo de una EPI, por lo cual deberá dar instrucciones a la paciente para su seguimiento.

## Fallas en el examen

Las fallas potenciales que originan diagnóstico de falsos positivos pueden ocurrir debido a los coágulos de sangre, a los tapones de moco, o al corte endometrial por el catéter. Los coágulos de sangre se puede identificar por el movimiento durante la limpieza con un chorro de agua o la manipulación con el suero salino del catéter; considerando que las lesiones endometriales fijas o adherentes no se puede limpiar con un chorro de agua de su localización. Si se demuestra el flujo del color, un coágulo

de sangre puede ser excluido. Los catéteres de punta suave reducen al mínimo el corte endometrial inadvertido. La colocación endocervical de un catéter de globo o el uso del catéter tipo Goldstein evitarán el corte endometrial. Sin embargo, el limpiar con un chorro de agua y manipular un coágulo sospechoso con el suero salino, no será posible. El catéter del globo puede obscurecer la patología local y debe ser desinflado antes de terminar el examen. La sobre distensión de la cavidad endometrial puede dar lugar a la subestimación del grado de patología. La obstrucción a la colocación del catéter más allá del agujero cervical interno puede indicar la patología cervical tal como una masa o adherencias. Este conocimiento es particularmente relevante en las mujeres que se someten a técnicas de reproducción asistida y pueden requerir la resección o la dilatación cervical pre-procedimiento de la lesión.

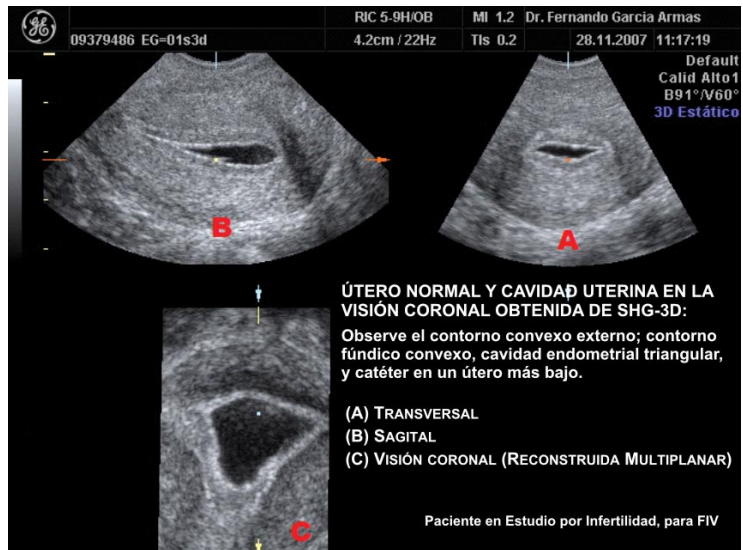


## Papel de la sonohisterografía tridimensional

La adición de 3D a la SHG convencional de dos dimensiones (SHG-2D) implica una adquisición rápida de los datos de volúmenes que se almacena para el análisis posterior. Al adquirirlos, se da una revisión rápida, asegurando que se haya obtenido la cobertura adecuada.

Un segundo volumen se puede requerir para terminar la cobertura del útero y del cérvix. La adición de 3D en los ecógrafos es relativamente rápida, sin preocupaciones por la degradación de la imagen por el movimiento, como en proyección de imagen obstétrica. Las ventajas incluyen la memoria numérica de los datos, correlación simultánea rápida de tres planos ortogonales, y disminución del tiempo requerido para mantener la distensión de la cavidad uterina. Aunque la visión cambiada del formato multiplanar coronal (FMP) obtenida del volumen 3D esté intrínsecamente más baja en la resolución que un plano adquirido por imágenes, la adición de una visión coronal puede agregar la información de diagnóstico significativa en 30.8% de pacientes; esto incluye la evaluación del contorno uterino externo, detección de adherencias e identificación de la patología focal.

Benacerraf y cols., encontraron una mejora en la certeza diagnóstica de la información y del examinador en aproximadamente 24% de casos. Las imágenes obtenidas en 3D proporcionan un sentido de la profundidad y de las relaciones espaciales. El volumen de datos se puede cortar en imágenes secuenciales y a un intervalo prescrito. La mayoría de artefactos comúnmente encontrados es el de "realce" en el cual aparece el endometrio ecogénico ampliado más allá de la interfase endometriomiometrio.

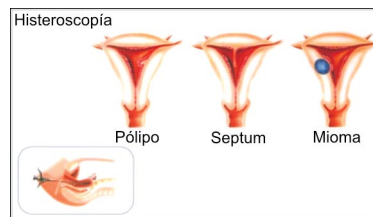


## USOS CLÍNICOS

Las revisiones en este tema concuerdan que la histopatología sigue siendo el método de diagnóstico definitivo en todas las mujeres con sangrado uterino anormal que no responde a la terapia médica u hormonal.

El papel de la proyección de imágenes que aporta la SHG y la SHG-3D es:

1. Determinar si la patología endometrial es global o focal.
2. Guía el tipo de técnica de muestreo histológico.
3. Documenta y dirige el método de resección de miomas submucosos o intracavitarios.
4. Define anomalías endometriales intramurales, tales como miomas o adenomiosis.



## Papel de SHG en el sangrado uterino anormal

La US-TV proporciona una buena evaluación del sangrado uterino anormal, siendo este estudio accesible, bien tolerado, relativamente barato y de alta sensibilidad (96%) en la detección de cáncer endometrial en mujeres posmenopáusicas, en un corte mayor de 5 mm comparado con la SHG (el 89%), la biopsia endometrial (el 87%) y la HSC indirecta (el 86%). En mujeres premenopáusicas, la sensibilidad de US-TV en la detección de patología endometrial es mucho más baja: el 67% en un corte de 16 mm. SHG e HSC demuestran características de funcionamiento similares con sensibilidades y especificidades del 95% y el 88%, respectivamente, para SHG y el 96% y el 90% para HSC. La ventaja dominante de la HSC es su capacidad de proporcionar el muestreo histológico. SHG es menos invasiva, menos costosa, bien tolerada sin necesidad de sedación, y no tiene ninguna complicación importante. La SHG puede proporcionar una guía para la resección histeroscópica focal, disminuir el índice de HSC negativa y volver a dirigir aproximadamente una mitad de



## PROGRESO EN SENSIBILIDAD Y ESPECIFICIDAD DE PRUEBAS PARA LLEGAR AL DIAGNOSTICO DEFINITIVO EN SANGRADO UTERINO ANORMAL

US → US-TV → SHG → SHG-3D → HSC → biopsia e histopatología

El uso de mejores equipos de US, la inclusión de tecnología 3-D y tiempo real; la aplicación de técnica adecuada, mejor entrenamiento, habilidad y experiencia al realizar la US, SHG e HSC, permiten resultados más sensibles específicos correlacionando la histopatología, la cual entrega el diagnóstico final en la evaluación del paciente.

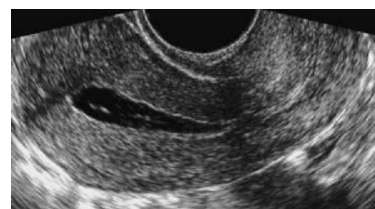
las mujeres para quienes la HSC no es la terapia apropiada. Esto incluye casos, por ejemplo: endometrio normal, patología endometrial global, patología subendometrial, como en miomas o la adenomiosis, o como solución cuando los resultados de la US-TV y la biopsia son discordantes. La SHG desempeña un papel importante en un porcentaje significativo de pacientes en quienes la US-TV no visualiza óptimamente el endometrio. La visualización endometrial subóptima es comúnmente debida a un útero desplazado, limitando la especificidad de la prueba la coexistencia de otra patología uterina (tal como miomas) o de una interfase endometrio-miometrio indistinto. Muchos de estos desafíos pueden ser superados por la incorporación de 3D, los ecógrafos en el 3D SHG.

### Medidas de espesor endometrial

¿Qué grosor endometrial debe ser considerado anormal?, Esta pregunta sigue siendo un asunto polémico. No obstante, el grosor endometrial es un buen indicador de la ausencia o de la presencia de proliferación, limitando la necesidad de la biopsia a mujeres sintomáticas en quienes las medidas de la bicapa (dos capas basales y la reflexión central del lumen) son mayores de 4 a 5 milímetros. El cáncer endometrial es raro, con un valor predictivo negativo de 96% cuando el endometrio es menos de

5 milímetros, sin importar si la mujer estaba en terapia de reemplazo hormonal. Smith-Bindman y colaboradores en su meta-análisis sugieren que el riesgo de cáncer endometrial en mujeres posmenopáusicas (MPM) sintomáticas sea menos de 0.07% si el endometrio es inferior o igual 5 milímetros, y 7.3% si el endometrio es mayor de 5 milímetros. En las MPM asintomáticas, el riesgo de cáncer endometrial es 0.002% si el endometrio es inferior o igual 11 milímetros, y 6.7% cuando el endometrio es mayor de 11 milímetros. Concluye que la biopsia es innecesaria en las MPM asintomáticas con una medida endometrial inferior o igual 11 milímetros. Aproximadamente 5% de MPM tendrá una medida endometrial entre 5 y 11 milímetros. El riesgo de cáncer o de hiperplasia anormal está entre 5 a 11 milímetros, en este rango no es cero. Aún no se ha alcanzado consenso en la utilidad de defender el US-TV entre 5 y 11 milímetros, ya que esto aún es materia de investigación. La Sociedad de Radiólogos, en su Conferencia de Consenso en Ultrasonido, determinó que con un endometrio inferior o igual a 5 milímetros, el riesgo de cáncer endometrial es bajo, en aproximadamente 1%, alcanzando una sensibilidad similar a la biopsia endometrial si el paciente estaba en terapia de reemplazo de hormona o no. También concluyeron que no hay límite superior aceptable de lo normal para ningún paciente y

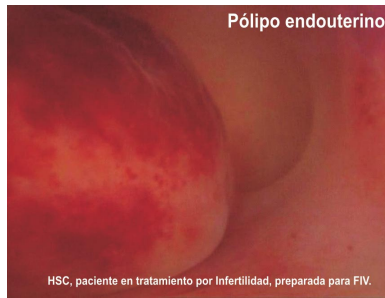
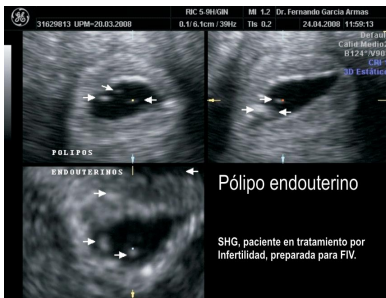
que la evaluación adicional está justificada en pacientes sintomáticos con una medida endometrial mayor de 5 milímetros de grosor. Bree y cols. divulgaron que casi una mitad de pacientes con un grosor endometrial inferior o igual a 5 milímetros tenía una anormalidad; dejando por contestar la cuestión de la importancia de encontrar enfermedad benigna. Hay normas establecidas en el endometrio premenopáusico de 2 a 4 milímetros; en la fase proliferativa temprana después de la cesación de la menstruación, en la fase periovulatoria mide 8 a 10 milímetros con un aspecto trilaminar, y en la fase secretora de la postovulación aparece uniformemente ecogénico, midiendo hasta 16 milímetros.



SHG Normal en mujer premenopáusica

### Pólipos endometriales

Los pólipos endometriales son una fuente de sangrado en mujeres premenopáusicas y posmenopáusicas. Se asocian a infertilidad y explican el 30% del sangrado en MPM. La mayoría de pólipos son benignos. Sin embargo, como los US no pueden distinguir confiablemente entre los pólipos benignos y malignos, todos deben ser resecaados para la evaluación histológica. La incidencia de la malignidad en pólipos se extiende a partir de 0.5% a 1.5%. El predominio de pólipos uterinos es de aproximadamente 10% en mujeres asintomáticas contra el 33% en mujeres sintomáticas. Los pólipos endometriales son generalmente isoecogénicos en relación al endometrio y ecogénicos en relación al miometrio. Pueden ser pedunculados en un tallo o sésiles,



## Hiperplasia endometrial

La hiperplasia endometrial resulta del estímulo estrogénico sin oposición del endometrio, causando PMB en el 4% a 8% de casos. La hiperplasia simple progresa raramente al carcinoma endometrial; considerando que en hiperplasia anormal, aproximadamente 23% progresarán al cáncer endometrial. El ecógrafo no puede distinguir entre estos dos subtipos de la hiperplasia endometrial; la correlación histopatológica se recomienda en todos los casos. La hiperplasia endometrial aparece generalmente como espesamiento difuso del endometrio; sin embargo, puede ser focal, puede contener quistes en aproximadamente 50%, y los pólipos concomitantes están presentes en aproximadamente 25%. El cambio de aspecto US puede ser mínimo, como el espesamiento endometrial normal de la fase secretora, subrayando la importancia de realizar SHG en la fase proliferativa temprana.

## Cáncer del endometrio

El pico de cáncer de endometrio se produce a los 55 años; el 75% de los pacientes son MPM, y el 5% a 10% tienen menos de 40 años de edad. Aunque el cáncer del endometrio es el cuarto cáncer más común en las mujeres en los Estados Unidos, y el más común cáncer ginecológico invasivo, no es una causa principal de muerte, debido a la detección y tratamiento tempranos. En el Perú, ocupa el tercer lugar entre las neoplasias malignas pélvicas femeninas, luego del cuello uterino y ovario; la edad promedio para cáncer endometrial es de 59 años, con 13% de pacientes premenopáusicas. El cáncer de endometrio, como en la hiperplasia endometrial, está relacionado con la estimulación de estrógenos sin oposición. El más importante factor de riesgo es la edad, seguida de la obe-

pero se preserva la interfase endometrio-miometrio subyacente. Los márgenes son generalmente lisos, el uso de ecógrafos Doppler color para identificarlos puede tener un valor predictivo positivo hasta 81.3%, potencialmente proporcionando una alternativa a SHG. Miomas submucosos o los miomas pedunculados no demuestra algún pedículo vascular o un patrón de arborización. El enquistado dentro de los pólipos es relativamente común y puede ser debido a la hemorragia, al infarto, a la inflamación, a las glándulas dilatadas, o a la metaplasia mucinosa, como en los pólipos asociados a tamoxifen. Los pólipos anormales pueden contener espacios enquistados más grandes, son múltiples, amplios, hipocogénicos o heterogéneos. La hiperplasia endometrial es ecogénicamente homogénea y puede contener espacios enquistados de modo que la US-TV solamente no pueda distinguir confiablemente entre estas dos entidades. La adición de suero salino para separar las paredes en-

dometriales permitirá diferenciar la hiperplasia del pólipo endometrial o miomas. En un paciente que ha experimentado recientemente una dilatación y un curetaje (D&C) o postparto con una lesión polipoide endometrial, se debe considerar un pólipo placentario que se origina de fragmentos placentarios retenidos. Estos pólipos pueden ser vasculares, dando por resultado sangrado y la elevación discreta pero persistente de la gonadotropina coriónica beta-humana.

Los pólipos cervicales tienen una incidencia baja de la malignidad (0.3%); sin embargo, se les remueve porque a menudo tienden a causar sangrado.



sidad (secundaria a la producción de estrógeno y aumento de la biodisponibilidad, a medida que aumenta el peso) Otros factores de riesgo incluyen nuliparidad, menarquia precoz, menopausia tardía, la hipertensión, la diabetes y el síndrome de ovario poliquístico. Aproximadamente el 85% a 90% son adenocarcinomas bien diferenciados, con un buen pronóstico. El carcinoma adenoescamoso, de células claras o papilares, son las variantes menos comunes y el sarcomatoso es el más agresivo y de peor pronóstico.

El cáncer endometrial es normalmente un proceso difuso, pero a veces se presentan como masa polipoide o focal. Las características del ultrasonido no son específicas, es por ello que el cáncer de endometrio es difícil de distinguir de la hiperplasia o pólipos endometriales, dando como resultado una recomendación para la correlación histológica en cualquiera de estos resultados, especialmente en mujeres post menopáusicas. El uso de ecógrafos con Doppler color no ha demostrado de forma fiable distinguir un proceso maligno de uno benigno. La RM también es limitada en la distinción del carcinoma de endometrio de la hiperplasia, pero es útil para el estadiaje en la profundidad de invasión del miometrio. Las características del US sospechoso incluyen: la heterogeneidad, irregularidad o márgenes mal definidos, la pérdida de la interfase entre la capa endometrial y miometrial, debido a la invasión y la falta de distensión de la cavidad uterina.



Se ha planteado un riesgo teórico de lavado de células malignas hacia la cavidad peritoneal durante la SHG, varios estudios prospectivos han demostrado que es dudoso que se diseminen células malignas viables, por lo que puede ser prudente utilizar volúmenes bajos para minimizar la difusión transtubárica potencial de las células cancerosas viables.

### Los cambios inducidos en el endometrio por el tamoxifén

El tamoxifén es un tratamiento complementario del cáncer de mama en MPM. Tiene un efecto antiestrogénico del tejido mamario, pero un débil efecto estrogénico sobre el endometrio, resultando en 2,2 veces más riesgo de cáncer de endometrio. Estudios posteriores de Tepper y cols. y Fong y cols. han demostrado una alta incidencia de anomalías del endometrio que van desde 32% a 40% en pacientes tratados con tamoxifen, pero no los casos de hiperplasia endometrial atípica o cáncer de endometrio. La declaración de consenso de la Sociedad de Radiólogos en Ecografía llegó a la conclusión que se justifica la revisión de rutina en pacientes asintomáticos en tratamiento con tamoxifen. Los cambios quísticos se encuentran comúnmente en los pólipos endometriales, hiperplasia o carcinoma, en las áreas de atrofia glandular quística o en el miometrio subendometrial. Se cree que el tamoxifen causa la reactivación de la adenomiosis en la capa interna del miometrio, que resulta en un aparente engrosamiento del endometrio en el US TV. La SHG puede distinguir el subgrupo de pacientes en tratamiento con tamoxifen (~ 8%), que desarrollan cambios quísticos subendometriales que no requieren ninguna intervención, de aquellos con patología endometrial.

### Atrofia de endometrio en posmenopáusicas

En mujeres con PMB y con un endometrio delgado inferior o igual a 5 mm se debe presumir la presencia de una endometritis senil, siendo más propensas a las ulceraciones superficiales y sangrado. La hiperplasia senil o atrofia quística del endometrio presenta glándulas dilatadas, pero no proliferativas, presentándose hasta en el 8% de MPM asintomáticos.

### Abordaje del paciente con hemorragia

En presencia de hemorragia postmenopáusicas o premenopáusicas que no responde a la terapia hormonal o médico, se debe realizar una evaluación con US TV. Si el endometrio aparece normal ( $\leq 5$  mm en MPM o  $\leq 16$  mm en pacientes premenopáusicas), la opción recomendada es de una evaluación clínica, aunque algunos médicos pueden recomendar SHG para la confirmación que un resultado negativo confiere. Si las US TV demuestran un endometrio engrosado, anormales, o visualizado subóptimamente, se debe realizar una SHG o histeroscopia. Si la SHG demuestra una lesión focal, entonces la resección histeroscópica es recomendada. Si hay patología endometrial global, la muestra del endometrio por D&C o biopsia a ciegas es recomendada. Hay una serie de enfoques alternativos que puede comenzar con la biopsia endometrial a ciegas (EMB), después de ultrasonido transvaginal con cualquier anomalía. Es importante realizar trabajos de investigación adicionales para optimizar el mejor algoritmo, en función del costo-beneficio.

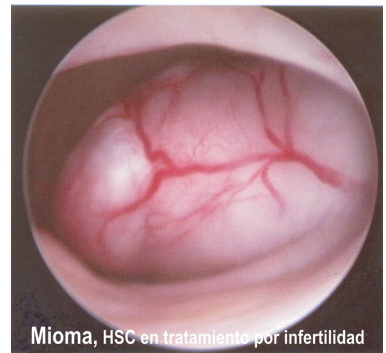
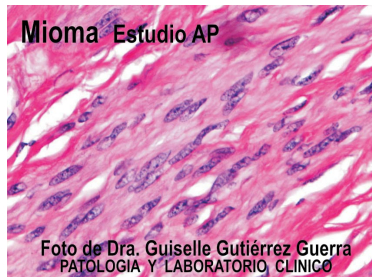
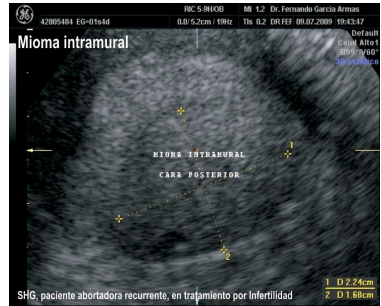


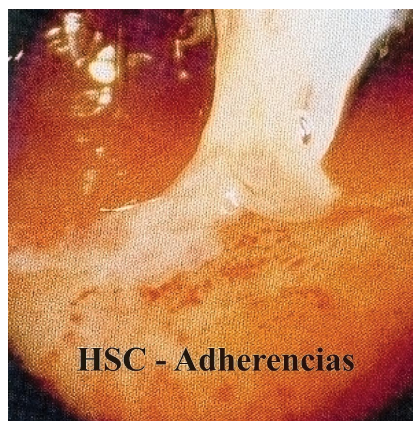
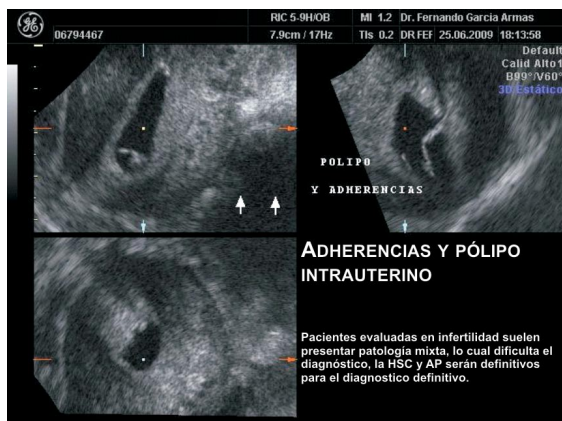
## Patología benigna del útero

### 1. Miomas, leiomiomas o fibromas uterinos

Miomas, leiomiomas o fibromas uterinos son los tumores ginecológicos más frecuentes que ocurren en 20% a 40% de las mujeres, de los cuales 25% se presentan con síntomas de hemorragia, dolor o infertilidad. Los fibromas representan aproximadamente el 10% del PMB. Son tumores benignos de músculo liso normalmente rodeado de una pseudo-vascularización. El fibroma clásico es una lesión hipocóica bien definida (en relación con el miometrio) asociada con la atenuación posterior del sonido, las sombras en los bordes, sombras recurrentes y refractarias, así como un difuso patrón arborizado de vascularización. Los fibromas pueden tener una apariencia variable, particularmente a medida que se agrandan y superan su aporte vascular puede dar lugar a zonas de degeneración quística, mixoide, calcificada, o hemorrágico. En ocasiones, un fibroma tiene un alto contenido lipomatoso y parece ecogénico. El leiomiomasarcoma es difícil de distinguir de leiomioma, a menos que exista invasión local o metástasis a distancia. El rápido crecimiento, especialmente en MPM, debe plantear la posibilidad de transformación sarcomatosa. Las SHG han demostrado ser clínicamente útiles en el diagnóstico y clasificación de los miomas submucosos.

Los miomas submucosos son de base amplia, con una ecogenicidad similar al miometrio subyacente, bien definidos y con ángulos obtusos en el endometrio subyacente a menos que estén casi completamente intracavitarios. Un buen revestimiento endometrial ecogénico debe cubrir la superficie del fibroma relativamente hipocóica; sin embargo, las erosiones no son infrecuentes. Ocasionalmente, el endometrio que cubre es grueso e irregular, lo que sugiere una inflamación crónica o edema. El





número, tamaño, ubicación y profundidad del revestimiento miometrial o protrusión en la cavidad endometrial debe ser documentada. Los miomas intramurales de mayor tamaño pueden distorsionar la cavidad endometrial, pero su epicentro se encuentra en el miometrio. Para la resección histeroscópica de los miomas submucosos de mayor tamaño, es importante documentar el borde periférico restante de miometrio como menor o mayor de 1 cm. La ubicación de un mioma submucoso con respecto a la cavidad uterina pueden clasificarse de acuerdo al sistema de la Sociedad Europea de Histeroscopia en el cual: en el tipo 0 los miomas son totalmente intracavitarios, tipo 1 son intracavitarios en más del 50%, y tipo 2 son intracavitarios en un porcentaje menor o igual al 50% .

### Adenomiosis

La adenomiosis es una condición ginecológica común que afecta a las mujeres que menstrúan. Se caracteriza por la migración de las glándulas y estroma endometrial en el miometrio, asociada con hipertrofia del músculo liso que la rodea. Las pacientes presentan síntomas no específicos, tales como dismenorrea, sensibilidad uterina, menorragia y aumento del tamaño uterino. A pesar de que comúnmente coexisten con fibromas, su distinción es importan-

te, ya que sus tratamientos son diferentes. Los fibromas pueden ser resecados, mientras que en la adenomiosis el tratamiento es médico con fármacos como hormona inhibidora de liberadores de gonadotropina, anticonceptivos orales, antiinflamatorios no esteroideos, ablación endometrial o resección.

Existe un espectro de las apariencias ecográficas, como: quistes subendometrial o miometrio, irregularidad en la interfaz endometrio miometrio, nódulos ecogénicos de las islas subendometriales o estrías lineales rodeadas por el miometrio relativamente hipoeoico, una apariencia ondulada del borde externo del endometrio, engrosamiento asimétrico del miometrio o un útero globuloso. El miometrio tiene ecotextura anormal, generalmente hipoeoica o heterogénea, con múltiples sombras de borde, pero el efecto de masa relativamente pequeña. En contraste, los fibromas están bien definidos, con efecto de masa. Tanto los fibromas y la adenomiosis puede mostrar sombras en el borde, sombras de refracción y patrones vasculares arborizados, aunque la vascularización puede ser más periférica que en los fibromas. Menos comunes son las apariencias localizadas, adenomiosis en masa o focal o un quiste grande adenomiótico (presumiblemente por sangrado en el endome-

trio ectópico). La adenomiosis puede presentarse con engrosamiento pseudoendometrial, lo que puede distinguirse de la alteración del endometrio usando la HSG.

### Adherencias

La mayoría de las adherencias son consecuencia del traumatismo del útero, por lo general un legrado realizado recientemente en un útero grávido, con un incremento del riesgo a medida que se incrementa el número de procedimientos. La presentación clínica puede incluir trastornos menstruales (hipomenorrea, amenorrea, o dolor pélvico cíclico), la infertilidad y las pérdidas recurrentes de embarazos. Aproximadamente el 50% de las mujeres con adherencias intrauterinas sufrirá un cierto grado de infertilidad. A pesar de la presencia de sinequias extensas, el US TV puede parecer normal, mientras que después de la distensión salina de la cavidad endometrial las adherencias se identifican con facilidad. La sensibilidad del diagnóstico de las adherencias es de 75%, la especificidad 93%, y el valor predictivo positivo 43%. La alta tasa de falsos positivos implica que este examen es mejor realizarlo como screening, en lugar de diagnóstico. Se debe realizar el diagnóstico definitivo con HSC y la terapia, según proceda.



Las adherencias se aprecian como bandas de tejido, sin masa asociada. Pueden ser delgados y móviles o gruesos y bandas adherentes que contraen u obliteran la cavidad endometrial, como en el síndrome de Asherman. La lisis de adherencias es elegido para los pacientes con infertilidad, los abortos recurrentes, o el dolor. Después de la lisis de adherencias, la HSG puede ser útil para determinar la adecuación del procedimiento y la evaluación de la recidiva.

### **Malformaciones arteriovenosas del útero**

Las verdaderas malformaciones arteriovenosas del útero son raras. Pueden ser congénitas o adquiridas. Los pacientes pueden presentar sangrado uterino. El aspecto ecográfico no es específico, con una maraña de espacios tubulares anecogénicas en el miometrio que contienen abundante flujo turbulento de alta velocidad y el patrón de baja resistencia. La angiografía confirma el diagnóstico mediante la demostración de llenado venoso precoz. Su aparición US puede superponerse, con otras entidades como la enfermedad trofoblástica, retención de los productos de la concepción, o la placentación anormal. El descarte de esta entidad es importante, ya que el tratamiento por D&C de una malformación arteriovenosa real puede aumentar el riesgo de sangrado.

### **Productos retenidos de la concepción**

En general, la retención de los productos de la concepción (RpoC) se diagnostican con base en los resultados clínicos de rutina y US TV. Inmediatamente después del parto, el miometrio interno puede ser mayor en la ecogenicidad, de modo que es difícil determinar la interfase endometrio miometrio, lo que limita la exactitud de la medición. Por seis a ocho semanas, el útero debe ser

normal en tamaño y apariencia. Las medidas para el diagnóstico de endometrio son arbitrarios, con valores límites que van de 5 a 20 mm. Hertzberg y colaboradores sugieren que con un grosor endometrial menor de 15 mm un RpoC es poco probable. Los RpoC en US no son específicos, pero una masa ecogénica focal o masa hiperecogénica con focos puntiformes asociado con un flujo abundante y adherida a la pared del útero es muy sugerente. La presencia de flujo Doppler color en una región de RpoC sospechoso es generalmente considerado como evidencia de apoyo; sin embargo, la fiabilidad de los valores en conflicto siguen en estudio.

Después de un parto a término o un aborto, también puede haber involución del lecho placentario o ausencia de regresión del tejido trofoblástico, con abundante flujo vascular miometrio y subendometrial turbulento, con velocidades de hasta 90 cm a 100 por segundo. Si no hay pruebas claras de los productos retenidos o el tejido de la placenta dentro de la cavidad endometrial en sí, la terapia conservadora en espera de la regresión espontánea es generalmente adecuado. Sin embargo, el subgrupo con mayor pico de velocidad sistólica, por lo menos más de 80 cm por segundo, pueden estar en mayor riesgo de hemorragia significativa y debe ser estratificada en un grupo de seguimiento cuidadoso y se debe considerar la embolización de la arteria uterina. El grupo con las velocidades pico sistólica de menos de 40 cm por segundo, parece que va bien solo con el tratamiento conservador. La HSG puede desempeñar un papel importante en la confirmación ante la sospecha de un componente intracavitario, sugiriendo RpoC en asociación a falta de regresión del tejido trofoblástico en lugar de una malformación vascular. La SHG es útil cuando hay persistencia de los síntomas clínicos, a pesar

de la negativa de US TV, o cuando los síntomas persisten después de D&C. En estos casos, la HSG puede ser capaz de detectar y localizar una pequeña cantidad de tejido residual para la resección histeroscópica dirigida. La SHG también puede ser útil para distinguir RpoC de un coágulo de sangre, porque si la infusión dirigida de solución salina o la manipulación del catéter no pueden mover la lesión, implica una adherencia. Lo más probable es que se trate de una RpoC.

### **Nicho de la cicatriz post cesárea**

En prácticamente todos los pacientes que han sufrido un parto por cesárea, la HSG revela evaginación triangular en la parte anterior del segmento uterino inferior, con una profundidad promedio de 6 mm. Este defecto, nido o nicho de cesárea, se presenta dentro de la cicatriz y ocurre por la retracción del tejido cicatricial. Un gran defecto puede retener la sangre menstrual y ser causa de sangrado intermenstrual.

### **Fluido intrauterino**

Una pequeña cantidad de líquido intrauterino es considerado normal, pero una cantidad significativa requiere una evaluación cuidadosa con el examen de la patología, tanto de endometrio como cervical. Este SHG "natural" es una oportunidad para evaluar el endometrio, en lugar del propio fluido. En las pacientes premenopáusicas, el embarazo precoz, la menstruación, o el saco pseudogestacional de un embarazo ectópico son consideradas. Las causas benignas de la obstrucción y la producción de líquido son los pólipos, infecciones y los fibromas submucosos. En la paciente posmenopáusica, la condición benigna más comúnmente asociada es un grado de estenosis cervical.

La SHG intraoperatoria puede guiar y mejorar la visualización de la pa-

tología focal en la cavidad uterina distendida con solución salina, la recuperación directa de cuerpos extraños, vigilar el grado de eliminación de sinequias intrauterinas, resecciones dirigidas, o la colocación de semillas de radiación intracavitaria.

### Infertilidad

La SHG es una prueba de tamizaje importante para las pacientes con infertilidad. Proporciona resultados de diagnóstico similares a la HSC de oficina, pero es una técnica menos invasiva y menos costosa. La proyección de imagen de RMN y SHG con capacidades del FMP proporcionan una técnica no invasiva para el estudio y evaluación de los conductos mullerianos y anomalías uterinas adquiridas. Demuestran la relación de la cavidad uterina con el útero y el contorno uterino externo, y tienen similar precisión diagnóstica. Las altas sensibilidades y especifici-

dades diagnósticas que se acercan al 100% en el útero normal o arcuato, y mayor importancia en ACM tal como útero septado o bicorne con SHG 3D.

Los conductos de Muller desarrollan el útero, el cérvix, las cuatro o cinco partes superiores de la vagina y las trompas de Falopio. En la población normal, las ACM tienen una incidencia aproximada del 1%; considerando que en la patología uterina congénita o adquirida puede estar presente hasta en el 10% de mujeres infértiles, y el 15% al 55% de pacientes con pérdidas recurrentes del embarazo. El diagnóstico correcto es importante para hacer un triaje de las pacientes en quienes se podrá ofrecer terapia, tal como resección histeroscópica (útero septado) o metroplastia abdominal (útero bicorne).

La clasificación más ampliamente utilizada para ACM es de la Sociedad Americana de la Fertilidad (AFA), que

se basa en la etiología embriológica (a excepción de la clase VII, que es reservada para las anomalías embriológicas secundarias a la exposición dentro del útero al dietilstilbestrol). Esta clasificación es limitada, porque no explica categorías complejas de la travesía de ACMs o para las anomalías vaginales, tales como septos; y, quizás el más importante, porque no proporciona alguna medida para ayudar a distinguir si un útero es bicorne, septado o arcuato. Por lo tanto, una descripción detallada de los resultados es importante. Salim y col. modificaron el sistema de clasificación del AFA agregando las observaciones y las medidas que se obtiene de la visión coronal. El contorno fúndico uterino externo debe ser convexo, plano, o con una muesca menos de 1 cm; otro método es determinar la distancia del contorno externo a una línea dibujada entre los dos intersticios de la trompa de Falopio: la línea interostial (interos-

#### ANOMALÍAS DEL CONDUCTO MÜLLERIANO (ACM)

	Contorno externo	Contorno fúndico (cavidad uterina)	Separación de los cuernos uterinos	Cérvix
Normal	Convexo, plano o menor de 1 cm de hendidura fúndica	Convexo o plano	Cavidad única triangular.	Único
Unicorne	Convexo o plano	Convexo o plano, óstium cornual único en HSG limitada	Cavidad en forma de banana única	Único
Didelfo	Dos cuernos bien formados, convexo o plano	Dos cuernos uterinos bien formados con contorno convexo, sin comunicación entre ellos	Dos cuernos profundamente divergentes formando un ángulo obtuso en el punto medio	Doble
Bicorne	Hendidura fúndica mayor de 1 cm.	Dos cuernos uterinos simétricamente bien formados con contorno fúndico convexo en cada uno y comunicados por una fusión caudal.	Dos cuernos profundamente divergentes formando un ángulo obtuso en el punto medio	Único o doble
Septado	Convexo plano o menor de 1 cm de hendidura fúndica.	Dos cuernos simétricamente bien formados y comunicados.	Dos cuernos cercanos formando un ángulo agudo en el punto medio	Único o doble (raro)
Subseptado	Convexo plano o menor de un cm de hendidura fúndica.	Dos cuernos simétricamente bien formados fusionados caudalmente.	Dos cuernos cercanos formando un ángulo agudo en el punto medio.	Único
Arcuato	Convexo plano o menor de 1 cm de hendidura fúndica.	Cavidad única con una amplia indentación superficial.	Ángulo obtuso en el punto medio (mayor de 105°).	Único

tiums). Cuando la muesca fúndica es inferior o igual 5 milímetros sobre la línea interostial, el útero se considera bicorne o didelfo. En un útero septado, la muesca fúndica debe ser mayor de 5 milímetros sobre la línea interostial. Si una línea es perpendicular dibujado al punto mediano de la línea interostial para bisecar la cavidad endometrial y el ángulo en este punto central es obtuso (mayor que 105°), es compatible con un útero bicorne. Un ángulo agudo de menos de 75° a 90° es compatible con un útero septado.

El útero normal tiene una sola cavidad uterina triangular y el contorno fúndico uterino externo es exterior plano o convexo. Una muesca cóncava suave hasta 1 cm puede estar dentro de límites normales. De manera similar, el contorno fúndico uterino (contorno fúndico superior de la cavidad uterina) debe ser convexo o plano; un contorno cóncavo sería considerado anormal.

La clase 1 ACM del AFA se asocia a grados variables de agenesia mulleriana y de hipoplasia. El síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser es la manifestación más común con agenesia completa vaginal y 90% asociado a agenesia uterina.

La anomalía de la clase II ACM del AFA es un útero unicorne (el 20% de todo las ACM), con una sola cavidad uterina que se pueda asociar a un cuerno de comunicación o de no comunicación rudimentario. Las anomalías renales están presentes hasta en el 40%, típicamente ipsilateral al cuerno rudimentario, siendo la agenesia renal ipsilateral el hallazgo más común. El útero unicorne tiene una curva alargada dando una configuración en forma de plátano con reducción total del volumen uterino, más pequeño y desviado del punto medio. La adición de una vista coronal con MPR 3D US permite la demostración de solo un ángulo cornual que confirma el diagnóstico.

En la clase III, el útero didelfo resulta de una falla casi completa de la fusión de los conductos de Muller, que resulta en dos cavidades útero cervicales separadas. Los cuernos pueden variar de rudimentario a completamente desarrollado, pero siempre se separan extensamente; por lo tanto, pueden ser difíciles a la imagen en un solo plano 2D. Hay canales cervicales separados, pero adyacentes. Un septo vaginal longitudinal está presente hasta en el 75%. Cuando está presente un septo vaginal transversal, las mujeres pueden presentar prematuridad, debido a hematometocolpos.

El útero bicorne de la clase IV del AFA (10%) resulta de la fusión incompleta del aspecto fúndico superior de los dos conductos mullerianos. Esto da lugar a un contorno uterino fúndico externo anormal que sea cóncavo, con una hendidura fúndica mayor de 1 cm. Imoaka y col. sugieren, basado en estudios de RMN, que el útero bicorne tiene una distancia intercornual mayor de 4 cm, profundidad de la hendidura fúndica mayor de 1 cm y cuernos uterinos divergentes, con una gran hendidura fúndica que forma un ángulo obtuso mayor a 105°. Los cuernos son típicamente simétricos y fusionados más caudalmente, dando por resultado una cavidad de comunicación semejante al útero didelfo. Estos requieren raramente cirugía, aunque la unión quirúrgica de los dos cuernos se pueda realizar en pacientes seleccionados con segundas y terceras pérdidas recurrentes del tercer trimestre. El cérvix puede ser simple o doble.

El útero septado de la clase V del AFA resulta de una falta de la resorción del septo útero vaginal después de que los conductos de Muller hayan experimentado la fusión completa. El útero septado es la anomalía más común del conducto de Muller (55%), asociada a pérdidas recurrentes del embarazo y a la peor evolución obstétrica de las ACM. Los resultados

pueden mejorar si se reseca el septo. El septo se presenta en el fondo y extiende caudalmente hasta la vagina superior. El septo se considera completo si se extiende al agujero cervical externo. La extensión en la vagina superior ocurre en el 25%. El septo superior es típicamente tejido miometrial y en la parte inferior del septo es tejido fibroso (relativamente hipoeoico en relación al miometrio). El contorno uterino externo es difuso y las cavidades endometriales están próximas; los cuernos tienen un ángulo de divergencia menor de 75°. Si el septo no se extiende al istmo uterino se llama útero subseptado.

El útero arcuato de la clase VI del AFA tiene un contorno uterino externo normal. Puede haber engrosamiento leve del miometrio fúndico central, que mide más de 1.5 cm de profundidad, resultando una muesca fúndica miometrial que es lisa y amplia pero menor de 1 cm. La definición de un útero arcuato con respecto al grado de muesca fúndica sigue siendo controversial. Sin embargo, está generalmente aceptada como una muesca fúndica baja amplia, con un ángulo obtuso en el punto central y un contorno externo normal. La controversia persiste si esta representa una anomalía verdadera o una variante anatómica normal. La literatura divulga resultados buenos y pobres; sin embargo, generalmente se considera compatible con la gestación normal del término. La prevalencia verdadera es desconocida, ya que ésta es una anomalía sutil casi indetectable en un US-TV, aunque esté identificado fácilmente en SHG 3D o RMN.

Las anomalías de la clase VII del AFA son secuelas de la exposición intrauterina al dietilestilbestrol, dando por resultado una cavidad uterina en forma de "T"; esta droga fue descontinuada en 1971. Otros hallazgos incluyen el útero hipoplásico, la constricción y las anomalías asociadas del cérvix y de las trompas de Falopio.

## RESUMEN

La SHG es un método diagnóstico innovador, a manera de ampliación de la US-TV, que nos brinda la información más detallada de las paredes endometriales separadas, así como del endometrio, y es de utilidad para la evaluación de anomalías congénitas, endometriales y subendometriales. Es un procedimiento simple, bien tolerado, menos costoso, menos riesgoso, ambulatorio, menos invasivo y con pocas complicaciones.

La resolución anatómica mejorada incrementa la confiabilidad diagnóstica y ayuda directamente al paciente para considerar opciones terapéuticas más apropiadas, disminuyendo potencialmente la necesidad de exámenes más costosos e invasivos.

La adición del 3D a las US-TV y a la SHG ha hecho que el examen sea más rápido y ha ampliado la utilidad del procedimiento, en particular en el área de anomalías congénitas uterinas y la evaluación de miomas submucosos potencialmente reseables.

La SHG y la SHG-3D nos brindan el plano coronal que no puede ser visualizado en un plano 2D. Nos permite una evaluación adecuada de la cavidad uterina y es de mucha importancia en las pacientes en estudio y tratamiento por infertilidad, ya que nos garantiza una cavidad uterina normal y en las óptimas condiciones para realizar procedimientos, tanto de baja como de alta complejidad. En caso de encontrar anomalías en la cavidad uterina, nos permite una mejor planeación de la intervención quirúrgica, a fin de restablecer la normalidad de la cavidad uterina y obtener resultados satisfactorios en los procedimientos de fertilización in vitro (FIV).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Andreas Hackethal, Dörthe Brüggemann, Anne Leis, Swapnil Langde, Rosi Stillger, and Karsten Münstedt. Surgical management of uterine fibroids in Hesse, Germany, between 1998 and 2004. Article in Press *Fertility and Sterility* (2008).
2. Aytug Kolankaya y Aydin Arici. Myomas and Assisted Reproductive Technologies: When and How to Act?. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, 33 (2006) 145-152.
3. Bega G, Lev-Toaff AS, O'Kane P, et al. Three-dimensional ultrasonography in gynecology: technical aspects and clinical applications. *J Ultrasound Med* 2003;22:1249-69.
4. Belinda J. Yauger, Eve C. Feinberg, Eric D. Levens, Robert L. Gustofson, Frederick W. Larsen, and Alan H. DeCherney. Pre-cycle saline infusion sonography minimizes assisted reproductive technologies cycle cancellation due to endometrial polyps. *Fertility and Sterility*. Vol. 90, No. 4, October 2008:1324-6.
5. Benacerraf BR, Shipp TD, Bromley B. Which patients benefit from a 3D reconstructed coronal view of the uterus added to standard routine 2D pelvic sonography. *Am J Roentgenol* 2008;190: 626-9.
6. Berridge D, Winter T. Saline infusion sonohysterography: technique, indications, and imaging findings. *J Ultrasound Med* 2004;23:97-112.
7. Bonnamy L, Marret H, Perrotin F, et al. Sonohysterography: a prospective survey of results and complications in 81 patients. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2002;102:41-7.
8. Chiou Li Ong. Saline Infusion Sonohysterography. *Ultrasound Clinics* 2 (2007) 121-132
9. Cohen LS, Valle RF. Role of vaginal sonography and hysterosonography in the endoscopic treatment of uterine myomas. *Fertil Steril* 2000;73: 197-204.
10. Cullinan J, Fleischer A, Kepple D, et al. Sonohysterography: a technique for endometrial evaluation. *Radiographics* 1995;15(3):501-14.
11. de Kroon CD, Jansen FW. Saline infusion sonography in women with abnormal uterine bleeding: an update of recent findings. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2006;18:653-7.
12. Dessole S, Farina M, Capobianco G, et al. Determining the best catheter for sonohysterography. *Fertil Steril* 2001;76:605-9
13. Deutch TD, Abuhamad AZ. The role of 3-dimensional ultrasonography and magnetic resonance imaging in the diagnosis of mullerian duct anomalies: a review of the literature. *J Ultrasound Med* 2008;27:413-23.
14. Dubinsky TJ, Reed S, Mao C, et al. Hysterosonographic guided endometrial biopsy: technical feasibility. *Am J Roentgenol* 2000;174:1589-91.
15. Elizabeth Taylor y Victor Gomel. The uterus and fertility. *Fertility and Sterility*. Vol. 89, No. 1, pp 1-16, Enero 2008.
16. Erdem M, Bilgin U, Bozkurt N, et al. Comparison of transvaginal ultrasonography and saline infusion sonohysterography in evaluating the endometrial cavity pre- and post menopausal patients with abnormal uterine bleeding. *Menopause* 2007;14:846-52.
17. Fleischer AC, Shappell HW. Color Doppler sonohysterography of endometrial pólipos and submucosal fibroids. *J Ultrasound Med* 2003;22:601-4.
18. Ghate S, Crockett M, Boyd B, et al. Sonohysterography: do 3D reconstructed images provide additional value? *AJR Am J Roentgenol* 2008;190:W227-33.
19. Gupta JK, Chien PF, Voit D, et al. Ultrasonographic endometrial thickness for diagnosing endometrial pathology in women with postmenopausal bleeding: a meta-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2002; 81:799-816.
20. Ilan Tur-Kaspa, Michael Gal, Michael Hartman, Jason Hartman, and Alex Hartman. A prospective evaluation of uterine abnormalities by saline infusion sonohysterography in 1,009 women with infertility or abnormal uterine bleeding. *Fertility and Sterility*. Vol. 86, No. 6, December 2006: 1731-1735
21. Imaoka I, Wada A, Matsuo M, et al. MRI imaging of disorders associated with female infertility: use in diagnosis, treatment, and management. *Radiographics* 2003;23:1401-21.

22. Jorizzo JR, Chen MY, Martin D, et al. Spectrum of endometrial hyperplasia and its mimics on saline hysterosonography. *AJR Am J Roentgenol* 2002; 179:385–9.
23. José A. Horcajadas, Eduardo Goyri, María A. Higón, José A. Martínez-Conejero, Pietro Gambadauro, Gabriela García, Marcos Meseguer, Carlos Simón, and Antonio Pellicer. Endometrial Receptivity and Implantation Are Not Affected by the Presence of Uterine Intramural Leiomyomas: A Clinical and Functional Genomics Analysis. *Journal Clin Endocrinol Metab* 93 (9): 3490–3498, September (2008)
24. Jurkovic D, Alfírevic Z. DISQ 2: endometrial thickness in asymptomatic women. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26:203.
25. Kelekci S, Kaya E, Alan M, Alan Y, Bilge U, Mollamahmutoglu L. Comparison of transvaginal sonography, saline infusion sonography, and office hysteroscopy in reproductive-aged women with or without abnormal uterine bleeding. *Fertil Steril* 2005;84:682–6.
26. Laifer-Narin S, Ragavendra N, Lu D, et al. Transvaginal saline hysterosonography: characteristics distinguishing malignant and various benign conditions. *AJR Am J Roentgenol* 1999;172:1513–20.
27. Lindheim S, Adsuar N, Kushner D, et al. Sonohysterography: a valuable tool in evaluating the female pelvis. *Obstet Gynecol Surv* 2003;58(11): 770–82.
28. Lindheim S, Sprague C, Winter T. Hysterosalpingography and sonohysterography: lessons in technique. *AJR Am J Roentgenol* 2006;186:24–9.
29. Monteagudo A, Carreno C. Saline infusion sonohysterography in nonpregnant women with previous cesarean delivery: the “niche” in the scar. *J Ultrasound Med* 2001;20:1105–15.
30. Nelson TR, Pretorius DH, Hull A, et al. Sources and impact of artifacts on clinical three-dimensional ultrasound imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1984;149:285–90.
31. Orhan Bukulmez y Kevin J. Doody. Clinical Features of Myomas. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, 33 (2006) 69–84.
32. Parsons AK, Lense JJ. Sonohysterography for endometrial abnormalities: preliminary results. *J Clin Ultrasound* 1993;21:87–95.
33. Phyllis Glanc, Carrie Betel, Anna Lev-Toaff. Sonohysterography: Technique and clinical Applications. *Ultrasound Clinics* 3 (2008) 427–449
34. Ragni G, Diaferia D, Vegetti W, Colombo M, Arnoldi M, Crosignani PG. Effectiveness of sonohysterography in infertile patient work-up: a comparison with transvaginal ultrasonography and hysteroscopy. *Gynecol Obstet Invest* 2005;59:184–8.
35. Ruth b. Goldstein. Saline Infusion Sonohysterography. *Ultrasound Clinics* 1 (2006) 385–414.
36. Salim R, Woelfer B, Backos M, et al. Reproducibility of three-dimensional ultrasound diagnosis of congenital uterine anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:578–82.
37. Spieldoch R, Winter T, Schouweiler C, et al. Optimal catheter placement during sonohysterography. *Obstet Gynecol* 2008;111(1):15–22.
38. Stewart EA. Uterine fibroids. *Lancet* 2001;357: 293–8.
39. Tarek Shokeir y Mahmoud Abdelsaheed. Sonohysterography as a first-line evaluation for uterine abnormalities in women with recurrent failed in vitro fertilization-embryo transfer. Article in press, *Fertility and Sterility* (2008)
40. The Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine in collaboration with The Society of Reproductive Surgeons, American Society for Reproductive Medicine, Birmingham, Alabama. Myomas and reproductive function. *Fertility and Sterility*, Vol 90 Suppl 3, November (2008): S125–30.
41. Timmerman D, Verguts J, Konstantinovic MI, et al. The pedicle artery sign based on sonography with color Doppler imaging can replace second-stage tests in women with abnormal vaginal bleeding. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:166–71.
42. Troiano RN, McCarthy SM. Mullerian duct anomalies: imaging and clinical issues. *Radiology* 2004;233: 19–34.
43. U. C. Acholonu, Jr, J. Silberzweig, D. E. Stein, M. Keltz. Comparison Of Hysterosalpingography And Sonohysterography To Hysteroscopy For The Evaluation Of Intrauterine Abnormalities In Infertile Patients. *Fertility and Sterility*, Vol. 90, Suppl 1, September 2008
44. William F. Rayburn, MD. Foreword Myomas. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, 33 (2006) xv– xvi.
45. Wolman I, Gordon D, Yaron Y, et al. Transvaginal sonohysterography for the evaluation and treatment of retained products of conception. *Gynecol Obstet Invest* 2000;50:73–6.
46. Y.Khalaf, C.Ross, T.El-Toukhy, R.Hart, P.Seed y P.Braude. The effect of small intramural uterine fibroids on the cumulative outcome of assisted conception. *Human Reproduction* Vol.21, No.10 pp. 2640–2644, 2006



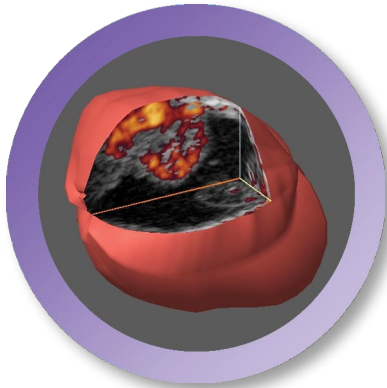


Figura 1. Imagen de ecografía 3D en la que se observa los cortes longitudinal (imagen superior derecha) y transversal (imagen inferior izquierda) de la ecografía convencional, y el plano coronal adicional que permite la reconstrucción tridimensional de las estructuras estudiadas, en este caso un útero septo (imagen inferior derecha).

## ECOGRAFÍA VOLUMÉTRICA EN GINECOLOGÍA

M<sup>a</sup>Angela Pascual, Betlem Graupera, Lourdes Hereter.

### ASPECTOS TÉCNICOS DE LA ECOGRAFÍA TRIDIMENSIONAL

La gran aportación de la ecografía tridimensional respecto a la ecografía convencional (bidimensional) es el plano coronal. Hasta ahora mediante la ecografía convencional disponíamos del corte longitudinal y del corte transversal, la aportación de este tercer plano coronal, es lo que permite hacer la reconstrucción volumétrica de los órganos estudiados (Fig.1).

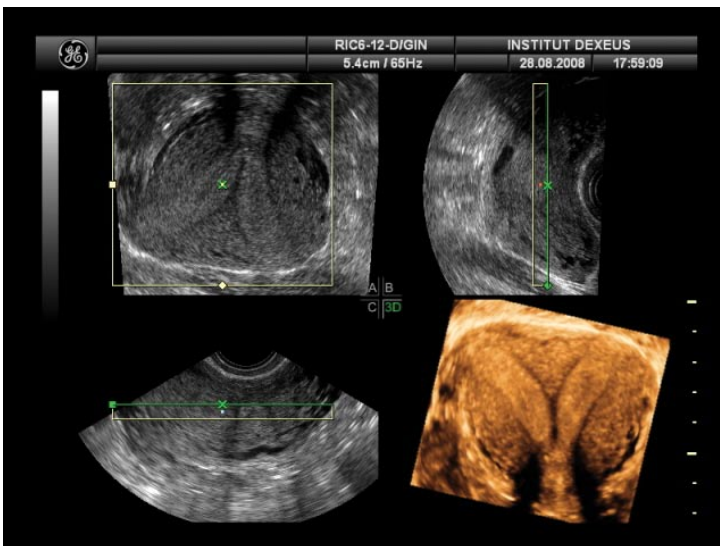
La reconstrucción volumétrica puede ser estática, tal es el caso de la ecografía tridimensional (eco 3D), como dinámica o 4D, que no es más que la eco 3D en tiempo casi real.

La ecografía 3D/4D permite establecer una metodología de adquisición de la región que se quiere estudiar. Estos datos adquiridos pueden ser almacenados y/o enviados y transferidos mediante sistema DICOM (*Digital Imaging and COmmunication in Medicine*), lo que permite reconstruir y analizar los volúmenes adquiridos tantas veces como sea necesario, por cuantos observadores se quiera y en cualquier lugar geográfico. En consecuencia la ecografía en esta modalidad deja de ser una técnica de un operador dependiente como es la ecografía convencional, siempre y cuando la adquisición se haya realizado con los parámetros debidamente protocolizados.

Los recientes avances de los equipos han ayudado a mejorar, aumentando la velocidad de tratamiento de la imagen; se ha pasado de escanear 16 volúmenes por segundo a 25-30 volúmenes por segundo.

### METODOLOGÍA

- Seleccionar la sonda 3D/4D (abdominal, transvaginal, mama).
- Seleccionar el programa del usuario (ginecología, obstetricia).
- Ajustar el tamaño del volumen.
- Ajustar resolución.



- e) Seleccionar con precisión las estructuras que se va a estudiar.

### Selección del transductor o sonda

El ecógrafo dispone de múltiples sondas convencionales para exploraciones en ecografía 2D y sondas abdominales, vaginales y de partes blandas para realizar exploraciones 3D/4D, con las cuales además de la adquisición de los datos para ecografía 3D/4D, también se puede realizar con muy buena resolución ecografía convencional.

En ecografía ginecológica interesa especialmente la sonda vaginal volumétrica, ocasionalmente la abdominal y la de partes blandas para mama o estructuras nodulares y ganglios superficiales.

### Selección del programa de usuario

Una vez escogido el transductor se debe proceder a escoger el programa adecuado para la sonda que hemos escogido y las estructuras que vamos a estudiar.

Al seleccionar un programa de usuario, la sonda se inicializará inmediatamente utilizando las imágenes estándares establecidas (de fábrica) o los valores específicos establecidos por el usuario, guardados en el programa seleccionado.

### Ajustes en el tamaño del volumen

Para hacer coincidir la caja de volumen con el área de interés, el operador deberá ajustar el ángulo del sector, la penetración de profundidad y el ángulo de barrido.

### Ajustar la calidad de captura de la adquisición

El parámetro "calidad" de captura de los datos tiene influencia en la resolución del volumen.

"Baja calidad" está indicada para estructuras en movimiento, a expensas de una baja resolución.

"Alta calidad" da la mejor resolución del volumen

Las calidades intermedias, dará un término medio entre la resolución y la duración del barrido.

### Procedimiento de adquisición

1. Escoger en la modalidad de ecografía en tiempo real 2D (convencional) el órgano o estructura que se quiere estudiar.
2. Seleccionar la región de interés (ROI).
3. Iniciar el escaneo del volumen.

La poca calidad de las imágenes en 2D conlleva a una pobre calidad de las imágenes en 3D y consecuentemente no obtener una correcta reconstrucción volumétrica.

Para una buena calidad de imagen en 3D, debe ajustarse correctamente los parámetros del ecógrafo en 2D, antes de iniciar el barrido de adquisición del volumen.

El correcto emplazamiento de la caja o sector de selección es esencial para un buen resultado.

Solo será calculada y visualizada en la reconstrucción 3D la información de la región de interés.

Después del proceso, los datos del volumen se muestra en la pantalla en una visualización multiplanar. Los 3 planos son perpendiculares entre sí (transverso, sagital y coronal).

### Almacenaje de datos

Los datos adquiridos del volumen pueden ser almacenados y guardados para próximos estudios, comparaciones, iconografía etc.

Mediante el DICOM que llevan integrado, los ecógrafos pueden transferir los datos para ser almacenados.

## TRATAMIENTO Y ANÁLISIS DE LOS DATOS ADQUIRIDOS

### Análisis de datos del volumen

Los datos del volumen pueden ser analizados directamente después de la exploración ecográfica en el propio ecógrafo, o en una PC convencional, con un software específico, (*4D sonoview™ versión 7.0*, General Electric; *Syngo Foursight viewtool* Siemens). La visualización de los datos de un volumen se observa en 3 planos ortogonales (Fig. 2).

La pantalla del modo multiplanar es la que permite navegar a través del volumen adquirido, mediante los controles que permiten manejar las tres imágenes de referencia: plano A (superior izquierda), plano B (superior derecha) y plano C (inferior izquierda).

### Rotación del volumen

Los cortes anatómicos correctos o deseados pueden ser obtenidos con la rotación de los planos alrededor del centro de interés. Esta función permite la alineación del área de interés.

El centro de interés está marcado con un pequeño punto (punto de encuentro de los tres planos perpendiculares). Mientras giran en rotación controlada, el correspondiente eje se inserta en la imagen de referencia como una línea. Se puede realizar rotaciones alrededor de cualquiera de los ejes X, Y y Z libremente.

Observando el movimiento del cursor en cualquiera de los planos, el operador notará que el correspondiente plano ortogonal se calcula en tiempo real y es instantáneamente actualizado. En cualquier punto del volumen la intersección de planos es siempre ortogonal entre sí o, bajo otro enfoque, se ve simultáneamente la misma estructura, en los puntos de cruce de los tres planos.

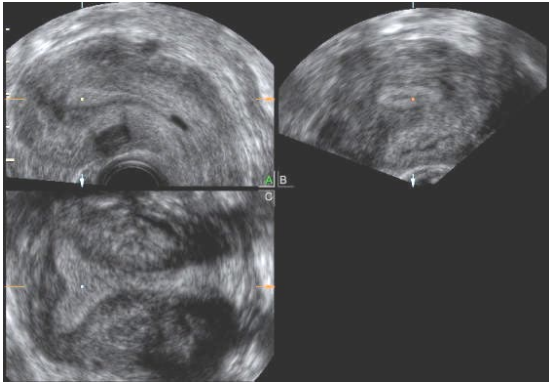


Figura 2. Imagen multiplanar donde se observa en el plano A (superior izquierda) un corte longitudinal del útero, en plano B (superior derecho) un corte transversal del útero y en plano C (Inferior izquierdo) el corte coronal, el cual no es posible obtener con la ecografía convencional.

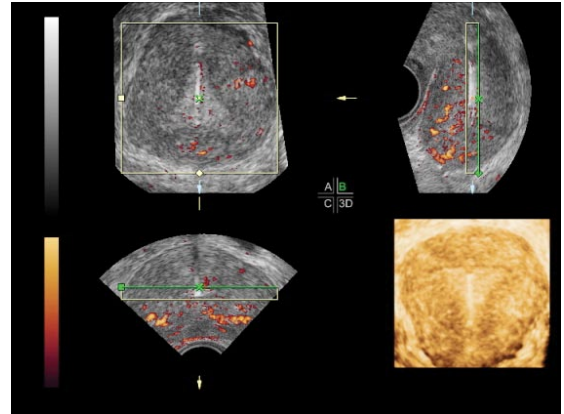


Figura 3. La imagen muestra un útero con DIU en cavidad. En la imagen superior derecha se observa el corte longitudinal, la inferior izquierda muestra el corte transversal y la superior izquierda el plano coronal. La imagen frontal esta reconstruida en base a los datos del volumen. Es imposible conseguir una visión coronal de una ecografía convencional 2D. La reconstrucción volumétrica muestra una cavidad uterina con un DIU normoinserito.

### Traslación o deslizamiento del volumen

La translación permite un desplazamiento del centro de rotación a lo largo de las líneas de intersección de los planos seccionales A, B y C, consiguiéndose movimiento de los cortes individuales de las imágenes, en paralelo con el del total del volumen. Es posible desplazarse con facilidad a través de los cortes adyacentes del volumen como si se pasara las páginas de un libro. Haciendo esto, los planos ortogonales se actualizan simultánea e inmediatamente, por lo que la misma estructura puede ser identificada en los 3 planos ortogonales.

representa una parte escogida por el operador del total de los valores del volumen sobre los que se aplica los algoritmos de interpretación.

Una caja alargada contendrá más información. Una caja pequeña permite un cálculo más rápido.

Una vez se ha obtenido la reconstrucción volumétrica, se puede eliminar las estructuras que interfieran la visualización del objeto de interés (técnica de corte).

La técnica de corte permite al médico tener una visión sin obstáculos del volumen estudiado, desde cualquiera de las direcciones deseadas.

La imagen tridimensional es el producto de la reconstrucción computarizada de los voxels obtenidos al realizar el barrido (un píxel es la mínima unidad de información de las imágenes bi-dimensionales; un voxel es la mínima unidad de información en volúmenes tridimensionales).

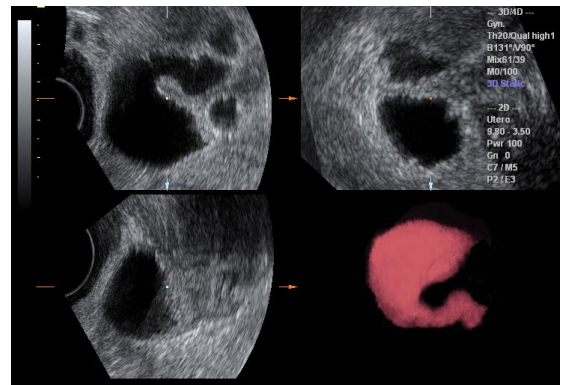
La reconstrucción en 3D se puede realizar interactivamente de varias maneras, según el tipo de equipo: en representaciones transparentes en gris y color. Interactivo significa que cada operación o ajuste del proceso de reproducción puede modificarse en tiempo real.

### Selección y análisis del volumen

Mediante una caja se selecciona el volumen que se quiere estudiar. Esta caja de selección determina el ROI (región o área de interés) para los cálculos en 3D. Los resultados de la selección se visualizan en el cuadrante inferior derecho. (Fig 3).

La región de interés (ROI) puede ser mostrada por una sección de la caja o sector, y puede moverse, rotar y ser medida por el operador. Este ROI

Figura 4. Imagen en los tres planos (A, B y C) de una masa compleja, que mediante el modo inversión muestra con precisión que se trata de un hidrosálpinx.



La secuencia de imágenes puede ser visualizada como cine, tanto automática como manualmente. El observador puede establecer la velocidad de una secuencia automática de repetición.

### Modo inversión

El modo inversión permite visualizar y valorar estructuras líquidas, de tal manera que las individualiza del sustrato sólido que las contiene, por ejemplo el líquido que contiene un hidrosálpinx (Figura 4), o las cavidades líquidas de los folículos de los ovarios (Figura 5).

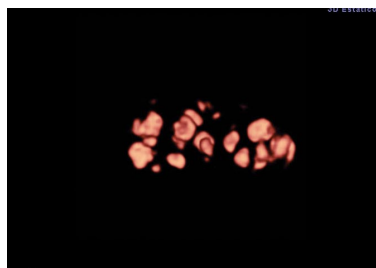


Figura 5. Imagen en modo inversión de los folículos de un ovario.

### Reconstrucción del color y power-Doppler

Utilizando la información de color flow mapping (CFM) o power-Doppler durante la obtención de 3D, es posible visualizar los vasos de un órgano y sus características de dirección o intensidad (Fig 6).

Para reducir el tiempo de obtención es conveniente utilizar la caja del CFM lo más ajustada posible, dado que también es la caja de volumen.

### Ventajas clínicas

Los datos que proporciona el CFM o power Doppler son mucho menos subjetivos que los del Doppler color de la ecografía convencional, puesto que deja de ser un solo punto el que se evalúa. Con 3D/4D se analiza un volumen de tejido, proporcionan-

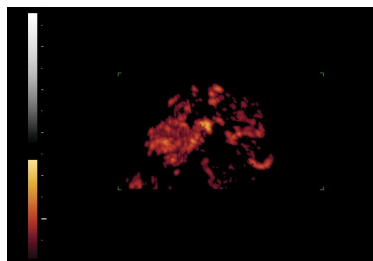


Figura 6. Imagen que muestra la sustracción vascular de un carcinoma de cérvix. Nótese la asimetría vascular, observándose a la izquierda de la imagen un aumento de vasos de distribución compleja y abigarrada, con trayectos tortuosos, lagunas vasculares y shunts arterio-venosos. Esta visión de la arquitectura vascular se obtiene a partir de un volumen adquirido con power Doppler.

do una visión más global del estado vascular del órgano que se está estudiando, observándose el árbol vascular y la morfología de los vasos.

### Medidas del volumen

La valoración del volumen mediante las herramientas 3D, es más precisa que con la ecografía convencional. Se puede obtener el volumen automáticamente de una muestra del área de interés mediante la esfera o manualmente utilizando el VOCAL™ (VOlume CALculation).

### Vocal™

El VOCAL™ se puede obtener a partir de cualquier plano ( A,B o C) del modo multiplanar, aunque es preferible utilizar el plano coronal. Se realiza mediante rotaciones sucesivas de 6 a 30 grados sobre el eje central (X, Y o Z). Cuantos menos grados de rotación, se obtiene mayor precisión de volumen.

El VOCAL™ es una herramienta del sistema ecográfico mediante la cual se pueden realizar variedad de funciones:

- Método para medir el volumen total de una lesión en cualquier posición, y cualquier plano de la exploración.(Fig 7).



Fig. 7: Imagen volumétrica de una cavidad uterina adquirida mediante VOCAL™.

- Detección manual del contorno de las estructuras y cálculo del volumen exacto. La exactitud del proceso se puede controlar visualmente por el operador en la imagen multiplanar y reproducir los resultados (Fig. 8).
- Permite delimitar un shell virtual alrededor del contorno de la lesión. Se puede escoger el grosor de la pared del shell. Este se puede imaginar como una capa ("cáscara") de tejido alrededor de la lesión (Fig. 9).
- Cálculo del histograma de un tejido ecográfico dentro de un contorno o shell usando escala de grises, color o power-Doppler. (Fig. 10).
- Presentación en modo niche (Fig. 11).
- Cálculo de la rotación de cine.

### El histograma y su valor

Una vez hecho el cálculo del volumen en Doppler color o power Doppler mediante VOCAL™, se puede visualizar un histograma de color o angio histograma de la vascularización calculado automáticamente.

Cuando se realiza un shell, el histograma calcula el contenido del shell.



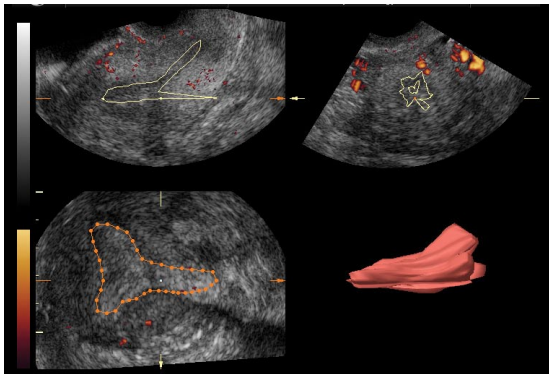


Figura 8. Detección manual del contorno del endometrio y cálculo del volumen exacto, realizado en el plano C (coronal) con una rotación de 15°. En la parte inferior derecha se observa el volumen reconstruido de la cavidad uterina.

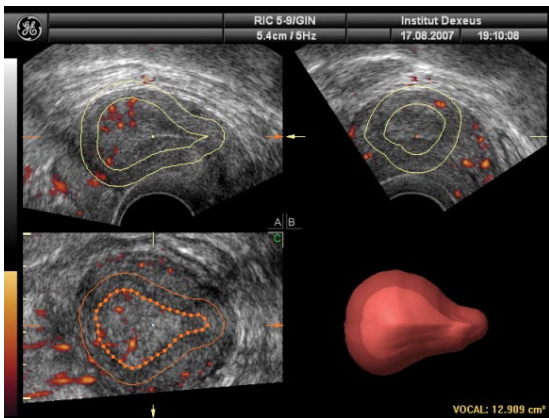


Figura 9. Determinación de un shell virtual de 5 mm alrededor de una cavidad uterina con adenocarcinoma de endometrio, para estudio del espacio subendometrial. En la imagen inferior derecha se observa la "cáscara" en rojo más oscuro, que es la parte estudiada.

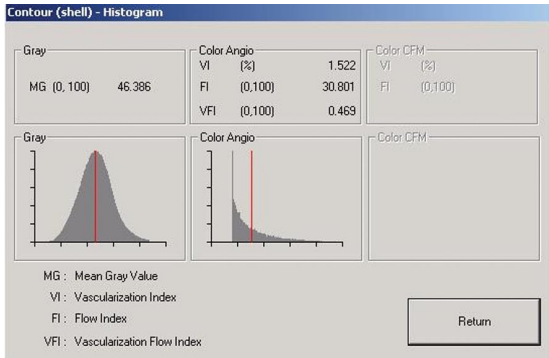


Figura 10. Gráfica que se obtiene al aplicar el histograma a un volumen. Nótese los parámetros que se estudian: MG ( voxels en gris) y parámetros vasculares ( VI, FI, VFI )

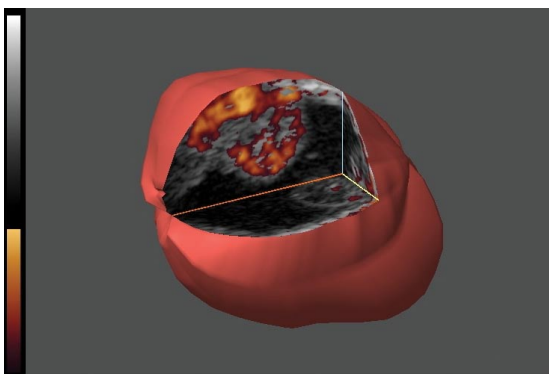


Figura 11. Presentación en modo niche de una tumoración ovárica. Se observa cómo los vasos se introducen desde la cápsula a la papila.

## Valores del histograma

El histograma proporciona unos parámetros que hacen referencia a la vascularización y su relación con el tejido irrigado. Se expresan con los siguientes valores:

- MG: (Mean gray value) Valor medio gris. N° voxels en gris (tejido).
- VI: (Vascularization index) Ratio de voxels en color respecto al total dentro del volumen de interés (VOI). Es una medida de distribución de la sangre dentro del tumor.
- FI: (Flow index) Parámetro que mide la velocidad media del flujo dentro del VOI.
- VFI: (Vascular flow index) Es una valoración de la intensidad del flujo (caudal).

## Aplicaciones histograma de color

- Evaluar la neovascularización, con una aproximación automática de la valoración del caudal de sangre de un tumor.
- Permite obtener de un volumen seleccionado, reproducible, los parámetros del histograma de color (más que la valoración de un solo vaso).
- Valoración de la intensidad del flujo vascular del tejido circundante. Evaluar la vascularización del tumor en diferentes fases de su crecimiento (hiperemia en periferia, central o necrótica).
- El seguimiento y control del volumen del tumor y su vascularización ofrece información de los cambios post-quimioterapia, la dosis adecuada de medicación o radiación y es, por lo tanto, una medida para el éxito del tratamiento y una ayuda para la planificación de la terapia.



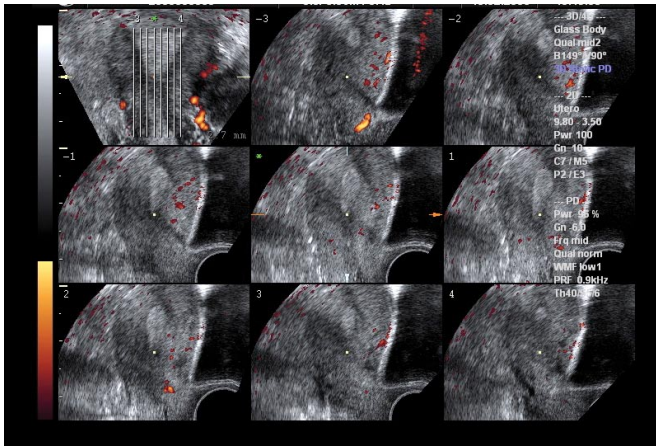


Figura 12. Imagen de un útero con presentación TUI de la cavidad, en este ejemplo los cortes han sido realizados cada 2.7 mm (obsérvese al pie de la 1ª imagen superior izquierda). El punto de referencia es la imagen central señalada con asterisco verde (ver círculo rojo); a partir de este punto de referencia hacia la derecha numerados en positivo 1,2,3,y 4 (ver círculos amarillos) los cortes se realizan hacia el cuerno uterino (flecha azul), nótese que la porción de endometrio que se observa en la última imagen (abajo derecha) es la misma porción de endometrio de la derecha de la 1ª imagen (superior izquierda. Igualmente desde la imagen de referencia (asterisco verde) hacia el otro cuerno numerados en negativo -1,-2,-3, y así sucesivamente, dependiendo del número de cortes que se ha escogido.

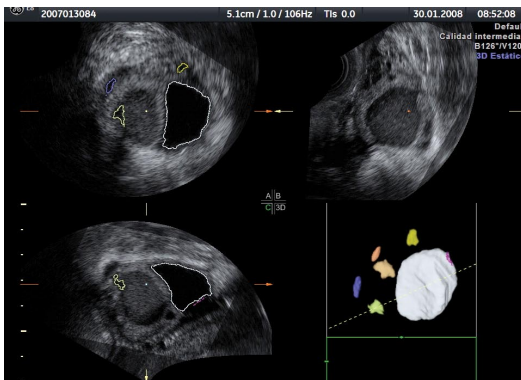


Figura 14. Reconstrucción volumétrica a partir de los 3 planos ( A, B y C) de un útero septo que permite la medición del septo. Obsérvese la medición entre ambos orificios tubáricos de 36 mm y la profundidad del tabique de 16 mm.

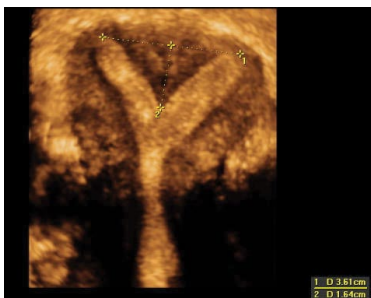
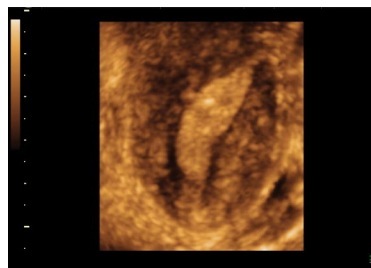


Figura 13. La imagen muestra un ovario quístico, con dos cavidades, una con ecos difusos compatible con endometriosis y otra totalmente anecogénica. No se puede apreciar con la ecografía convencional la posible existencia de folículos antrales. Al aplicar el AVC se observa con total precisión el quiste no endometriósico y permite contabilizar 5 folículos antrales.

Figura 15. Imagen en modo render de un útero unicorne. Nótese a la izquierda de la imagen el único trayecto tubárico intramiometrial.



## T.U.I. (TOMOGRAPHIC ULTRASOUND IMAGING )

Proporciona simultáneamente la visualización de múltiples cortes de la estructura que se está estudiando. Se puede realizar hasta 19 cortes seriados desde 0,5 mm hasta 10 mm, cada décima de milímetro.

Esta herramienta es muy útil para el estudio de la cavidad uterina y su patología, pues permite visualizar finos cortes seriados, desde el punto escogido hacia delante y/o hacia atrás (Figura 12).

## SONOAVC

Permite la visualización de las estructuras líquidas que se encuentran dentro de la región de interés, observándose cada una de estas imágenes líquidas en un color distinto, que permite su fácil identificación.

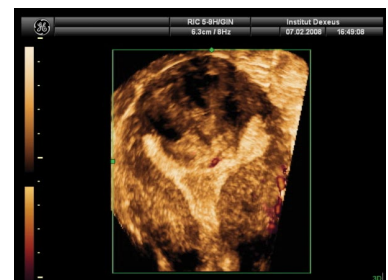
A la vez realiza un cálculo automático de cada una de las estructuras líquidas y muestra en una tabla los 3 diámetros de cada imagen líquida, la media de estos tres diámetros y el volumen.

Esta herramienta es útil para el estudio de los folículos ováricos. (Fig. 13)

## ECOGRAFÍA TRIDIMENSIONAL EN GINECOLOGÍA

La ecografía 3D, y en particular el tratamiento off-line de la información

Figura 16. Imagen que muestra en modo render un útero con un mioma fúndico que protruye en un 50% dentro de cavidad.



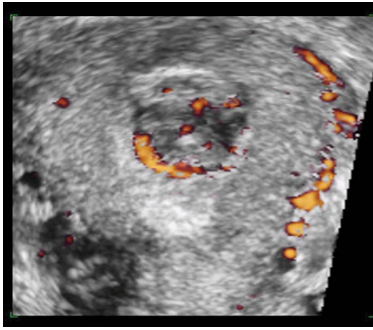


Figura 17. Modo render con power Doppler de un útero con mioma submucoso. Obsérvese la vascularización periférica del mioma.

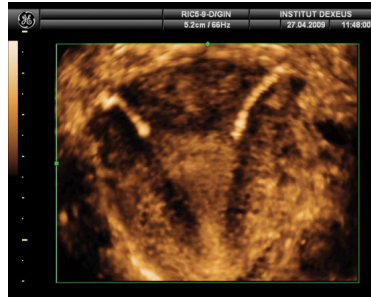


Figura 18. Localización de los dispositivos intratubéricos (ESSURE®) en modo render. Las imágenes refringentes que ocupan los trayectos intramiométriales de la trompa corresponden a los dispositivos normosituados.

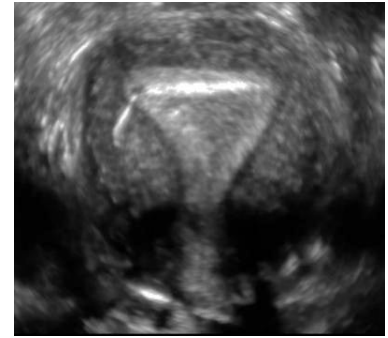


Figura 19. La imagen muestra en modo render un DIU en posición transversa con una de las ramas enclavada en miometrio.

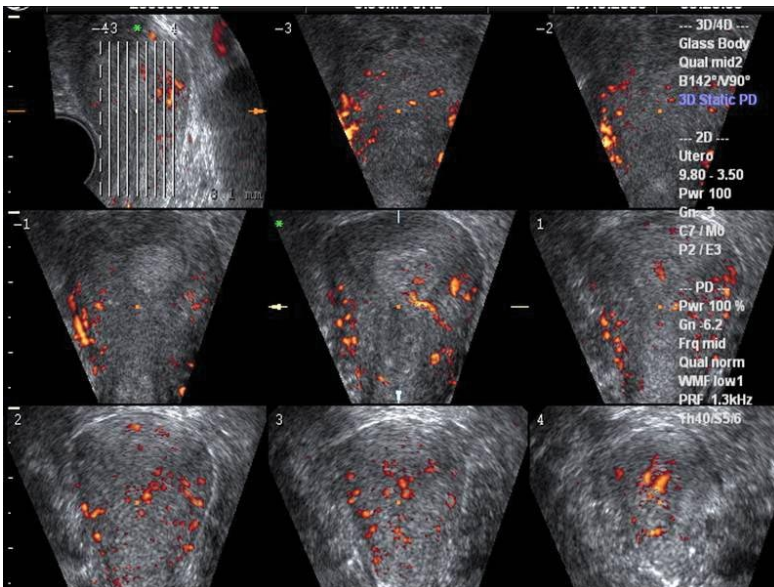
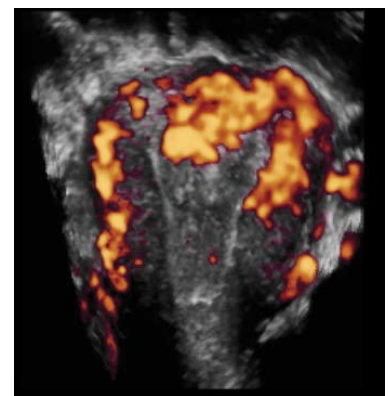


Figura 20. El modo TUI permite observar un único pedículo vascular en un pólipo, realizando múltiples cortes con el grosor deseado, en este caso a 3.1 mm. La imagen central muestra el pólipo con el pedículo, que desaparece tanto en los cortes anteriores como posteriores.

obtenida, ha demostrado su utilidad clínica a día de hoy en ciertos diagnósticos y patologías que relacionamos a continuación, y probablemente esta lista aumentará progresivamente al ritmo que mejore la tecnología y se abarate el utillaje para que se pueda incorporar en consultas y hospitales de una manera rutinaria:

- Malformaciones uterinas (Fig. 14 y 15)
- Localización precisa de los miomas (Fig. 16 y 17)
- Localización de los dispositivos intrauterinos (Fig. 18 y 19)
- Valoración del endometrio y cavidad uterina (Fig. 20 y 21)
- Diagnóstico y tratamiento de gestaciones ectópicas cornuales y en cicatriz de la cesárea (Fig. 22 y 23)
- Diagnóstico diferencial de masas anexiales (Fig. 24 y 25)
- Valoración de pacientes en programas de reproducción asistida (ovarios poliquísticos, reserva ovárica) (Fig 26 y 27)

Figura 21. El modo render con power Doppler permite la exacta localización de restos placentarios dentro de la cavidad. Nótese la abundante vascularización localizada en fundus.



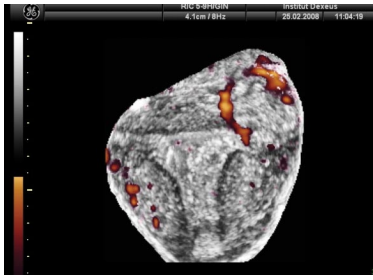


Figura 23. Imagen en modo render con power Doppler de un embarazo ectópico cornual. En cuerno izquierdo se observa la imagen nodular, refringente, con halo de vascularización que corresponde al embarazo ectópico. Nótese que la lesión alcanza la serosa.

Figura 22. Imagen de un embarazo ectópico en la cicatriz de cesárea. Obsérvese el saco gestacional situado en la cicatriz de cesárea, con el rodete vascular al estudio power Doppler. En el interior del saco se observa al embrión.

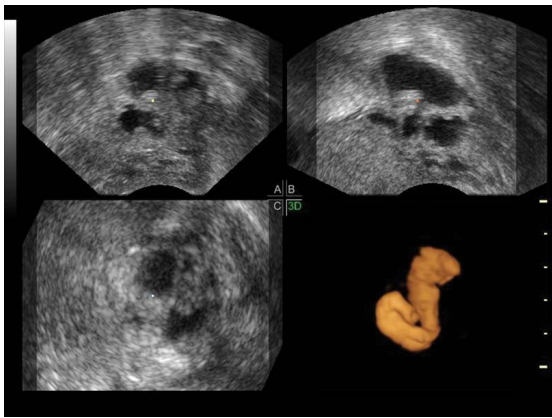
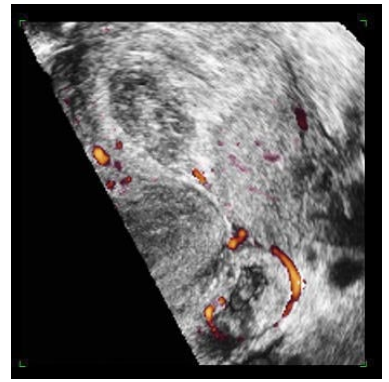


Figura 24. El modo inversión muestra que la masa anexial que se observa en los planos A, B y C corresponden a un hidrosálpinx. Obsérvese que se trata de una imagen tubular replegada sobre sí misma.

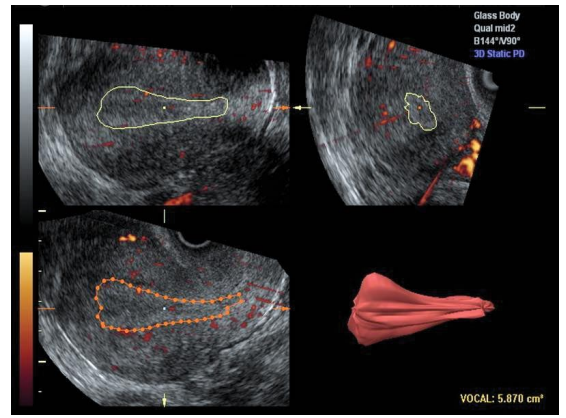


Figura 26. El modo vocal permite conocer el volumen de la cavidad. Cuando se trata de un útero doble, permite conocer cuál de las dos cavidades es más competente en caso que deba realizarse una transferencia de embriones.



Figura 25. Imagen en modo inversión de una imagen tubular y replegada sobre sí misma que confirma el diagnóstico de hidrosálpinx.

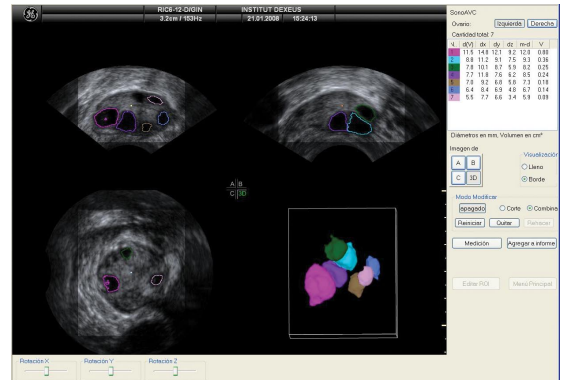


Figura 27. El modo sono AVC permite valorar la reserva ovárica en pacientes que son incluidos en un programa de reproducción asistida. En el margen derecho se observa la tabla donde aparecen automáticamente el número de folículos identificado por colores y el tamaño y volumen de cada uno de ellos



1. Kurjak A, Kupesic S, Sparac V, Prka M, Bekavac I. The detection of stage I ovarian cancer by three-dimensional sonography and power Doppler. *Gynecologic Oncology* 2003;90:258-264.
2. Hata T, Yanagihara T, Hayashi K, Yamashiro C, Ohnishi Y, Akiyama M, Manabe a, Miyazaki K. Three-dimensional ultrasonographic evaluation of ovarian tumours: a preliminary study. *Human Reproduction* 1999;14:858-861.
3. Cohen L S, Escobar P F, Scharm C, Glimco B, Fishman D A. Three-Dimensional Power Doppler Ultrasound Improves the Diagnostic Accuracy for Ovarian Cancer Prediction. *Gynecologic Oncology* 2001;82:40-48.
4. Raine-Fenning N J, Campbell B K, Kendall N R, Clewes J S, Johnson I R. Quantifying the changes in endometrial vascularity throughout the normal menstrual cycle with three-dimensional power Doppler angiography. *Human Reproduction* 2004;19:330-338.
5. Kurjak A, Kupesic S, Sparac V, Kosuta D. Three-dimensional ultrasonographic and power Doppler characterization of ovarian lesions. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:365-371.
6. Suren A, Osmers R, Kuhn W. 3D Color Power AngioTM imaging: a new method to assess intracervical vascularization in benign and pathological conditions. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11:133-137.
7. Maymon R, Herman A, Ariely S, Dreazen E, Buckovsky I, Weinraub Z. Three-dimensional vaginal sonography in obstetrics and gynaecology. *Human Reproduction Update* 2000;6:475-484.
8. Raine-Fenning N J, Campbell B K, Clewes J S, Kendall N R, Johnson I R. The reliability of virtual organ computer-aided analysis (VOCAL) for the semiquantification of ovarian, endometrial and subendometrial perfusion. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:633-639.
9. Alcázar J L, Jurado M. Transvaginal Color Doppler for predicting pathological response to preoperative chemoradiation in locally advanced cervical carcinoma: a preliminary study. *Ultrasound in Med.&Biol.* 1999;25:1041-1045.
10. Raine-Fenning N J, Campbell B K, Collier J, Brincat MB, Johnson I R. The reproducibility of endometrial volume acquisition and measurement with the VOCAL-imaging program. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19:69-75.
11. Raine-Fenning N J, Clewes J S, Kendall N R, Bunkheila A K, Campbell B K, Johnson I R. The interobserver reliability and validity of volume calculation from three-dimensional ultrasound datasets in the in vitro setting. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:283-291.
12. Fleischer A C, Milam M R, Crispens, M A, Shapell H W. Sonographic depiction of intratumoral vascularity with 2-and 3-dimensional color Doppler techniques. *J Ultrasound Med* 2005;24:533-537.
13. Alcazar JL, Merce LT, Manero MG, Bau S, Lopez-Garcia G. Endometrial volume and vascularity measurements by transvaginal 3-dimensional ultrasonography and power Doppler angiography in stimulated and tumoral endometria: an interobserver reproducibility study. *J Ultrasound Med* 2005;24:1091-1098.
14. Allemand MC, Tummon IS, Phy JL, Foong SC, Dumesic DA, Session DR. Diagnosis of polycystic ovaries by three-dimensional transvaginal ultrasound. *Fertil Steril* 2006;85:214-219.
15. Merce LT, Bau S, Barco MJ, Troyano J, Gay R, Sotos F, Villa A. Assessment of the ovarian volume, number and volume of follicles and ovarian vascularity by three-dimensional ultrasonography and power Doppler angiography on the HCG day to predict the outcome in IVF/ICSI cycles. *Hum Reprod* 2006;21:1218-26.
16. Pascual MA, Hereter L, Graupera B, Fernandez-Cid M, Dexeus S. Ecografía 3D/4D en ginecología: técnica y metodología. *Prog Obstet Ginecol* 2006;49:263-271.
17. Odeh M, Vainerovsky I, Grinin V, Kais M, Ophir E, Bornstein J. Three-dimensional endometrial volume and 3-dimensional power Doppler analysis in predicting endometrial carcinoma and hyperplasia. *Gynecol Oncol* 2007;106:348-53.
18. Merz E, Benoit B, Blaas HG, Baba K, Kratochwil A, Nelson T, Pretorius D, Jurkovic D, Chang FM, Lee A; ISUOG 3D Focus Group. Standardization of three-dimensional images in obstetrics and gynecology: consensus statement. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 29:697-703.
19. Pascual MA, Hereter L, Graupera B, Tresserra F, Fernandez-Cid M, Simon M. Three-dimensional power Doppler ultrasound diagnosis and conservative treatment of ectopic pregnancy in a cesarean section scar. *Fertil Steril* 2007;88:706.e5-7.
20. Alcázar JL, Rodriguez D, Royo P, Galván R, Ajossa S, Guerriero S. Intraobserver and interobserver reproducibility of 3-dimensional power Doppler vascular indices in assessment of solid and cystic-solid adnexal masses. *J Ultrasound Med* 2008;27:1-6.
21. Jayaprakasan K, Campbell BK, Clewes JS, Johnson IR, Raine-Fenning NJ. Three-dimensional ultrasound improves the interobserver reliability of antral follicle counts and facilitates increased clinical work flow. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:439-444.
22. Raine-Fenning NJ, Jayaprakasan K, Clewes J, Joergner I, Dehghani Bonaki S, Chamberlain S, Devlin L, Priddle H, Johnson I. SonoAVC: a novel method of automatic volume calculation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31:691-696.







## ECOGRAFÍA EN LAS ALTERACIONES PERINEALES DE CAUSA OBSTÉTRICA

Miguel Ariel, Cesar E. Quijano

### INTRODUCCIÓN

La ecografía de los esfínteres y del haz pubo-rectal del elevador del ano es una de las herramientas utilizadas en la evaluación de su anatomía y fisiología. Es un estudio ambulatorio, bien tolerado por las pacientes y económico. Necesario para la comprensión de la incontinencia anal, esta tecnología es complementaria de la clínica y de otros procedimientos como la manometría y evaluación neurofisiológica del ano-recto, video defecografía y la resonancia magnética dinámica del piso pelviano. Estos estudios facilitan el manejo terapéutico de las disfunciones ano-rectales. Las vías urinarias merecen un capítulo aparte pues deben ser estudiadas por sus especialistas.

### ANATOMÍA

Diferentes estructuras anatómicas participan del complejo “entramado dinámico” que componen el piso pelviano femenino. Éstas son óseas, ligamentosas, musculares, nerviosas, digestivas, ginecológicas y urinarias.

Desde los estudios de Sir Alan Parks, continuados por sus discípulos Dres. M. Henry y M. Swash, se avanzó en el conocimiento fisiopatológico de las estructuras relacionadas con el grave problema de la incontinencia

anal en el trauma obstétrico<sup>(7)</sup>. El enfoque es multidisciplinario: ginecológico, urológico, neurológico, coloproctológico, fisiológico, farmacológico, anatómico, de imágenes y quirúrgico; deben ser considerados en detalle para comprender los aspectos de las enfermedades del piso pelviano (incontinencia, prolapsos y síndrome del descenso perineal).

El conducto anal, el piso pelviano y las demás estructuras son poco conocidas, a pesar de su importancia. Nuestra ignorancia se debe a varios factores: región inaccesible y difícil de encontrar puntos de referencia fijos en relación a los huesos, en parte porque sus componentes están sostenidos por el tono muscular y éste difiere en niñas, adultas, ancianas, nulíparas y múltiparas.

El mayor componente del piso pelviano es un par de láminas musculares, estriadas, conocidas como elevador del ano o también piso o diafragma pelviano. Presenta orificios en la línea media que son atravesados por el recto y conducto anal, la vagina y la uretra. Entre el cóccix y el pubis se encuentran tejidos conectivos laxos, vasos y estructuras fibromusculares que conocemos como periné posterior (cuerpo ano-cóccigeo entre el ano y el cóccix) y por delante del ano el periné anterior o urogenital hasta el pubis. Este complejo en forma y función constituye una calza o so-

porte donde el haz pubo-rectal del elevador del ano, los esfínteres anales y los músculos transversos como también el núcleo fibroso central del periné tienen importante función en la continencia y la sexualidad.

## EVALUACIÓN DE LA PACIENTE

Es el trauma obstétrico la principal causa de la alteración de las estructuras normales. Durante el parto se pueden producir lesiones debido a una multiplicidad de situaciones mecánicas, favorecidas por ciertos factores de riesgo que ocasionan síntomas y signos inmediatos o alejados de intensidad y presentación variables.

Lesiones musculares del esfínter y/o la presencia de rectocele o cistocele pueden evidenciarse principalmente en la perimenopausia, aunque también se presentan en cualquier momento de la vida de la mujer.

La mayoría de las mujeres puede parir sin ocasionar daño significativo en estas estructuras y en el periné.

## EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de severos desgarramientos perineales, lesiones del esfínter anal, con o sin lesión de la mucosa rectal, es del 1 al 8 % y aumenta al 28 % cuando se utiliza el fórceps y la episiotomía mediana (Fig. 1)<sup>(1,5)</sup>. Las lesiones esfínterianas ocultas detectadas por ecografía aumentan la incidencia. Según una publicación del Dr. Sultan, en 1993, se reconoció en el 35 % de las mujeres primíparas y en el 44 % de las multíparas<sup>(2)</sup>. Las complicaciones alejadas son incontinencia anal, dolor perineal crónico y dispareunia (dolor durante el coito)<sup>(3)</sup>.

Los registros de incontinencia por lesiones ocultas esfínterianas oscilan entre el 7 y el 59 %<sup>(3,4)</sup>. La prevalencia en el Reino Unido, EE UU y Aus-

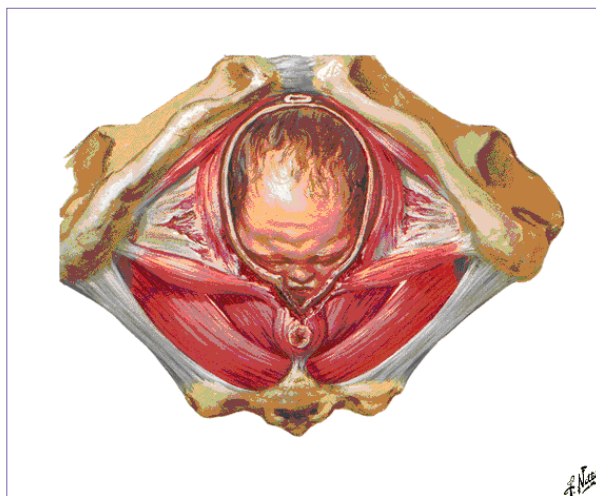


Figura 1. Dibujo de Netter. Laceraciones del periné durante el parto.

tralia varía entre el 0,5 y el 18 %<sup>(6)</sup>. Este grave problema se manifiesta principalmente en la menopausia y aumenta con edad y la constipación. En Inglaterra anualmente más de 9.000 mujeres sufren algún grado de incontinencia a causa de partos anteriores.

La incontinencia anal o fecal afecta a la madre no solo en sus aspectos físicos sino también en los psicológicos, llevando a la paciente a evitar la consulta al médico.

Algunos estudios destacan que solo el 30 % había realizado la consulta médica. Es un problema de implicancia médica, social y económica.

Una atención especial merece esta complicación por sus implicancias legales, ya que puede ser causa de juicio al médico obstetra.

## METODOLOGÍA DIAGNÓSTICA

Ante la sospecha de lesiones, evidentes u ocultas del sistema esfínteriano, existen diferentes herramientas diagnósticas, cuya secuencia a utilizar depende de la sintomatología y, en muchos casos, de la disponibilidad de los métodos, a saber:

1. Examen clínico:
  - Anamnesis.
  - Examen ginecológico y proctológico.
2. Laboratorio
3. Estudios neurofisiológicos:
  - Tiempo de latencia del nervio pudendo.
  - Reflejo bulbo cavernoso.
  - Electromiografía esfínteriana.
4. Manometría anorrectal
5. Diagnóstico por imágenes:
  - a) Videodefecografía: este estudio radiológico ha sido considerado inicialmente el estándar habitual de estudio de las disfunciones del piso pelviano.
  - b) Radiografía de colon.
  - c) Fistulografía.
  - d) Ecografía: Endoanal convencional, endoanal tridimensional, ecodefecografía transvaginal bi y tridimensional.
  - e) Resonancia magnética dinámica del piso de la pelvis; este estudio dinámico fue introducido por Liene-

mann, en 1977. El progreso tecnológico permite hoy la rápida adquisición de imágenes de alta resolución, facilitando el estudio casi en tiempo real (efecto cine) del comportamiento de los tejidos blandos, músculos y demás órganos de toda la pelvis. Los resonadores de alta velocidad poseen alta sensibilidad para el diagnóstico de rectocele, enterocele y cistocele, aunque probablemente la especificidad para la detección de las lesiones sería menor que con otros métodos.

### ECOGRAFÍA DEL PISO PELVIANO

La tecnología utilizada en los equipos de ecografía ano-rectal ha progresado rápidamente, ampliándose progresivamente su uso en el diagnóstico de las afecciones ano-rectales.

Es esencial que el ecografista conozca el complejo anátomo-funcional que conforma el piso pelviano, el conducto anal y el recto, para que el examen ultrasonográfico aporte un diagnóstico correcto que colabore de modo efectivo a la planificación terapéutica.

La presencia del médico especialista coloproctólogo, obstetra o ginecólogo en el momento del examen ecográfico es de mucha utilidad, para el diagnóstico a través de la ecografía de las estructuras ya identificadas en el examen físico.

### Ecografía transvaginal

El estudio con transductor intracorpóreo por vía vaginal es un método de carácter ambulatorio muy bien tolerado y aceptado por las pacientes, de bajo costo y con alta disponibilidad tecnológica.

El procedimiento puede realizarse con la paciente en decúbito dorsal en posición ginecológica o en decúbito lateral.

Se explora la anatomía del esfínter anal y recto en sus segmentos superficial externo, medio y profundo.

Se realiza cortes axiales y sagitales.

Los cortes axiales muestran una estructura en forma de "escarapela" (Fig. 2).

- La región central hiperecogénica corresponde a la mucosa y submucosa.
- El esfínter anal interno (EAI), compuesto por fibras musculares lisas, aparece como una banda hipoeoica, más fácilmente identificada a un nivel medio del conducto anal.
- El esfínter anal externo (EAE), conformado por fibras musculares estriadas, aparece con una ecogenicidad media, por fuera del EAI, cuyos bordes externos son de difícil determinación debido a la contigüidad con el tejido graso perianal ecogénico.
- El músculo pubo-rectal posee también ecogenicidad mixta y se lo localiza con más precisión en la porción alta del conducto anal (Fig. 3).

Valores normales del espesor muscular:

VALORES NORMALES DEL ESPESOR MUSCULAR		
Músculo	Valor normal	Rango
EAI	3 mm	1 a 5 mm
EAE	5 mm	3 a 8 mm
Haz Pubo-Rectal	4 mm	3 a 8 mm

Burnet y Bartram encontraron cierto grado de correlación entre el grosor del EAE y la edad, verificando que

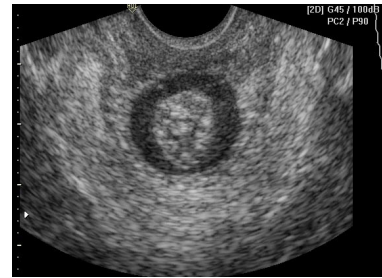


Figura 2. Corte axial normal (imagen "en escarapela").



Figura 3. Corte axial profundo que muestra haces puborrectales.

éste se engrosaba con la edad, aumentando su ecogenicidad, lo que haría sospechar sobre la posibilidad de cambios histológicos a este nivel.

El corte axial permite:

- Evaluar el espesor muscular.
- Diferenciar distintos tejidos del piso pelviano (músculos, colecciones líquidas, como hematomas o abscesos, fibrosis, tumores, etc).

El corte longitudinal o sagital (Fig. 4) debe incluir el canal anal y el comienzo de la ampolla rectal y permite:

- Evaluar la extensión céfalo-caudal de las lesiones.
- Diagnosticar o excluir la presencia de rectocele (Fig. 5), cistocele o deformaciones.

Mediante el corte sagital podemos realizar el trazado de líneas a lo largo del canal anal y la ampolla rectal, que forman un ángulo, habitualmente mayor a 90 °.

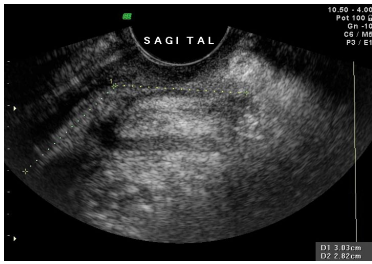


Figura 4. Corte longitudinal o sagital con trazado de líneas entre canal anal y ampolla rectal (ángulo mayor a 90°).



Figura 5. Corte sagital durante maniobra de Valsalva. Obsérvese la procidencia del recto sobre vagina (flechas).

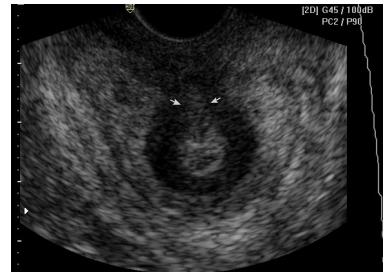


Figura 6. Corte axial que muestra área ecogénica en hora 12 de EAI y "solución de continuidad" hipoeoica en EAE.

En condiciones normales, el ángulo antes mencionado se rectifica durante la maniobra de Valsalva y no existe procidencia del recto o la vejiga dentro de la vagina.

Tanto en los cortes axiales como en los sagitales, las lesiones que comprometen el EAI y/o EAE pueden evidenciarse como áreas hipoeoicas que producen un efecto de "solución de continuidad" esfinteriana, o como áreas ecogénicas correspondientes a fibrosis o cicatriz fibrótica secular post-traumática (Figs. 6, 7, 8 y 9).

Dichas áreas deben ser documentadas e informadas tanto en los cortes axiales como en los sagitales, detallando la localización horaria correspondiente en el corte axial, para permitir al médico tratante una mejor localización para su potencial reparación.

Asimismo, puede descartarse la presencia de colecciones líquidas perianales de origen traumático (hematomas) (Fig. 10) o infeccioso (abscesos) (Figs. 11 y 12).

El haz pubo-rectal puede presentar lesiones de origen obstétrico, evidenciándose a veces ruptura muscular, con alejamiento de los cabos, lo que hace muy difícil su identificación.

El empleo de la ecografía tridimensional transvaginal puede aportar información sobre las estructuras

anatómicas y las lesiones visualizadas en la ecografía bidimensional (Fig. 13).

### ECOGRAFÍA ENDOANAL

Se realiza con un transductor bidimensional, de 360°, rotativo y biplano, con una distancia focal de 2-5 cm y frecuencia de 7 a 10 MHz. Logra imágenes radiales al eje del transductor, en el plano axial, mostrando la circunferencia ano-rectal y los tejidos peri ano-rectales.

Debido a las limitaciones para visualizar las imágenes en el plano sagital, se ha desarrollado más recientemente un transductor capaz de reconstruir imágenes tridimensionales después de ser captadas de modo bidimensional. Se trata de un transductor rotativo de 360° de alta frecuencia (10 a 16 MHz), que realiza el escaneo automático en sentido proximal-distal en 6 cm de extensión.

El escaneo capta una secuencia de imágenes paralelas de 0,25 mm de espesor, obteniéndose una imagen final en cubo, con una resolución espacial elevada, sin distorsiones.

Ventajas de la ecografía endoanal tridimensional:

- No es necesario mover el transductor una vez ubicado adecuadamente en el conducto anal.



Figura 7. Corte axial. Lesión EAE anterior ("solución de continuidad").



Figura 8. Corte sagital donde se evidencia zona ecogénica (¿fibrosis?) en EAI y EAE (flechas).



Figura 9. Corte axial. Lesión ecogénica triangular en hora 2, en paciente con incontinencia de gases y materia fecal, durante contracción del periné, que acentúa la lesión.



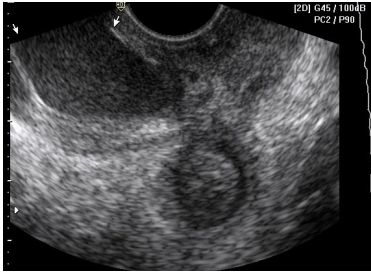


Figura 10. Extenso hematoma lateral derecho de origen traumático obstétrico (flechas).

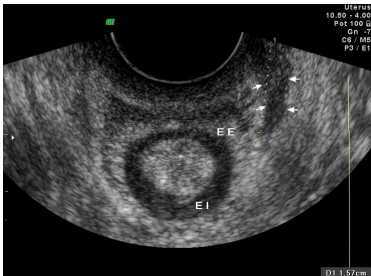


Figura 11. Absceso lateral izquierdo.

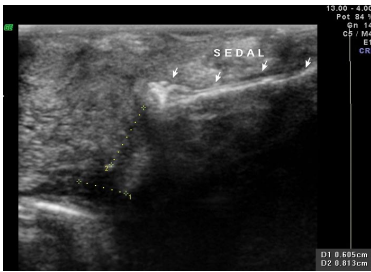


Figura 12. Corte sagital en misma paciente de figura 11, que muestra absceso (1), trayecto fistuloso (2) y sedal (línea ecogénica) utilizado para tratamiento de trayecto fistuloso.

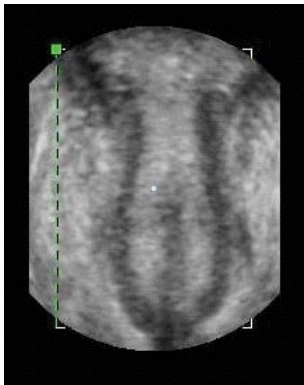


Figura 13. Corte coronal con ecografía 3D transvaginal.

- Rapidez del estudio debido a captación automática de la secuencia de imágenes (50 segundos)
- La evaluación de lesiones del EAE en el cuadrante anterior puede producir disímiles interpretaciones entre los diferentes operadores, dando lugar a falsos positivos (diagnósticos falsos por lesión) con la utilización de ecografía bidimensional, situación que sería subsanada con la evaluación de más de un plano que permite la ecografía 3 D.

La ecodefecografía con ecografía endoanal 3 D incluye la introducción en el recto de un enema de gel para ecografía (120 ml) dos horas antes del estudio, obteniéndose escaneos secuenciales para evaluar todas las alteraciones funcionales de la defecación.

Los métodos de diagnóstico por imágenes, así como los neurofisiológicos, son ambulatorios, existiendo un alto grado de correlación entre los hallazgos por imágenes con los resultados manométricos y electromiográficos.

Desde el punto de vista de la funcionalidad, los estudios citados son complementarios entre sí, debiendo evitar la toma de decisiones terapéuticas sobre la base de estos hallazgos disociados de la clínica de la paciente.

Entre los métodos de diagnóstico por imágenes, creemos, en base a nuestra experiencia, que la ecografía transvaginal es un método de gran utilidad, con alta sensibilidad y especificidad en la detección, localización y caracterización de lesiones, fácilmente aceptado y disponible, que permite además la evaluación funcional de las estructuras anatómicas del piso pelviano. Este procedimiento repite el trayecto de la cabeza fetal o el fórceps, responsables de las lesiones.

Si bien en algunos aspectos, tanto anatómicos como fisiológicos, los otros métodos antes mencionados pueden ofrecer mayor información que la ecografía transvaginal, el mayor costo y menor disponibilidad, entre otras desventajas, pueden ser una limitante para su empleo.

## Agradecimientos

Al Dr. Guillermo Rosato, por legarnos parte de su relato oficial del 31 Congreso Argentino de Coloproctología: "Trastornos funcionales colorrectoanales: diagnóstico y tratamiento de la constipación e incontinencia anal". A los Drs. ecografistas de Rosario, Norberto Sánchez, Fernando Perez Machado y Eduardo Valtorta y especialmente al Dr. Nicolás Heit, quien colaboró en la redacción y ordenamiento iconográfico de este capítulo.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Buppasiri P, Lumbiganon P, Thinkhamrop B. Antibiotic prophylaxis for fourth-degree perineal tear during vaginal birth. The Cochrane Database of Systematic Reviews 2005, Issue 4.
2. Andrews V, Sultan A, Thakar R, Jones P. Occult anal sphincter injuries-myth or reality?. BJOG. 2006 Feb, 113(2):195.
3. R Fernando, R Johanson, C Kettle, A Sultan, S Radley. Methods of repair for obstetric anal sphincter injury. The Cochrane Database of Systematic Reviews 2000. Issued 4.
4. Power D, Fitzpatrick M, O'Herlihy C. Obstetric anal sphincter injury: how to avoid, how to repair: a literature review. J Fam Pract. 2006 Mar, 55 (3): 193-200.
5. Carroli G, Belizan J. Episiotomy for vaginal birth. The Cochrane Database of Systematic Reviews 1999, Issue 3.
6. Rosato G, Piccinini P; Sole L; Regadas S. Trastornos funcionales coloproctoanales: diagnóstico y tratamiento de la constipación e incontinencia anal. Rev Argent Coloproct 2006;17:129-213.
7. Henry MM, Swash M. Coloproctology and the pelvic floor. 2º edition 1992, Butterworth-Heinemann, Oxford.



# ECOGRAFÍA DIAGNÓSTICA DE LA MAMA

Alberto Suárez Carrasco

La estudio ecográfico de la mama se inició en la década de los 50, más específicamente en el año 1951 cuando Wild y Neal iniciaron esta técnica para el estudio del cáncer de mama, pero se encontraron con dos problemas fundamentales:

- El auge que tenía la mamografía como única técnica capaz de localizar el cáncer de mama.
- Los escasos conocimientos físicos que se disponía en ese entonces eran una limitación importante.

Los primeros equipos tenían escasa penetración y la resolución era insuficiente.

Actualmente, a pesar de los progresos de la radiología digital, tomografía por emisión de positrones (PET) y resonancia magnética (RM), la ecografía con los equipos de última generación se constituye en la técnica complementaria más precisa y útil en el estudio de la patología mamaria<sup>(1)</sup>.

Actualmente la ecografía tiene tres aplicaciones:

1. Detección primaria.
2. Detección secundaria (después de la mamografía).
3. Diagnóstica.

La ecografía, si bien es cierto no tiene una utilidad demostrada en la detección primaria del cáncer de mama, actualmente se sigue investigando su aplicación en la detección secundaria (post mamografía), sobre todo en las pacientes que presentan una gran densidad del tejido mamario<sup>(2)</sup>.

## EQUIPO

Para la realización del estudio ecográfico de la mama se utiliza:

- Transductores de alta frecuencia de 7MHz – 10MHz, con circuitos lineales de enfoque electrónico.

## TÉCNICA

La ventaja de este estudio radica en que durante la exploración se puede palpar la mama en una zona dudosa.

Se debe tener una rutina para la exploración para evitar errores. Recomendamos iniciar el estudio con la paciente en decúbito lateral y el brazo ipsilateral a nivel de la cabeza, en el siguiente orden: CSE, CIE y en decúbito dorsal continuamos con el estudio del CSI Y CII; posteriormente se continúa con la mama izquierda en la misma secuencia.

Se deben realizar cortes sagitales (técnica radial y antirradial), siguiendo el curso anatómico natural de las estructuras ductales de la mama.<sup>(3,4)</sup>

En caso de visualizar una lesión, se tendrá en cuenta:

- Localización.
- Número.
- Tamaño
- Forma (redondeada, tubular, lobulada)
- Contorno (liso, regular, espiculado, micro lobulado, macro lobulado)
- Patrón de ecos internos (homogéneo, heterogéneo)
- Intensidad de los ecos (hiperecoico, anecoico, hipoecoico)
- Efectos de atenuación posterior (sombra acústica posterior, refuerzo posterior).

## ANATOMÍA ECOGRÁFICA NORMAL

La mama se compone fundamentalmente de dos tipos de tejidos:

- **Parénquima:** formada por ductos, alveolos o acinos (glándula propiamente dicha)
- **Estroma:** grasa, tejido conjuntivo perilobulillar (colágeno, grasa), intralobulillar (colágeno).



Figura 1. Anatomía ecográfica normal de la mama.

La composición, distribución y cantidad de todos los componentes varían de acuerdo a la edad de la paciente.

Todos estos componentes tienen una representación ecográfica característica.

### Piel

Tiene un grosor promedio de 2 mm. Visualizándose en la ecografía como líneas hiperecoicas, separadas por una fina capa hipoecoica (dermis y aponeurosis superficial). La piel puede estar aumentada de tamaño por diferentes patologías: proceso inflamatorio, edema, postradioterapia, carcinomas inflamatorios.

### Parénquima mamario

Situada entre la región subcutánea y retromamaria, siendo constituida por:

- Lóbulos mamarios.
- Conductos galactóforos
- Tejido conjuntivo
- Ligamento de Cooper
- Grasa.

### Músculos

Hipoecoica retromamaria (músculo pectoral).

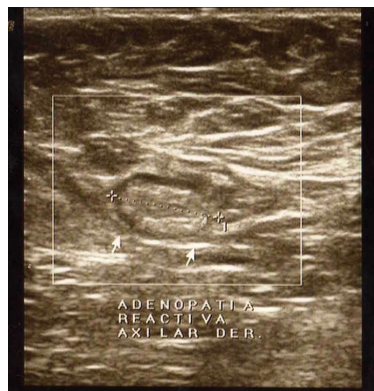


Figura 2. Anatomía reactiva axilar derecha.

### Costillas

Estructuras hipoecoicas ovaladas con sombra acústica posterior.

### Ganglios linfáticos

Se localizan en la axila y en el parénquima mamario (estructuras ovaladas hipoecoicas con punto hiperecogénico central que corresponde al hilio).

- Ganglios linfáticos nivel 1 (borde inferolateral del músculo pectoral mayor)
- Ganglios linfáticos nivel 2 (detrás del músculo pectoral menor).
- Ganglios linfáticos nivel 3 (infraclavicular).

El drenaje linfático de la mayor parte de la mama va de la zona más profunda a la zona superficial hacia la red linfática subdérmica, pasando por la zona periareolar, hasta desembocar en la axila. La mayoría de las metástasis linfáticas de la mama aparecen en la región axilar y solo una pequeña afecta a los ganglios mamarios internos, especialmente a los del II y III espacio intercostal. El cáncer de mama puede metastatizar en los ganglios supraclaviculares, pero se considera que esa metástasis es a distancia, ya que no existe un drenaje directo a los ganglios supraclaviculares. Las metástasis del cáncer de mama a estos ganglios deben pasar primero por los ganglios axilares de los niveles 1, 2 y 3 o por los ganglios mamarios internos antes de acceder a los ganglios supraclaviculares<sup>(3)</sup>.

**Ganglio centinela** es el primer ganglio linfático al que llega el drenaje linfático y es a su vez el primer ganglio afectado por las metástasis. La localización del ganglio centinela varía dependiendo de la ubicación del tumor primario en la mama. El ganglio centinela generalmente suele ser un ganglio axilar del nivel 1, pero en algunos casos puede ser un ganglio

intramamario o puede pasar directamente a un ganglio del nivel 2.

En algunas ocasiones, el ganglio centinela puede localizarse en la cadena mamaria interna<sup>(5)</sup>.

## INDICACIONES

- Estudio de masa no palpables visualizadas en estudio mamográfico.
- Estudio de masas asimétricas.
- Estudio de masas palpables no vistas en mamografías.
- Estudio de masas en mujeres menores de 30 años.
- Estudio de mastodinia con mamografía normal
- Estudio de mamas en pacientes embarazadas.
- Estudio de mamas en pacientes lactantes.
- Como guía en el control de punciones de mama.
- Como identificación de absceso mamario.
- Ginecomastia en varones.

## EQUIPO DE ECOGRAFÍA

Los transductores utilizados para la ecografía mamaria son transductores lineales de alta frecuencia, mínimo de 7 MHz, según exigencia de American Cancer Society (ACS), American College of Radiology (ACR), American Institute of Ultrasound (AIUM).

Los transductores de 7.5 - 12 MHz enfocan a 1.5 - 2 cm, siendo esta una distancia focal ideal para la ecografía mamaria. Si la distancia focal es mayor limita la promediación de volumen, permitiendo que las lesiones quísticas pequeñas se visualicen falsamente sólidas y/o quísticas.

## NOMENCLATURA DEL SISTEMA DE INFORMES

En 1992 el American College of Radiology desarrolló el Breast Imaging Report And Database System (BI-RADS). Los objetivos del BI-RADS son: estandarizar el léxico y el informe (mamográfico/ecográfico), para facilitar su entendimiento.

En el 2003 aparece la 4ta. edición del BI-RADS, introduciendo nuevas secciones para ecografía y resonancia magnética, aconsejando una valoración conjunta de todas las técnicas para asignar una única categoría y recomendación final<sup>(4)</sup>.

Sistema de categorización:

BI-RADS 1: Normal.

BI-RADS 2: Benigno.

BI-RADS 3: Probablemente benigno (malignidad < 2%).

BI-RADS 4: Anormalidad sospechosa. (malignidad del 2-95%).

4a: baja sospecha de malignidad

4b: riesgo intermedio de malignidad

4c: riesgo moderado de malignidad.

BI-RADS 5: Altamente sugestiva de malignidad (probabilidad mayor del 95%).

BI-RADS 6: Malignidad conocida.

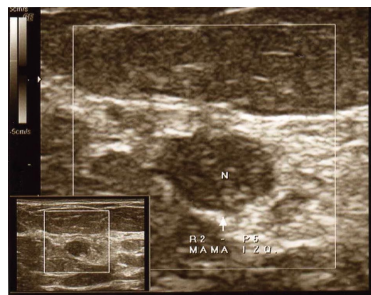


Figura 3. Fibro adenomas (BI-RADS 2).

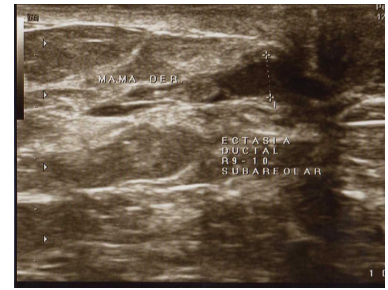


Figura 4. Ectasia ductal.

La ecografía es un método cada vez más utilizado para la categorización de los hallazgos clínicos y mamográficos. Su mayor limitación es ser operador-dependiente. Por lo tanto es recomendable la estandarización del léxico mediante descriptores para aumentar la eficacia de la ecografía mamaria.

El léxico para ecografía se divide en 5 apartados:

1. Patrón ecográfico: describe la composición de la mama.
  - a. Homogénea grasa.
  - b. Homogénea fibroglandular.
  - c. Heterogénea.
2. Masa (morfología, orientación, margen, interfase, patrón ecográfico interno, signos acústicos posteriores, características del tejido circundante).
3. Calcificaciones:
  - Macrocalcificaciones (> 5 mm).
  - Microcalcificaciones presentes dentro o fuera de la masa.
4. Casos especiales: son lesiones que presentan un aspecto ecográfico específico (microquistes agrupados, quiste complicado, ganglio intra mamario).

## NECESIDAD DE DISPONER DE UNA MAMOGRAFÍA RECIENTE

Debemos entender que ambas técnicas son complementarias e inseparables; un estudio ecográfico sin una mamografía es un estudio incompleto, al igual que un estudio mamográfico sin una ecografía complementaria, con excepción de las pacientes jóvenes; en estas pacientes la ecografía puede establecer un diagnóstico definitivo de un hallazgo clínico palpable. En la práctica clínica diaria la realización de una ecografía mamaria sin una mamografía es sumamente peligrosa ya que puede dar lugar a conclusiones erróneas como la omisión de un diagnóstico de cáncer<sup>(6)</sup>.

## DENSIDADES MAMOGRÁFICAS

La ecografía es la mejor herramienta diagnóstica para la evaluación de las anomalías mamográficas que no contienen calcificaciones. Estas anomalías mamográficas pueden ir desde masas discretas hasta densidades focales asimétricas. La ecografía demostrará si se trata de una asimetría del tejido normal o de una anomalía definitivamente benigna, como un quiste simple en la mayoría de los casos. En un pequeño porcentaje de casos, la ecografía demuestra la existencia de un hallazgo sospechoso.

Para establecer la correlación mamográfica-ecográfica del tamaño, la forma, localización, densidad tisular circundante, se debe utilizar la proyección mamográfica cráneo-caudal vs. corte transversal ecográfico.

## TÉCNICAS ESPECIALES PARA LA EVALUACIÓN ECOGRÁFICA DE LA MAMA

El estudio ecográfico de la mama se basa en una serie de maniobras dinámicas que deben realizarse du-

rante la exploración. Por ejemplo, la variación de la compresión para evaluar la compresibilidad y la movilidad. Las lesiones con una compresibilidad superior al 30% son probablemente adiposas, ya sea un lóbulo adiposo normal o un lipoma benigno. La compresión con el transductor hacia un lado y otro permite reducir las sombras por ángulo crítico generadas por los ligamentos de Cooper. La inclinación del transductor puede mejorar también el ángulo de incidencia con las paredes del conducto, facilitando de esta manera la visualización de la anatomía y las alteraciones ductales, especialmente en los segmentos subareolares de los conductos. Al realizar la evaluación con Doppler color y Doppler pulsado hay que realizar la menor presión posible. La compresión puede limitar fácilmente el flujo sanguíneo en una lesión mamaria o incluso suprimirlo totalmente si la presión es excesiva.

Para evaluar los quistes complejos se debe efectuar cambios de posición del paciente (decúbito supino, decúbito lateral), visualizando niveles de líquido-residuos.

## LESIONES ECOGRÁFICAS DE LA MAMA

### Quistes simples

Es la lesión más frecuente entre los 35 y 50 años, se produce por una dilatación de los conductos mamaros. Estos quistes deben reunir los siguientes requisitos:

- Deben ser completamente anecoicos.
- Su forma debe ser redondeada u oval.
- De contornos lisos.
- Con refuerzo acústico posterior.

Los quistes pueden ser únicos o múltiples, de diferentes tamaños, localizándose en cualquier cuadrante.

Generalmente son asintomáticos y su hallazgo es casual.

El valor predictivo negativo de un quiste simple es del 100%. Si se cumple estrictamente los criterios antes mencionados la lesión será BIRADS 2. No necesita biopsia o aspiración, estos solo se deben aspirar si son quistes a tensión y causan dolor.

Los quistes complejos y complicados dan lugar a un espectro de lesiones que pueden clasificarse como BIRADS 2, 3 ó 4.



Figura 5. Quiste simple.

## NÓDULOS SÓLIDOS BENIGNOS

### Fibroadenomas

Son tumores benignos de carácter sólido, más frecuente en mujeres menores de 35 años, pueden ser múltiples y bilaterales; son de origen fibroepitelial que al estímulo hormonal producen un crecimiento del tejido conjuntivo y de las células epiteliales. En algunos casos se pueden calcificar, produciendo un problema diagnóstico desde el punto de vista ecográfico, siendo sus características similares a un nódulo de naturaleza maligna.

Las características ecográficas de los fibroadenomas son:

- Son imágenes hipoeoicas.
- Su forma es oval.
- Su contorno es liso y bien definido.
- Presenta ecos débiles en su interior.



- Con atenuación posterior intermedia.
- Su eje mayor es paralelo a la piel.

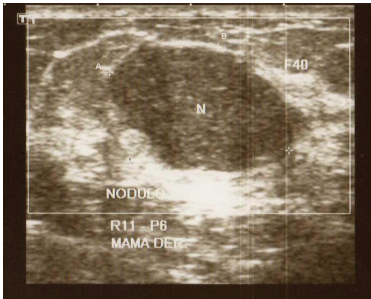


Figura 6. Fibroadenoma.

## NÓDULOS SÓLIDOS MALIGNOS

Los hallazgos ecográficos sospechosos pueden clasificarse en tres subgrupos, atendiendo a sus características morfológicas o histopatológicas.

### Características superficiales:

- Espiculación.
- Bordes irregulares.
- Microlobulación.

### Características de forma:

- Más alta que ancha.
- Extensión ductal.
- Microlobulación.

### Características internas:

- Sombra acústica posterior.
- Calcificaciones.
- Hipoecogenicidad.

La especulación es un hallazgo ecográfico que corresponde a una invasión de los tejidos circundantes y a una respuesta desmoplástica del huésped a la lesión.

Los bordes angulares o irregulares representan un hallazgo duro de invasión.

Microlobulaciones, son lobulaciones de 1-2 mm, cuyo número y distribución varían en la superficie y en el interior de un nódulo.

### Carcinoma ductal

Es el más frecuente de los cánceres de mama, representando casi el 80% del total. En la mamografía se aprecian como masas sólidas, de contornos mal definidos, bordes espiculados, siendo igual su representación ecográfica, mostrando además un aspecto hipoecoico, con ecos internos heterogéneos y sombra acústica posterior.

### Carcinoma lobulillar infiltrante

Su frecuencia es del 8-10% de todos los cánceres de mama, a menudo son bilaterales, sus características son: nódulos hipoecoicos mal definidos, espiculados con ecos internos heterogéneos, con sombra acústica posterior.

### Carcinoma medular

Se presenta frecuentemente en mujeres mayores de 50 años, representa el 5% de todos los cánceres de mama, se pueden confundir ecográficamente con un quiste simple, pues en ocasiones adopta una forma ovalada, bien definida y refuerzo acústico posterior; la única diferencia es que la lesión presenta débiles ecos internos. Este tipo de lesión provoca la mayoría de las punciones biopsicas, por presentar mucha similitud con los quistes simples.

## DOPPLER COLOR, ANGIOPOWER Y DOPPLER PULSADO

La aplicación original y más importante del Doppler mamario es la caracterización de los nódulos mamaros sólidos. Cuando la neoplasia maligna mamaria alcanza un determinado tamaño, estimula la neovascularización para seguir creciendo;

de este modo forman una red de nuevos vasos periféricos para nutrir la periferie tumoral, que crece rápidamente.

Para caracterizar una lesión mamaria hay que aplicar una presión muy leve para que el transductor apenas toque la piel. Los patrones de ondas espectrales obtenidas con el Doppler pulsado presentan unas velocidades sistólicas máximas altas y unos índices de resistividad relativamente elevados (IR. 0.9 y/o IR.1,0).

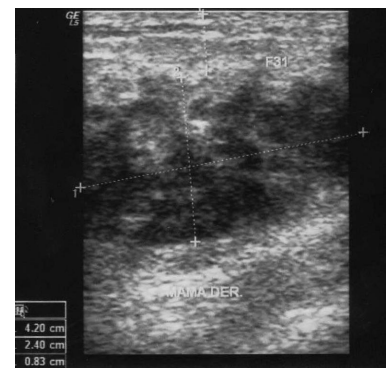


Figura 7. Carcinoma ductal.

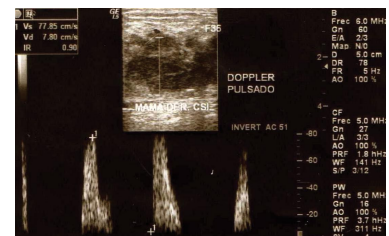


Figura 8. Doppler pulsado.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Hong AS, Rosen el. Soo MS et al BIRADS for sonography : positive and negative predictive values of sonographic features. *Am J Roentgenol* 2005;184 (4) 1260 – 5.
2. A. Thomas Stavros *La Mama Diagnóstico por Ecografía . Tercera Edición* 2006. 795-796.
3. Helmut Madjar MD, *The Practice of Breast Ultrasound* 2006. 40 – 45.
4. Lazarus E. Mainiero MR, Schepps B, et al. BIRADS lexicon for us and mammography: interobserver variability and positive predictive value. *Radiology* 2006; 239 (2) :385-9.
5. Cha JH , Moon WK, Cho N, et al Differentiation of benign from malignant solid breast masses conventional US vs spatial compound imaging. *Radiology* 2005: 237 (3) : 841 – 6 .
6. Wei Yang, MD. Peter J. Dempsey, MD *Estado Actual de la Ecografía Mmama. Clinicas Radiológicas de Norteamérica* 2008. 845-850.

# Anexos



## DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA CRIBADO DE CROMOSOMOPATÍAS EN EL PRIMER TRIMESTRE

DOÑA..... (NOMBRE Y DOS APELLIDOS DE LA PACIENTE) DE.....AÑOS DE EDAD. CON DOMICILIO EN.....Y DNI.....

DON..... (NOMBRE Y DOS APELLIDOS) DE.....AÑOS DE EDAD, CON DOMICILIO EN..... Y DNI.....EN CALIDAD DE..... (REPRESENTANTE LEGAL, FAMILIAR O ALLEGADO) DE..... (NOMBRE Y DOS APELLIDOS DEL LA PACIENTE).

DECLARO:

QUE EL DOCTOR /A.....

(NOMBRE Y DOS APELLIDOS DEL FACULTATIVO QUE PROPORCIONA LA INFORMACION) me ha informado de la posibilidad de afectar una PRUEBA DE CRIBADO DE CROMOSOMOPATÍAS EN EL PRIMER TRIMESTRE de mi gestación.

Se me ha explicado, he comprendido y he aceptado que:

1. Existen algunas alteraciones congénitas debidas a defectos cromosómicos, en las que falta o sobra de forma parcial o total alguno de los cromosomas de sus células. Que una de las más frecuentes es el síndrome de Down, en el que existe un cromosoma en exceso (el número 21, por lo que se denomina también trisomía 21), que causa retraso mental y malformaciones en grado variable. Que el síndrome de Down se presenta con mayor frecuencia en mujeres mayores de 35 años, pero que sin embargo, dos de cada tres nacidos con síndrome de Down lo nacen de madres menos de 35 años por la mayor frecuencia de embarazos en estas edades.
2. La prueba de cribado se realiza a partir del segundo tercer mes de embarazo (10-14 semanas) y es una prueba no diagnóstica, cuyo resultado nos orientará a pensar si existe o no una cromosomopatía, es decir, una alteración en los cromosomas de mi hijo que pueda tener graves consecuencias en su desarrollo físico y/o mental. El objetivo final es conocer la integridad cromosómica de mi hijo y, de no ser así, permitirme acogerme a la Ley de la Interrupción Voluntaria del Embarazo.
3. Estas pruebas no suponen riesgos significativos y consisten en una extracción de sangre materna y una ecografía. Los resultados de este análisis de sangre y/o de esta ecografía no son definitivos, sino puramente orientativos. Se ofrecen en forma de cifras, que representan un índice de riesgo, un número, que puede ser mayor o menor al riesgo que, de forma natural se tiene por la edad materna, de tener un niño con una anomalía cromosómica. Se considera que es positiva la prueba cuando el riesgo estimado en dicho análisis sea igualo superior a una cifra predeterminada (generalmente de 1 en 250).
4. Debe entenderse que el 5% de las pruebas con resultado "positivo" se dan en fetos cromosómicamente normales. Por ello este resultado no significa necesariamente que el feto esté afectado sino simplemente la probabilidad de que sea así. También la prueba puede resultar falsamente negativa en 1 de cada 4 casos de síndrome Down.
5. En caso de que la prueba sea "positiva" se ofrecerá la posibilidad de confirma el diagnóstico mediante una segunda prueba; esta si invasiva y con cierto riesgo para el embarazado. Estas pruebas son la amniocentesis y la biopsia corial. Estas pruebas se realizan de forma voluntaria y siempre puede rehusarlas. La decisión de realizar o no esta confirmación diagnóstica seguirá siendo mía. Hay aproximadamente un 1% de posibilidades de que el embarazo se interrumpa como consecuencia de la prueba definitiva (biopsia corial o amniocentesis) y de otros riesgos asociados como son la inmunización Rh en caso de madres Rh negativas, la rotura o la infección de la bolsa amniótica, etc.

Así pues se me ha informado sobre las limitaciones inherentes a la prueba de cribado de cromosomopatías en el primer trimestre.

He comprendido las explicaciones que se me han facilitado en un lenguaje claro y sencillo, y el facultativo me ha permitido realizar todas las observaciones y me ha aclarado las dudas que le he planteado.

También comprendo que, en cualquier momento y sin necesidad de dar ninguna explicación, puedo revocar el consentimiento que ahora presto.

Por ello, manifiesto que estoy satisfecha con la información recibida y que comprendo el alcance de la prueba de cribado de cromosomopatías en el primer trimestre. Y en tales condiciones.

CONSIENTO

En que se me realice la prueba de cribado de cromosomopatías en el primer trimestre.

En..... (LUGAR Y FECHA)

Fdo. EL MEDICO

Fdo. LA PACIENTE



## REVOCACIÓN

DOÑA..... (NOMBRE Y DOS APELLIDOS DE LA PACIENTE) DE.....AÑOS DE EDAD. CON DOMICILIO EN.....Y DNI.....

DON.....(NOMBRE Y DOS APELLIDOS) DE .....AÑOS DE EDAD, CON DOMICILIO EN.....Y DNI.....EN CALIDAD DE .....(REPRESENTANTE LEGAL, FAMILIAR O ALLEGADO) DE.....(NOMBRE Y DOS APELLIDOS DEL LA PACIENTE).

Revoco el consentimiento prestado en fecha.....

Y no deseo proseguir la prueba de cribado de cromosomopatías en el primer trimestre, que doy con esta fecha finalizada.

En..... (LUGAR Y FECHA)

Fdo. EL MEDICO

Fdo. LA PACIENTE

TABLA DE VALORES DE DOPPLER COLOR

ÍNDICE DE RESISTENCIA DE ARTERIA UMBILICAL, ARTERIA CEREBRAL MEDIA E ÍNDICE CEREBRO PLACENTARIO

SEM	ARTERIA UMBILICAL			ARTERIA CEREBRAL MEDIA			ÍNDICE CEREBRO / PLACENTARIO		
	-.2DS	MEDIA	+.2DS	-.2DS	MEDIA	+.2DS	-.2DS	MEDIA	+.2DS
20	0.644	0.762	0.881	0.856	0.896	0.904	1.016	1.181	1.344
21	0.628	0.708	0.784	0.768	0.865	0.961	1.081	1.222	1.361
22	0.629	0.695	0.761	0.742	0.844	0.946	1.158	1.214	1.271
23	0.642	0.694	0.746	0.681	0.781	0.884	0.974	1.123	1.274
24	0.654	0.695	0.736	0.666	0.768	0.871	0.966	1.104	1.242
25	0.621	0.683	0.745	0.744	0.789	0.834	1.031	1.158	1.286
26	0.505	0.671	0.837	0.631	0.787	0.943	0.803	1.183	1.563
27	0.555	0.699	0.783	0.763	0.797	0.831	1.041	1.196	1.352
28	0.526	0.662	0.798	0.714	0.758	0.802	0.985	1.153	1.321
29	0.573	0.664	0.757	0.664	0.771	0.876	1.011	1.161	1.311
30	0.435	0.644	0.855	0.757	0.799	0.841	1.042	1.268	1.494
31	0.514	0.638	0.762	0.661	0.746	0.832	0.937	1.177	1.417
32	0.437	0.632	0.829	0.609	0.745	0.881	0.928	1.194	1.461
33	0.488	0.638	0.788	0.681	0.726	0.771	0.864	1.151	1.441
34	0.484	0.608	0.732	0.571	0.751	0.931	0.909	1.241	1.573
35	0.511	0.612	0.714	0.603	0.779	0.955	0.952	1.278	1.604
36	0.454	0.606	0.758	0.651	0.752	0.854	0.887	1.257	1.627
37	0.455	0.563	0.671	0.608	0.751	0.892	0.951	1.345	1.739
38	0.421	0.608	0.796	0.549	0.755	0.961	0.871	1.261	1.651
39	0.452	0.581	0.712	0.654	0.748	0.842	1.178	1.291	1.402
40	0.539	0.593	0.647	0.616	0.688	0.761	0.971	1.159	1.347

Fuente: Dr. Huamán G.M. (ILSAR)

LONGITUD CORONA NALGA Y EDAD GESTACIONAL

SEMANAS	LCN (P 50)	SEMANAS	LCN (P 50)
5.0	1.30	9.2	23.85
5.2	1.74	9.4	27.52
5.5	2.40	10.0	31.10
5.6	2.75	10.2	33.60
6.0	4.21	10.5	38.00
6.1	5.20	10.6	39.90
6.4	8.22	11.0	43.00
6.6	8.85	11.5	49.00
7.0	9.35	12.0	53.07
7.3	11.50	12.3	55.79
7.5	14.40	12.4	60.00
7.6	15.60	12.6	61.60
8.0	16.10	13.0	63.65
8.3	19.05	13.2	70.27
8.6	22.40	13.5	77.50
9.0	23.25	14.0	83.00

Fuente: Dr. Huamán G.M. (ILSAR)

VALORES DE DISTRIBUCIÓN POR PERCENTÍLICA DE LA ARTERIA CEREBRAL MEDIA Y EDAD GESTACIONAL

Semanas de Gestación	MCA-PSV (cm/seg)		
	5	50	95
19	16.7	19.7	23.0
20	18.1	21.8	26.0
21	19.5	23.9	29.0
22	20.8	26.0	32.0
23	22.2	28.2	35.0
24	23.6	30.3	38.1
25	24.9	32.4	41.1
26	26.3	34.6	44.1
27	27.7	36.7	47.1
28	29.0	38.8	50.1
29	30.4	40.9	53.0
30	31.8	43.1	56.1
31	33.1	45.2	59.1
32	34.5	47.3	62.1
33	35.9	49.5	65.1
34	37.2	51.6	68.2
35	38.6	53.7	71.2
36	40.0	55.8	74.2
37	41.3	58.0	77.2
38	42.7	60.1	80.2
39	44.1	62.2	83.2
40	45.2	64.4	86.2

(Según Kurmanavicius y cols., 2001)





## A

ablación del pedículo vascular en secuestro pulmonar 344  
aborto completo 46, 49  
aborto diferido 46, 49  
aborto incompleto 46, 49, 63  
aborto inevitable 46, 47, 49  
acidemia metilmalónica 327  
acondrogénesis 251, 252  
acondroplasia heterocigota 255  
acondroplasia homocigota 255  
adenomiosis 425, 431  
agenesia de cuerpo calloso 86, 370, 405  
agenesia renal 294  
amenaza leve de aborto 46, 48  
amniocentesis 317, 320  
amniocentesis descompresiva seriada 342  
amniodrenaje 328  
amnioinfusión y amniodrenaje 341  
aneurisma de la vena de galeno 217  
ángulo iliaco mayor 87  
anomalías de la migración neuronal 180  
arco ductal 158, 159  
arteria cerebral media 98, 115, 189  
arteria umbilical 34, 40, 88, 97, 99, 142  
arteria umbilical unica 88  
arteria uterina 97, 149, 364  
atresia colónica 291  
atresia de esófago 388  
atresia duodenal 84, 85  
atresia esofágica 87  
atresia laríngea congénita 356  
atresias intestinales 289  
atresia yeyunal e ileal 290  
ausencia/retraso en la fusión de la membrana corioamniótica 88

## B

bienestar fetal 7, 115, 138, 139, 142, 340, 399  
bloqueo aurículo ventricular 167, 325  
braquicefalia 86

## C

cambios ecograficos asociados al ciclo menstrual 423  
canal atrio-ventricular 160  
cantidad de líquido amniótico 143  
cardiocentesis 341  
cefalohematoma 407, 409  
circuito ductus arterioso-arteria pulmonar 99  
circulación fetal 92  
circular de cordón 78, 79  
cirugía fetal abierta 330  
cirugía fetal endoscópica 331  
citomegalovirus 306  
clasificación de Grannum 73  
clinodactilia 87, 88  
coiling 79  
complejo de Dandy-Walker 405  
complicaciones de los procedimientos invasivos 356  
compromiso hipóxico agudo 150  
compromiso hipóxico crónico 149  
condrodisplasia punteada 254  
consentimiento informado 312  
cordocentesis 312, 318, 321, 330, 337, 358  
coriangiomas 353  
coriocarcinoma 64  
corionicidad 24, 117, 127, 128, 129, 132, 133, 134, 316, 350, 365, 398  
corticalización 174, 180  
cráneo en fresa 83, 84  
crecimiento embrionario 18

crecimiento fetal 5, 8, 18, 67, 69, 70, 71, 92, 116, 127, 130, 132, 133, 139, 140, 141, 165, 299, 306, 339  
cribado de aneuploidia en el embarazo  
  gemelar 129  
cribado de cromosopatías 109  
cromosómicas 17, 20, 22, 24, 25, 33, 35, 37, 39, 40, 41, 43, 46, 83, 84, 85, 86, 88, 109, 110, 153, 234, 236, 243, 244, 245, 267, 274, 298, 315, 326, 368, 415, 416, 417, 418  
curva de Liley 224

## D

defectos conotruncales 162  
defectos septales 160  
deformación 91, 245, 250, 253, 254, 425  
desprendimiento prematuro de placenta 74, 75  
dilatación pielocalicial 85  
discordancia abdomen-cabeza fetal 87  
disgenesia renal 294  
displasia 63, 65, 245, 251, 252, 254, 256, 294, 295  
displasia camptomélica 253, 254  
displasia condroectodérmica. síndrome de Ellis van Creveld 256  
displasia diastrófica 256  
displasia tanatofórica 251  
displasia torácica asfixiante 256  
disrupción 245, 349  
doble burbuja 84, 289, 389  
doble tracto de salida del ventrículo derecho 164  
Doppler cerebral neonatal 412  
Doppler de arterias uterinas 130  
Doppler de la arteria cerebral media 143  
Doppler de la arteria umbilical 115, 133, 141, 143, 145  
Doppler en anemia no inmunológica 226  
ductus venoso de arancio 98, 151  
duodeno 283, 289, 290  
duplicación renal 297

## E

ecorrefringencia del músculo papilar cardiaco 86  
ectopia cordis 280, 281, 282  
efectos biológicos de la ecografía 12  
eje corto 158  
eje corto de grandes vasos 158

eje largo vena cava 158  
embarazo bicoriónico 116  
embarazo cervical 58  
embarazo ectópico en una cicatriz uterina 58  
embarazo gemelar con feto acardio 347  
embarazo gemelar con feto anencefálico o acráneo 350  
embarazo múltiple 36, 75, 127, 280, 351, 365, 367, 398  
embarazo post término 363  
embarazos ectopicos en ubicaciones atípicas 58  
enfermedad de Ebstein e insuficiencias valvulares 162  
enfermedad quística pulmonar 384  
enredo de cordones en embarazos monoamnióticos 350  
escleroterapia percutánea en malformación adeno-matoidea quística pulmonar 344  
espinas bifidas 175, 196, 198, 231, 326, 333, 382, 404  
extrasístoles 164  
extrofia vesical 278, 296

## F

fémur/húmero corto 87  
fenómeno Doppler 11  
flexurización 174, 177  
frecuencia Doppler 11  
función diastolita fetal 104  
función sistólica 103

## G

gastroquiasis 87, 235, 275, 282, 284, 285, 292, 379, 380, 381, 389  
génicas o mendelianas 243  
genitales ambigüos 88

## H

hemorragia cerebelosa 410  
hemorragia del plexo coroideo 409  
hemorragia intraventricular 407  
hemorragias intracraneales 406  
hemorragia subaracnoidea 409  
hemorragia subdural 409  
hemorragia talámica 410  
herencia atípica 244  
hernia diafragmática 382

hernia diafragmática 86  
hernia diafragmática congénita 266, 272, 333, 354  
hidranencefalia 406  
hidrocefalia 86, 178, 205, 207, 217, 307, 342, 405,  
406, 409, 412, 413  
hidrocefalia congénita 404  
hidrops fetal 86, 272, 318  
hidrops fetal no inmune 305  
hidrotórax/ quilotórax 271  
higroma cervical quístico 83  
higroma quístico 388  
hiperrecogenicidad intestinal 85  
hiperplasia endometrial 425  
hiperplasia suprarrenal congénita 327  
hipertelorismo 86  
hipofosfatasa congénita 252  
HIV 308, 316, 320, 406, 407, 408, 409  
holoprosencefalia 86, 210, 405, 406  
holoprosencefalia alobar 406  
holoprosencefalia lobar 406  
holoprosencefalia semilobar 406

## I

ileo meconial 290  
imagen de cinco cámaras 155  
imagen de cuatro cavidades 155  
imagen de eje largo 155  
imagen de los tres vasos 156  
infecciones congénitas 412  
insuficiencia cardíaca 326  
iridaptate 123  
istmo de la aorta 99

## L

labio leporino y fisura palatina 84  
lesiones cerebrales hipoxico isquémicas 410  
leucomalacia periventricular 410  
líquido amniótico 77  
líquido cefalorraquídeo 182  
longitud cervical 130  
longitud corona nalga 68  
longitud de cordón 80

## M

macroglosia 86  
macrosomia fetal 365

malformación 245  
malformación adenomatoide quística  
congénita 268  
malformaciones congénitas cerebrales 404  
mano en garra 88  
masas intracraneales 412  
megaureter 297  
microcefalia 86  
micrognatia 86  
mielinización 181  
mola completa 62  
mola invasiva 63  
mola parcial 63  
monitoreo de la anemia fetal 151  
monitoreo de la madurez pulmonar 151  
muerte de uno de los gemelos 132  
multifactoriales 244

## N

nefroblastoma 298  
neurulación 174

## O

obstrucción intestinal neonatal 389  
obstrucción urinaria baja 328, 334  
oligohidramnios 77  
oligohidramnios precoz 88  
onda de velocidad de flujo 11, 93  
onfalocelo 40, 84, 85, 273, 274, 275, 277, 279, 281,  
282, 286, 287, 380, 381  
osteogénesis imperfecta tipo II 252  
OVF atrio-ventriculares 98

## P

parto pre término 362  
parvovirus b19 306  
patología de la placenta 88  
perfil biofísico 144, 399  
perfil hemodinámico feto placentario 97  
perfusión arterial reversa 131  
peritonitis meconial 290  
pico de la velocidad sistólica de la arteria cerebral  
media (pvs de acm) 224  
pie en mecedora 87  
pie en sandalia 87  
pie equino-varo 87

pieloectasis 297  
placenta acreta 76  
placenta previa 74, 76, 81  
plano coronal 188, 471, 473, 475, 476  
plano sagital 184, 188, 189, 196, 198, 461, 486  
pliegue nucal aumentado 84  
polidactilia 85  
polihidramnios 78, 81, 88, 145, 146, 248, 249, 250, 252, 253, 254, 255, 263, 267, 268, 269, 271, 275, 286, 288, 289, 290, 296, 301, 302, 342, 343, 344, 345, 346, 347, 350, 353, 354, 355, 356, 384, 385, 387, 388, 389  
pólipo endometrial 425, 464  
porencefalia 180, 208, 405  
potter tipo I 294  
potter tipo II 295  
potter tipo III 296  
potter tipo IV 296  
punción de vena intrahepática 340

## Q

quistes aracnoideos 86  
quistes de cordón umbilical 34, 79  
quistes de plexos coroideos 85  
quistes ováricos 329, 379, 385, 386

## R

ratio cerebroplacentario 141  
reflujo vesico-ureteral 297, 328  
restricción de crecimiento fetal selectiva 130, 132, 133  
restricción de crecimiento intrauterino 63, 114, 149, 284, 285, 294, 306, 307, 308, 363, 365, 400  
riesgo de recurrencia 243, 270, 293, 327, 417  
riñón en herradura 297, 449  
rubéola 6, 153, 306, 308, 337

## S

sector arterial 95, 96, 115  
sector venoso 95, 96, 97, 115  
secuestro broncopulmonar 270, 344  
segmentación 173, 175  
sífilis 306, 307, 412  
signo del cometa 18  
sindactilia 87, 250, 255

síndrome de bandas amnióticas 39, 281, 351, 352, 357  
síndrome de costillas cortas polidactilia 255  
síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo 161  
síndrome de la arteria umbilical única 79  
síndrome de perfusión arteria reversa o trap 331  
síndrome de transfusión feto-fetal 37, 109, 112, 116, 128, 130, 159, 326, 331  
síndrome de transfusión intergemelar 341, 342, 345, 347  
síndrome o complejo de Dandy-Walker 84

## T

taquicardias 164, 165, 166, 167, 168, 324  
terapia cardíaca fetal 324  
terapia fetal percutánea 328  
teratoma cervical 303, 387, 388  
teratoma sacro-coccigeo 160, 355, 379, 386, 387  
tetralogía de fallot 163  
toxoplasmosis 306, 307, 308, 309, 310, 337, 358, 367  
transfusiones intrauterinas 338, 339, 340, 354  
transposición de los grandes vasos 163, 164  
trastornos del cierre del tubo neural (malformación de Chiari II) 404  
tumor de la glándula suprarrenal 298  
tumor de Wilms' 298  
tumor ovárico 422, 425, 426, 427, 444  
tumor trofoblastico del sitio placentario 64

## U

uropatía obstructiva fetal baja 352

## V

varicela zoster 308  
vasa previa 75, 76, 78, 81  
vena cava superior 94, 96, 99, 156, 164  
venas precordiales 143  
ventrículo único 162









# Ecografía en Obstetricia, Medicina Fetal y Ginecología

2D | DOPPLER | 3D/4D