

## **DIAGNOSTICO ULTRASONOGRAFICO DE MALFORMACIONES ESTRUCTURALES Y CROMOSOMICAS.**

Con el advenimiento del ultrasonido el feto se ha convertido en nuestro paciente, al cual mediante el ultrasonido podemos, desde el punto de vista estructural efectuar un examen físico completo.

Desde mediados de la década de los setenta, el mejoramiento en los equipos de ecografía ha permitido profundizar en el conocimiento y la evaluación del feto antes de su nacimiento. Los beneficios potenciales del examen ultrasonográfico en el embarazo son ampliamente conocidos, permitiendo establecer ó confirmar la edad gestacional, la viabilidad fetal, estimar el peso y crecimiento fetal, localizar la placenta y detectar un número apreciable de malformaciones fetales, entre otros. Se acepta también que durante el embarazo la ecografía, tal como actualmente se realiza, carece razonablemente de peligros directos para la madre y el feto.

Clásicamente la evaluación de la anatomía fetal es parte fundamental del examen ecográfico pero, que debemos esperar de un buen examen ecográfico, ¿Qué encontrar? ¿Con que frecuencia? ¿Quién debe mirar? y muchas otras preguntas deben aún ser respondidas.

El siguiente capítulo expone las patologías más frecuentes divididas por sistemas y las frecuencias con que debemos esperarlas. La detección de las malformaciones estructurales será mayor mientras mejor se seleccionen los grupos de alto riesgo obstétricos que en aquellos grupos definidos como de bajo riesgo aún bajo el mismo operador. La sensibilidad siempre será mejor en centros terciarios con ecografistas bien formados. Es claro que la tasa de detección en un grupo no seleccionado, con riesgo bajo efectuado por ecografistas entrenados se encuentra alrededor del 35% a 40%, esperamos en un corto plazo poder llegar al 50%.

Cuando se efectúa el examen ultrasonografico se debe tener en cuenta que existen diferencias de dificultad diagnóstica entre las distintas alteraciones estructurales de manera tal que aquellas regiones anatómicas de menor detección de la anomalía resulta ser común para los distintos centros y, se debe ser enfático en recalcar que algunas patologías pueden no evidenciarse antes de la semana 24, resultando claramente diagnosticables al avanzar el tercer trimestre, también debe tenerse presente el hecho de que un buen número de estas patologías son evolutivas y su manifestación anatomica depende de la funcionalidad del órgano comprometido. En la tabla 1 se muestra un listado de las patologías de

difícil diagnóstico antes de las 24 semanas. Basado en estos antecedentes es que en nuestro servicio de ultrasonografía realizamos un estudio anatómico entre la semana 20 y 22.

En la tabla 2 se muestra la experiencia del estudio multicéntrico belga efectuado entre los años 1982-1992 que resume la detección de anomalías en población de bajo riesgo y por sistemas.

### ***Comparar con datos del March of Dimes***

#### **Anomalías del Sistema nervioso central**

Las alteraciones del sistema nervioso central fueron las primeras, por múltiples causas, en ser diagnosticadas por los ultrasonografistas, tal vez una de las más importantes causas sea las implicancias médicas, sociales, culturales, etc., que el diagnóstico trae consigo.

Con los equipos de alta resolución, prácticamente todas las anomalías estructurales pueden detectadas sin gran dificultad .

***Exploración normal.*** En la exploración del sistema nervioso central, el punto básico consiste en estar absolutamente habituado a la normalidad, aquí, tal vez mucho más que en otros sistemas la observación y estudio de lo normal permita claramente visualizar lo anormal. El médico ecografista debe intentar reconstruir en un plano bidimensional una estructura compleja tridimensional. En la ecografía de rutina el ecografista debe al menos reconstituir tres planos, el más importante quizás corresponde al sitio de medición del diámetro biparietal. En este plano deben observarse los tálamos y entre ellos, el tercer ventrículo. Hacia frontal, y como marcador de este plano, debe visualizarse el cavum septum pellucidum, núcleo de la base, que no debe faltar en un corte adecuado. A cada lado de los tálamos, el atrium del ventrículo lateral. Anterior a los tálamos se visualizan los cuernos frontales. La línea media, cisura interhemisférica, se visualiza siempre como una línea refringente que recorre el plano en toda su extensión anteroposterior (Figura 1).

Un segundo plano de corte obligatorio, en la ultrasonografía de rutina es aquel que pasa a través del cuerpo de los ventrículos laterales, éste plano es de gran importancia para la evaluación objetiva de los ventrículos. La visualización del cerebelo, su ecoestructura, métricas y relaciones anatómicas, en especial con el cuarto ventrículo son indispensables en éste plano. Por último un recorrido por la base del cráneo con sus distintas fosas completan la evaluación de dicho plano.

La evaluación de la columna vertebral necesariamente completa la evaluación del sistema nervioso central, su visualización completa ya sea

en el plano longitudinal, tanto como el transversal debe ser efectuado siempre, sin excepción, y con especial cautela si es que alguna alteración anatómica intracraneana ha sido observada, muchas veces, la primera manifestación de una disrupción a nivel de la columna vertebral, se manifiesta a través de una hidrocefalia.

**Hidrocefalia.** Tiene una incidencia de 1 a 3 por 10.000. Se define hidrocefalia como un aumento de la cantidad de líquido cefalorraquídeo. Cualquier anomalía que interrumpa el libre fluir del sistema implicará un aumento de la cantidad del líquido cefalorraquídeo y por lo tanto una hidrocefalia, tal vez en beneficio de la docencia, clásicamente las hidrocefalias se han clasificado en comunicantes y no comunicantes, la primera se define como una obstrucción al líquido cefalorraquídeo fuera del sistema ventricular. La no comunicante es aquella producida por una obstrucción al fluido cefalorraquídeo dentro del sistema ventricular, específicamente en el acueducto de Silvio, dicho acueducto es el sitio de comunicación entre el tercer y cuarto ventrículo, ésta es la causa mas frecuente de hidrocefalia comunicada.

El diagnóstico de hidrocefalia debe ser realizado mediante signos subjetivos y objetivos.

**Signos subjetivos:** La visualización de un ventrículo de mayor tamaño que el esperado para la edad del paciente debe llamar la atención y obligar a la búsqueda de otros signos.

Un signo importante es la manera en que se visualizan los plexos coroideos, normalmente el plexo ocupa una posición céntrica en el ventrículo lateral, cuando se produce una dilatación del ventrículo, el plexo coroideo parece flotar dentro del ventrículo, más aún si la dilatación es mucha, puede impresionar como si estuviera colgando. Otro signo importante es la observación del desplazamiento posterior del plexo coroideo dentro del ventrículo, normalmente el plexo coroideo llena todo el ventrículo, en caso contrario, especialmente si el desplazamiento es posterior debe ser detalladamente evaluado.

**Signos objetivos:** El único signo objetivo que perdura es la medición del atrium. El atrium es el sitio anatómico de conjunción de los ventrículos occipital, temporal y lateral. La medición del atrium permanece estable a lo largo de toda la gestación, encontrar un exacto punto de corte es difícil, pero en términos generales no deberían encontrarse valores mayores a 10 mm. en ningún momento de la gestación, es importante recalcar en éste punto que una medición límite por sí sola no debe ser interpretada como hidrocefalia, en general mientras mayor sea la dilatación del atrium mayor será la asociación con anormalidad (Figura

2), pero como se dijera anteriormente en todos los casos límites, la presencia o no de otras malformaciones va a establecer el pronóstico.

**Malformación de Dandy Walker.** Tiene una incidencia aproximada de 1 por 40.000 recién nacidos. Es un síndrome que se caracteriza por la presencia de un quiste en la fosa posterior, hidrocefalia y defecto anatómico del vérmix cerebeloso, que permite el contacto del quiste con el cuarto ventrículo (Figura 3), aproximadamente entre un 8-12 % de las hidrocefalias corresponden a éste síndrome. Su etiología es desconocida y el pronóstico es pobre. Presenta un 50-60 % de mortalidad asociada, y en caso contrario 60 -90 % de los sobrevivientes tienen algún grado de déficit intelectual, por lo general severo.

**Defectos del tubo neural:** Esta categoría incluye espina bífida, anencefalia y encefalocele.

**Espina bífida** Es la malformación más frecuente del sistema nervioso central 0,3 a 3 por 1.000 recién nacidos. Se define como un defecto del cierre de la línea media del canal vertebral, comprometiendo con mayor frecuencia al arco dorsal. Su etiología es multifactorial.

El diagnóstico se basa en la visualización de la solución de continuidad del arco vertebral posterior, el que suele ser lumbar, habitualmente se visualiza el tejido blando emergiendo a través de la solución (Figura 4), en el corte transversal suele visualizarse la separación de los elementos articulares.

El pronóstico es malo, se acompaña de una alta tasa de mortalidad, la que se estima entre un 25% a 35% en caso de sobrevivida se estima que alrededor de un 20% no tiene alteraciones posteriores.

La vía del parto siempre debe ser siempre operación cesarea sin trabajo de parto, ya que el daño motor severo asociado al trabajo de parto alcanza al 80% de los casos comparado con solo 40% en los casos de cesarea electiva.

**Anencefalia.** Tiene 6 a 35 por 10.000 recién nacidos vivos. Se define como la ausencia de cráneo y hemisferios cerebrales, su diagnóstico intrauterino es del 100%, de hecho fue la primera malformación diagnosticada por ultrasonido.

Su etiología es similar a la de la espina bífida, reconociendo factores múltiples. Todos los fetos anencefálicos invariablemente mueren a las primeras horas o días de vida.

**Encefalocele.** Tiene una incidencia de 3 a 7 por 10.000 recién nacidos vivos. El encefalocele es la herniación de tejido cerebral a través de un orificio herniario en el cráneo, dependiendo del sitio de dicho orificio será la clase de encefalocele observado (Figura 5). El encefalocele más frecuente es el occipital pero también en raros casos puede ser

temporal, etmoidal y parietal. No existe una clara relación entre el tamaño del orificio herniario y la cantidad de tejido que protruye, lo que si está claro que a mayor cantidad de tejido cerebral comprometido peor es el pronóstico.

El diagnóstico resulta de la observación de una masa paracraneal con o sin hidrocefalia, tratando en todos los casos de visualizar el orificio herniario.

Al igual que en la hidrocefalia el pronóstico depende de la presencia de malformaciones asociadas, el síndrome específico a que pertenece, la cantidad de tejido herniado y la edad gestacional.

**Holoprosencefalia:** Tiene una incidencia de 1 por 40.000 recién nacidos vivos. Holoprosencefalia es un término genérico que se refiere a la malformación estructural que afectan el cerebro y la cara, su asociación con cromosomopatías tales como la 13 y 18 es altamente frecuente. Su etiología obedece a una falla en el clivaje del proscencéfalo.

### **Malformaciones de la cara**

Aunque resulta obvia la importancia de una evaluación completa, solo recientemente ella se incluye dentro del examen ultrasonográfico de rutina. La cara debe ser evaluada en forma dinámica obteniendo siempre al menos un corte transversal a nivel de las órbitas y un segundo corte coronal, tangencial a los labios y la nariz, dicho corte permite visualizar las coanas y los labios, y un tercer corte intentando visualizar el perfil fetal.

**Labio leporino:** Tiene una incidencia de 1 por 700 recién nacidos vivos. El labio leporino es la malformación congénita más frecuente de la cara, su génesis radica en la falta de fusión de las prominencias maxilares y/o nasales. Si bien el labio leporino puede ser un fenómeno aislado, habitualmente se asocia a cuadros sindromales como las trisomías 9, 11, 13 y 18, triploidías, holoprosencefalia, síndrome de Roberts, Síndrome de Meckel Gruber, etc.

En el corte coronal si se logra ver con claridad las coanas se puede deducir la anomalía labial (Figura 6).

**Tumores bucales:** Son de rara observación, se deben tener presente los teratomas, quiste tirogloso y la eventualidad de un encefalocele etmoidal.

### **Anomalías cuello:**

Dos patologías deben ser consideradas en la evaluación cervical, especialmente por su importancia en el diagnóstico diferencial de

alteraciones nerviosas, estas son el higroma quístico, y el teratoma del cuello.

**Higroma quístico:** El higroma quístico es el resultado de una alteración del tejido linfático el cual se manifiesta a través de la presencia de uno o múltiples quistes en la zona cervical. El higroma se encuentra asociado al Síndrome de Turner. Su diagnóstico ecográfico es relativamente simple, se visualizan estructuras quísticas tabicadas en la región cervical posterior. La determinación del cariotipo es mandatoria en estos casos.

Se debe efectuar diagnóstico diferencial con el encefalocele y el aumento de la translucencia retronasal.

**Teratoma:** Tumor de origen germinal que rara vez se ubica en el cuello. El diagnóstico ecográfico debe sospecharse por la presencia de una masa sólida o solido-quística en el cuello. En general el mal pronóstico neonatal se encuentra asociado al grado de obstrucción de la vía aérea.

**Anomalias del corazón fetal:** Con el advenimiento del ultrasonido de alta resolución, al comienzo de la década de los ochenta, la ecocardiografía fetal comienza a ser un examen factible de realizar en muchos centros en el mundo. Desde ese momento, sumado a la incorporación de la técnica de velocimetría doppler es posible evaluar además la función cardíaca fetal normal y patológica. Las anomalias del corazón fetal se clasifican en alteraciones estructurales y alteraciones del ritmo.

#### **Alteraciones estructurales.**

##### **Defectos septales**

**Auriculares.** Los defectos septales auriculares son los más frecuentemente diagnosticados en niños, y en menor proporción en la vida intrauterina. Su severidad es variable, y pueden ser clasificados en tipo séptum primum y séptum secundum.

Debido a las características de la circulación fetal, en que la presencia del foramen ovale impide la identificación adecuada del séptum interauricular, el diagnóstico antenatal de los defectos tipo séptum secundum son extremadamente infrecuentes.

**Ventriculares.** Los defectos de séptum 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.

El diagnóstico antenatal está basado en la identificación de un defecto del séptum interventricular. La exploración con la técnica doppler color ha mejorado significativamente el diagnóstico de los defectos del séptum interventricular (Figura 7).

Los defectos del séptum interventricular son generalmente asintomáticos en la vida intrauterina y neonatal.

**Canal Atrio-ventricular.** El canal atrio-ventricular está asociado a un deficiente desarrollo de los cojinetes endocárdicos y corresponde a un defecto del séptum atrio-ventricular asociado a defectos del séptum interauricular del tipo séptum primum y un defecto interventricular alto (Figura 8a , b). Su incidencia es de 0,12 por 1000 RN vivos. La asociación de esta patología con trisomía 21 ha sido descrita mas del 50% de los casos.

Los defectos más severos del tipo canal A-V pueden estar asociados a alteraciones del ritmo del tipo bloqueo A-V. El examen con doppler color de esta válvula revela generalmente la existencia de una válvula insuficiente.

En nuestra experiencia de 11 casos, sólo uno estuvo asociado a aneuploidía (trisoma 18), y dos 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 insuficiencia cardíaca.

**Síndromes cardioesplénicos.** En estos síndromes, el feto tiene dos lados derechos. Constituyen los llamados isomerismos izquierdos o derechos, o asplenia poliesplenia.

Las anomalías cardíacas asociadas incluyen: interrupción de la vena cava inferior con retorno vía ácigos (75%), retorno venoso anómalo parcial, cava superior bilateral, transposición de grandes vasos o doble tracto de salida, defectos septales variados, y estenosis de la arteria aorta.

En nuestros casos el hallazgo más frecuente en la ecocardiografía fetal, ha sido la ausencia de vena cava inferior con retorno vía vena ácigos que se observa en el tórax posterior a la arteria aorta.

**Insuficiencias valvulares.** Las insuficiencias valvulares congénitas son muy infrecuentes en el neonato y excepcionalmente diagnosticadas in útero. Las insuficiencias de las semilunares, aórtica o pulmonar, son aún menos frecuentes y, en nuestra experiencia, no las hemos diagnosticado como patologías únicas. Las insuficiencias de las válvulas aurículo-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. 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.

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 del velo valvular tricuspideo. La evaluación con doppler color revela una insuficiencia aurículo-ventricular masiva.

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, irremediablemente letal.

**Estenosis aórtica.** Esta malformación tiene una incidencia de 0.04 por 1000 recién nacidos vivos y es clasificada en: valvular, supra- y subvalvular.

Dependiendo del grado de severidad de la obstrucción valvular, la alteración hemodinámica asociada provoca una hipertrofia del ventrículo izquierdo y, en los casos más severos, la sobrecarga del ventrículo puede provocar una isquemia subendocárdica y deteriorar la función cardíaca. Existe una gran asociación de esta enfermedad con retardo de crecimiento intrauterino debido, probablemente, a las alteraciones hemodinámicas descritas.

En el examen ecocardiográfico podemos observar un ventrículo izquierdo dilatado, de paredes gruesas, endocardio ecorrefringente, arteria aorta disminuida de diámetro con velocidades aumentadas y flujo turbulento, asociado a insuficiencia mitral y flujo reverso por el foramen ovale.

**Síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo.** El síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo se caracteriza por un ventrículo izquierdo pequeño con atresia de la válvula mitral o aórtica. La incidencia de esta malformación es de 0,16 por 1000 recién nacidos vivos.

Al examen ecocardiográfico observamos un ventrículo izquierdo disminuido de tamaño (Figura 9), con una aorta ascendente hipoplásica. El corazón derecho (aurícula y ventrículo) y arteria pulmonar están generalmente aumentados de tamaño.

El pronóstico es siempre muy ominoso y los recién nacidos mueren en los primeros días de vida. Tratamiento quirúrgico paliativo o trasplante cardíaco representan la única opción de supervivencia.

**Transposición de los grandes vasos (TGV).** La transposición de los grandes vasos tiene una incidencia de 2 por 10.000 recién nacidos vivos y en el 50% de los casos presenta otras anomalías cardíacas asociadas.

Se clasifica en transposición completa y corregida.

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.

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 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 arteria pulmonar y la de la aurícula izquierda por la arteria aorta.

**Tetralogía de Fallot.** Los defectos presentes en la tetralogía de Fallot son: comunicación interventricular, estenosis pulmonar infundibular, aorta que cabalga sobre el séptum interventricular e hipertrofia del ventrículo izquierdo. La tetralogía de Fallot puede estar asociada a otras malformaciones cardíacas.

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 de 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. De hecho no hay retardo de crecimiento intrauterino en fetos con tetralogía de Fallot .

El diagnóstico ecocardiográfico de la tetralogía de Fallot se configura ante la presencia de un defecto interventricular, generalmente perimembranosos, y de la arteria aorta que cabalga sobre el séptum interventricular (Figura 10). La velocimetría doppler color es de gran utilidad en el diagnóstico del defecto del séptum 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.

**Tumores cardíacos.** Los tumores cardíacos durante el período fetal son extremadamente infrecuentes, con una incidencia que no supera el 0,5% de las malformaciones cardíacas congénitas. Estos tumores pueden ser pericárdicos, intramurales o cavitarios.

El diagnóstico ecocardiográfico de los tumores cardíacos se efectúa mediante la identificación de una masa ecorrefringente intramural o cavitaria. De gran importancia en el pronóstico y manejo perinatal es la evaluación del grado de obstrucción del tumor de los tractos de entrada o

salida de la cavidad cardíaca comprometida. En esta evaluación es de gran utilidad la técnica de velocimetría doppler color.

Nuestra experiencia corresponde a un caso de fibroma del ventrículo derecho (Figura 11) diagnosticado en el tercer trimestre de la gestación y que corresponde al primer caso descrito en la literatura con sobrevida.

**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 en sus modalidades M, bidimensional, Doppler y Doppler color, el procedimiento de elección para evaluar el comportamiento del ritmo cardíaco fetal.

Las disritmias fetales, en general, son una patología de baja frecuencia, sin embargo, en la medida que se implementa mejor el monitoreo fetal a nivel obstétrico, su diagnóstico está siendo cada vez más habitual.

La importancia de las disritmias fetales radica fundamentalmente en la severidad con que ésta se pueda eventualmente presentar, pudiendo fácilmente conducir a una alteración hemodinámica fetal de tal magnitud que la insuficiencia cardíaca puede llevarlo rápidamente a la muerte. De modo que el diagnóstico debe ser suficientemente precoz, permitiendo con ello una oportuna y racional terapia.

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 .

**Extrasístoles.** Las extrasistolías, contracciones prematuras que se pueden originar en cualquier sitio anatómico del corazón, son lejos el motivo de derivación más frecuente, para ecocardiografía fetal.

El diagnóstico de las extrasístoles se realiza fundamentalmente con la auscultación cardiofetal y se corrobora ecocardiográficamente, mediante el modo M, al apreciar contracciones auriculares o ventriculares extras (Figura 12). El registro Doppler, a nivel valvular, permite la observación de flujos extras.

Las extrasístoles supraventriculares constituyen cerca del 80 a 85% de los trastornos del ritmo, en edad fetal. Lo habitual es que no comprometen la hemodinamia 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.

En nuestra experiencia, de un total de 55 fetos portadores de algún trastorno del ritmo, las extrasistolías corresponden al 73% de ellas; sólo

1 presentó una de tipo ventricular. Todos estos fetos, incluyendo el portador de extrasistolía 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** . En el feto, la taquicardia manifiesta sintomatología con frecuencias cardíacas sobre 240 latidos por minuto, generalmente que oscilan entre 240 a 280 latidos por minuto. Las formas de manifestación de taquicardia fetal son las formas intermitentes, en las cuales el feto presenta la taquicardia de alta frecuencia en forma ocasional, y aquellas que se expresan en forma permanente o sostenida en el tiempo, siendo este grupo el que con mayor frecuencia llega a ocasionar elementos de insuficiencia cardíaca.

Las formas que habitualmente son identificables en edad fetal son la fibrilación auricular y la taquicardia supraventricular, propiamente tal, la que en edad neonatal, por lo general, se logra evidenciar electrocardiográficamente como de la conjunción, y el flutter auricular que generalmente está asociado a bloqueo A-V variables (2 ó 3 por 1).

El tratamiento de este tipo de patologías está tratado en el capítulo terapia fetal.

**Bloqueo aurículo-ventricular completo congénito.** El bloqueo aurículo-ventricular congénito completo es otro de los trastornos del ritmo, fácilmente detectable por ecocardiografía fetal. Su incidencia no se conoce con exactitud, pero clásicamente se ha establecido en 1 de 20.000 recién nacidos. Tradicionalmente, previo al advenimiento de la ecocardiografía fetal, su diagnóstico se hacía después del nacimiento. En la actualidad, el monitoreo fetal permanente, como método de control del embarazo, permite advertir el bloqueo AV congénito completo en edad prenatal.

Ecocardiográficamente se evidencia al registrar simultáneamente la contractilidad auricular y la contractilidad ventricular, pudiéndose apreciar con facilidad la no relación entre ellas (Figura 13a). En el registro simultáneo de vena y arteria umbilical es posible determinar el ritmo auricular mediante las pulsaciones de la vena umbilical y el ritmo ventricular por el flujo de la arteria umbilical, evidenciándose la completa discordancia entre ambas (Figura 13b).

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.

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.

Respecto de la evolución, como se mencionara, aquellos bloqueos asociados con cardiopatías congénitas complejas tiene una mortalidad ya sea in útero o después de haber nacido cercana a 100%. Por otro lado, aquellos fetos cuya estructura cardiovascular es normal, tiene una evolución bastante satisfactoria si el diagnóstico y el tratamiento se hacen en forma oportuna, teniendo una sobrevida general cercana al 90%.

El manejo médico del bloqueo aurículo-ventricular completo, in útero, considera varios recursos terapéuticos y esta tratado en el capítulo Terapia fetal.

#### **Anormalidades torácicas.**

Las masas torácicas pueden ser sólidas o quísticas. Ellas actúan por efecto de masa, desviando el mediastino y el corazón y comprimiendo el pulmón. El diagnóstico diferencial incluye la hernia diafragmática, la malformación adenomatoide quística congénita, secuestro pulmonar, quistes broncogénicos, enfisema lobar congénito y atresia bronquial. Si es bilateral, debe considerarse la atresia laringea o traqueal o, muy raramente, la malformación adenomatoide quística bilateral. El pronóstico en gran medida depende de la existencia de hidrops y polihidroamnios así como de las malformaciones y anomalías cromosómicas frecuentemente asociadas a estas entidades.

**Malformación adenomatosa quística.** Es un hamartoma que resulta de una alteración en el tejido alveolar. Existen tres tipos de esta malformación: la tipo I, caracterizada por la existencia de quistes grandes localizados generalmente en los lóbulos superiores o medio y por ser de buen pronóstico; la tipo II, presenta múltiples quistes de menos de 2 centímetros (forma microquística) (Figura 14) y la tipo III tiene el aspecto de un tejido denso, sin estructuras quísticas reconocibles al ultrasonido, semejante a los bronquíolos. El pronóstico de estos dos últimos tipos es casi uniformemente letal. Se asocian a hidrops fetal y polihidroamnios por dificultad en la deglución y frecuentemente se acompañan de malformaciones renales, cardíacas y del sistema nervioso central. Se han reportado asociaciones con anomalías cromosómicas, por lo que es recomendable el estudio del cariograma fetal.

**Derrames pleurales** son anormales en cualquier edad gestacional. Pueden existir aisladas o asociadas a múltiples condiciones la mayoría de ellas de mal pronóstico como el hidrops fetal inmune y no inmune, masas pulmonares y en las valvas posteriores asociadas a ascitis urinaria. La mortalidad general es cercana al 50% y generalmente la muerte se produce por hipoplasia pulmonar, hidrops y prematuridad. La sobrevivencia de las efusiones pleurales bilaterales cuando el diagnóstico se efectúa después de las 33 semanas es del 80% y cae al 40% cuando éste se efectúa antes de esa edad gestacional. Igualmente, la ausencia de hidrops y la resolución espontánea in utero, se asocian con una sobrevivencia cercana al 100%.

**Secuestro pulmonar** es una falta de comunicación entre el árbol bronquial y un segmento del pulmón. Existe una forma lobar y una extralobar siendo más frecuente la última en recién nacidos y casi la única diagnosticada in utero. Puede existir polihidramnios e hidrops fetal. De gran ayuda, es la utilización de la ultrasonografía con Doppler color para caracterizar la circulación anómala de esta lesión.

### **Pared Abdominal**

Constituye una caja anatómica de contención, la que en la vida fetal evoluciona en aspecto y en tamaño rápidamente, debe ser considerada en toda evaluación ecográfica de rutina.

**Hernia diafragmática.** Tiene una incidencia de 3 a 5 por 10.000 recién nacidos vivos. Se define como una solución de continuidad en el diafragma, mediante la cual protruyen órganos abdominales a la cavidad torácica.

La visualización de una hernia diafragmática al igual como se ha reiterado anteriormente obliga a descartar otras malformaciones, especialmente aquellas asociadas a defectos del cierre de alguna pared como anencefalia, encefalocele, espina bífida, labio leporino, etc. La asociación con cromosomopatías también es también frecuente. El diagnóstico ecográfico debe ser efectuado en el período fetal, la presencia de órganos abdominales en la cavidad torácica le da el sello, a más precoz el diagnóstico, menor la certeza. El cambio de eje mayor o posición del corazón es de gran utilidad.

**Onfalocele.** Tiene una incidencia de 2 por 10.000 recién nacidos vivos. Corresponde a la herniación de órganos abdominales a través de la base del cordón.

Si bien puede darse en forma esporádica su asociación con cromosomopatías es marcada, su frecuencia se describe entre 35% y 60% y la trisomía 13 y 18 son las más frecuentes.

El diagnóstico ecográfico es relativamente fácil, se visualizan órganos abdominales especialmente intestino protruyendo por la pared abdominal, la mayor parte de las veces cubierto por peritoneo (Figura 15).

El pronóstico depende estrictamente de si se trata de un fenómeno aislado o como parte de un síndrome.

**Gastrosquisis:** Tiene una incidencia de 1 a 1,5 por 10.000 recién nacidos vivos. La gastrosquisis es una herniación a través de un defecto de la pared, como resultado de un compromiso vascular, en el cual secundariamente se produce una necrosis. Es un fenómeno aislado y por lo tanto la recomendación tradicional es que no se requiere de estudios genéticos fetales.

El diagnóstico ecográfico es comparable al del onfalocele pero en este caso debe visualizarse la inserción normal del cordón a la pared, habitualmente es paramedial derecha y a diferencia del onfalocele generalmente no cubierta.

**Body Stalk:** Tiene una incidencia de 1 por 15.000 recién nacidos vivos.

Es una gravísima y rara alteración anatómica de la pared abdominal anterior, se caracteriza por la ausencia de ombligo y cordón umbilical, por lo tanto los órganos se encuentran en un saco fuera de la cavidad abdominal, dicho saco cubierto de amnios y placenta, esto implica que el feto y la placenta están en contacto directo. Se asocia a múltiples anomalías de distinto tipo. El pronóstico es letal.

**Pentalogía de Cantrell:** Término genérico que describe la asociación de cinco malformaciones: intracardíaca, diafragmática, pericardíaca y un defecto de la pared abdominal anterior (media y supraumbilical) (Figura 16).

### **Sistema gastrointestinal**

En términos generales las patologías del sistema gastrointestinal son difíciles de diagnosticar in útero salvo en aquellos casos en que comprometen directamente la cantidad del líquido amniótico, mientras más completa la obstrucción y más alta, mayor compromiso del volumen total del líquido amniótico.

**Atresia esofágica:** Tiene una incidencia de 2 a 10 por 10.000 recién nacidos vivos. Se define como la ausencia de un segmento esofágico, su diagnóstico in útero se sospecha frente a la presencia de polihidramnios y ausencia de la bolsa gástrica. Esta condición se presenta solo en el 10% de los casos, ya que en la mayoría de las veces se asocia con una fístula gastrointestinal o respiratoria, la más recuente es la conexión distal del

esófago con la traquia. Esta patología se asocia a otras malformaciones en alrededor del 60% de los casos.

**Atresia duodenal:** Tiene una incidencia de 1 por 10.000 recién nacidos vivos. Es el tipo más frecuente de obstrucción intestinal corresponde a una atresia tipo 1.

El diagnóstico intrauterino debe sospecharse frente a la presencia de polihidramnios, y la clásica imagen de doble burbuja, manifestación ecográfica de la dilatación del estómago y la primera porción del duodeno.

**Peritonitis meconial.** Es la respuesta inflamatoria del peritoneo secundaria a una ruptura de una obstrucción intestinal. Su aspecto ecográfico es llamativo, ya sea por múltiples imágenes de calcificación del peritoneo o la presencia de una masa heterogénea con calcificaciones intrabdominales. La visualización de una calcificación intra-abdominal, especialmente con el antecedente previo de una lesión quística deben hacer sospechar el diagnóstico.

### **Anomalías congénitas renales**

Las anomalías del tracto urinario fetal ocurren aproximadamente en 2 a 3 de cada 1000 embarazos. Aunque su patogénesis no está claramente establecida, se sabe que el tipo de anomalía resultante depende del momento en que actúe una determinada noxa..

**Agenesia renal bilateral.** Es un trastorno letal cuya incidencia es de 0,3/1000 nacimientos con una distribución 2.5 veces más frecuente en varones. Lo habitual es encontrarla como hecho aislado, pero puede existir asociada a otras anomalías (intestinales, genitales o de extremidades) o formando parte de un síndrome (deformidad sirenomélica)

El diagnóstico, aunque difícil, puede plantearse desde las 16 a 20 semanas de gestación y se basa en la falta de visualización de los riñones y vejiga asociado a oligoamnios severo en una cuidadosa exploración ultrasonográfica. La ausencia de arteria renales al doppler color generalmente confirma el diagnóstico (Figura 17). El diámetro torácico se encuentra pequeño para la edad gestacional, especialmente en segundo y tercer trimestres. La ausencia de líquido amniótico da lugar a la clásica secuencia Potter, (o síndrome de Potter) caracterizada por anomalías faciales y de extremidades e hipoplasia pulmonar letal.

**Agenesia renal unilateral.** Es más común que la anterior, observándose en 1 de cada 1000 autopsias, especialmente en el lado izquierdo. Es igualmente más frecuente en hombres que en mujeres, pero en éstas últimas, se diagnostica más debido a la alta asociación que tiene con anomalías del tracto genital (50%), aunque también puede existir asociada

a otras malformaciones. El diagnóstico ecográfico se hace sólo por la ausencia de un riñón, en un contexto de líquido amniótico y vejiga normales.

**Ectopia renal** se encuentra en 1 de cada 500 autopsias y afecta principalmente al lado izquierdo. Se origina en una interferencia de los procesos de migración y rotación del riñón embrionario (metanefros) y dependiendo del sitio y el momento de dicha alteración puede existir un riñón pélvico, ilíaco, abdominal, torácico y contralateral (cruzado). De estos, la ectopia caudal (riñón pélvico) se encuentra frecuentemente asociada a otras anomalías como la agenesia renal contralateral y malformaciones genitales (15 a 45%), así como también anomalías cardiovasculares y esqueléticas.

**Displasia renal multiquistica.** comprende las siguientes variedades: a) Enfermedad renal poliquística infantil o Potter tipo I; b) enfermedad renal multiquistica o Potter tipo II; c) enfermedad renal poliquística del adulto o Potter tipo III; d) displasia quística secundaria a uropatía obstructiva o Potter IV.

**Enfermedad poliquística infantil.** Llamada también Potter tipo I, es un trastorno autosómico recesivo, caracterizado por un aumento de volumen bilateral y simétrico de los riñones debido a un defecto primario de los túbulos colectores, muy probablemente una hiperplasia, lo que genera una estasia medular con la aparición de múltiples quistes de 1 a 2 mms que se disponen radialmente desde la corteza hasta los cálices. También se observan quistes en hígado los que determinan un grado variable de hiperplasia ductal. No suele asociarse a otras malformaciones en el feto pero conlleva una elevadísima mortalidad especialmente cuando se presenta en el período perinatal (lo más frecuente) debido principalmente a la hipoplasia pulmonar.

**Enfermedad renal multiquistica o Potter tipo II.** Es un trastorno congénito caracterizado por la presencia de quistes renales debido a la dilatación de los tubulos colectores. Puede ser unilateral (lo más frecuente), bilateral o segmentario. Generalmente es esporádico, siendo de ocurrencia familiar rara. Puede asociarse a diabetes y habitualmente forma parte de síndromes como una manifestación secundaria. La incidencia reportada es de 1/10.000 partos, pero se piensa que sea mayor (1/1000) y que represente el 10% de todas las uropatías fetales, siendo dos veces más frecuente en varones.

La causa se desconoce pero se piensa que radica en la existencia de un trastorno en la diferenciación del tejido nefrogénico como consecuencia de

una alteración en el blastoma mesonéfrico o una uropatía obstructiva precoz.

Las malformaciones más frecuentes asociadas son las cardiovasculares, sistema nervioso central, tubo digestivo y las aberraciones cromosómicas tanto en las variantes unilaterales como bilaterales .

Ecográficamente el diagnóstico puede efectuarse desde las 18 semanas de gestación si se observan masas paraespinales con quistes múltiples, periféricos, redondos, no comunicantes y de tamaño variable (en racimo de uvas) (Figura 18). La existencia de una función renal residual puede explicar los cambios en la vejiga y en la visualización de mayor o menor volumen de líquido amniótico.

El pronóstico depende de la función renal contralateral y de la gravedad del proceso. Si es bilateral, la mortalidad es 100%.

**Enfermedad renal multiquistica del adulto:** También conocida como Potter tipo III, es un trastorno autosómico dominante caracterizado por la presencia de quistes renales intra-parenquimatosos. La incidencia es de 1 por 1000 nacimientos, pero si consideramos las autopsias, puede llegar a 1 por 500. La enfermedad tiene una expresión variable y es así que puede causar la muerte en un neonato afectado o puede ser el hallazgo de una autopsia en un adulto, donde además es la cuarta causa de insuficiencia renal crónica.

El diagnóstico puede hacerse desde las 24 semanas y se caracteriza por la presencia de quistes de diferente tamaño en uno o ambos riñones, los que además se encuentran agrandados e hiperrecogénicos, en presencia de líquido amniótico normal.

Considerando que este trastorno es crónico y puede ser asintomático durante toda la vida del paciente y puede afectar la función renal en grado variable, es poco lo que puede decirse en torno al pronóstico una vez que se ha efectuado el diagnóstico in utero.

**Displasia quística secundaria a uropatía obstructiva:** En este trastorno, la obstrucción de la vía urinaria fetal produce una progresiva dilatación retrógrada, lo que da lugar a una serie de manifestaciones clínicas y ecográficas y, eventualmente, la displasia del riñon con daño irreparable de éste.

La displasia quística o Potter tipo IV, la mayoría de las veces resulta de una obstrucción debida a valva uretral posterior. Menos frecuentemente puede deberse a obstrucción a nivel de la unión ureteropélvica o ureterovesical.

El diagnóstico ecográfico se hace al demostrar dilatación mayor de 10 mms de la pelvis renal, en un corte transversal de abdomen. La obstrucción

baja puede dar origen a megavejiga, megaureter, hidronefrosis, displasia (Potter tipo IV) (Figura 19) y eventualmente a rotura del tracto urinario dependiendo de la gravedad y del momento en que se produce la obstrucción.

### **Anomalias esqueléticas (Osteocondrodisplásticas).**

Las displasias esqueléticas son un grupo de trastornos del crecimiento óseo que determinan una alteración en la forma y en el tamaño del esqueleto.

Prevalencia: excluyendo las amputaciones, la prevalencia al nacimiento es de 2.4:10.000 partos.

**Clasificación:** Al no existir un criterio uniforme para su definición, la nomenclatura actual es complicada, principalmente porque la etiología es desconocida y por ello la clasificación en uso se basa en descripciones clínicas o radiológicas. La Nomenclatura Internacional para las Displasias Esqueléticas (París, 1977), divide a las enfermedades en 5 grupos: (Tabla III)

Aunque se han descrito más de 200 displasias esqueléticas, el número de ellas que puede ser diagnosticada antenatalmente con el uso del ultrasonido es considerablemente menor y la mayoría de estos se refieren a displasias en la cual el elemento reconocible es la talla baja.

**Biometrías en el diagnóstico de las displasias óseas:** La medición de los huesos largos ha sido utilizada ampliamente para estimar edad gestacional. Inversamente, los nomogramas utilizados para evaluar la normalidad del hueso largo utilizan la edad gestacional como punto de referencia y por ello, es fundamental que se conozca exactamente este parámetro.

**Terminología:** De acuerdo a la porción del miembro afectado, se habla de

**Micromelia:** cuando existe acortamiento de todo el miembro

**Rizomelia:** cuando el acortamiento afecta al segmento proximal del miembro

**Mesomelia:** si el acortamiento es en el segmento medio del miembro

y Acromelia: si el acortamiento afecta al segmento distal del miembro.

**Presentación Clínica:** Existen dos circunstancias en las cuales el perinatólogo se enfrenta al desafío de diagnosticar una displasia esquelética: 1.- Paciente con el antecedente de haber tenido un hijo afectado, que desea consejo en el siguiente embarazo y 2.- Hallazgo de anomalía en algún miembro durante un examen de rutina (por ejemplo acortamiento).

A pesar de las dificultades existentes, es importante intentar efectuar el diagnóstico prenatal dado que un buen número de displasias esqueléticas son letales o se acompañan de severo retardo mental (Tabla IV). Su conocimiento permitiría entonces, preparar a los padres para el parto así como también al equipo médico. Otras son asociadas a trombocitopenia y, por lo tanto, conocerla evitaría exponer al feto a un traumático parto vaginal.

**Displasia tanatofórica:** Es probablemente la displasia esquelética letal más frecuente. Se caracteriza por rizomelia extrema, tórax de longitud normal aunque angosto y cabeza grande con frente prominente. Su frecuencia reportada es de 0.24 a 0.69 por cada 10.000 nacimientos (1,2) y parece heredarse con un patrón autosómico recesivo.

Entre los hallazgos ecográficos podemos encontrar cráneo en hoja de trébol, micromelia e hipoplasia torácica (Figura 20) que cuando se dan asociados son característicos de la displasia tanatofórica..

El diagnóstico, suele hacerse en el tercer trimestre, aunque se han reportado casos diagnosticados en el segundo trimestre de la gestación. Es una condición uniformemente letal.

**Acondrogénesis:** llamada también anosteogénesis, es la segunda condrodistrofia letal más frecuente y se caracteriza por rizomelia, tronco corto y macrocefalia. Su prevalencia es de 1 en 40.000 nacimientos y de ella se distinguen dos subtipos: El diagnóstico prenatal se basa en la micromelia, falta de osificación vertebral y macrocefalia con grado variable de subosificación del calvarium. Los fetos pueden verse con un aspecto hidrópico dada la redundancia de partes blandas en relación a la pobre osificación, pero no se observa acumulación de líquido en las serosas. Se transmitiría por mutaciones nuevas autosómicas dominantes.

**Acondroplasia (acondroplasia heterocigota):** Esta es la displasia esquelética no letal más frecuente (1/30.000 a 66.000 nacimientos). Se transmite en forma autosómica dominante en el 20% de los casos. El 80% restante es una mutación espontánea. Clínicamente se caracteriza por enanismo rizomélico, extremidades encorvadas y columna lordótica. Los huesos de la mano y del pie son pequeños (braquidactilia) y la cabeza es grande con aplanamiento del puente de la nariz, aplastamiento frontal y mandíbula ancha. El principal problema en el diagnóstico prenatal es que, en la mayoría de los casos, la alteración en el crecimiento de los huesos largos no es apreciada sino hasta el tercer trimestre. La acondroplasia heterocigota es compatible con una vida normal en tanto que la variedad homocigota (muy rara), es letal. La edad paterna es factor de riesgo para esta condición.

***Osteogénesis imperfecta:*** Ambos se caracterizan por una alteración en la mineralización ósea. La osteogénesis imperfecta es una alteración del colágeno con una prevalencia de 0.18/10.000 nacimientos. Según la clasificación de Sillence, existen cuatro variedades.

Si bien se han descrito diagnósticos antenatales tan precozmente como las 15 semanas, lo habitual es efectuar el diagnóstico durante el tercer trimestre de la gestación.

**Malformaciones asociadas a cromosomopatías específicas**

Como hemos manifestado en distintas áreas de el presente capítulo, al encontrar el ecografista una mal formación estructural, debe buscar la segunda y así sucesivamente, ya que es un hecho conocido que a mayor número de mal formaciones asociadas mayor probabilidad de cromosomopatía, a manera de ejemplo la experiencia de Nicolaidis el cual al encontrar un defecto estructural un 14% de los fetos presentaba anomalías cromosómicas, con 3 defectos un 48% y con 6 un 72% de anomalías.

A continuación se efectúa un análisis de los hallazgos ecográficos susceptibles de detectar en las trisomías más frecuentemente observadas: 21, 18 y 13. (Tabla VI, VII, VIII)

## **Bibliografías**

- 1.- R. Romero, G. Pilu, P. Jeanty, A. Ghidini, J. Hobbins. Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies. Appleton & Lange. 1988.
- 2.- Clinical Obstetrics and Gynecology. Vol. 39, N° 4, pp 831-850. 1996. Lippincot-Raven Publishers.
- 3.- Nicolaides K, Shawwa L, Brizot M, Snijders R. Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal defects. Ultrasound Obstet Gynecol. 1993;3:56-69.
- 4.- Consensus conference: The use of diagnostic ultrasound imaging during pregnancy. JAMA 252:669, 1984.
- 5.- Pilu G, Romero R, Gabrielly S, et al: Prenatal diagnosis of cerebrospinal anomalies. In Fleischer AC, Manning FA, Jeanty P, Romero R (Eds): Sonography in Obstetrics and Gynecology-Principles & Practice, 5th Edition. Stamford, CT, Appleton & Lange, 1996.
- 6.- Levi S, Schaaps JP, DeHavay P, et al: End-result of routine ultrasound screening for congenital anomalies: The Belgian Multicentric Study 1982-92. Ultrasound Obstet Gynecol 5:366, 1995.
- 7.- Fleischer A.C., The principles and practice of ultrasonography in obstetrics and gynecology, cuarta edición, 1991.
- 8.- Jeanty, Romero y Pilu, Prenatal diagnosis of congenital anomalies, Curso internacional, Buenos Aires, 1995.
- 9.- Callen, P.W., Ultrasonography in obstetrics and gynecology, tercera edición, 1994.
- 10.- Harrison, M.: The unborn patient , prenatal diagnosis and treatment , segunda edición, 1991.
- 11.- Muñoz H., Contreras M., Jankelevich J., Bentjerodt R., Celedón C., von Mühlenbrock R., Pedraza D., Lecannelier A., Catalán J. "Diagnóstico antenatal de teratoma cervical". Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 61(4):268-270. 1996.

- 12.- Muñoz H, Hernandez I, Nazaretian M. Ecocardiografía fetal. En Doppler en Obstetricia. Cafici y Margulis Editores. Argentina 1997.
- 13.- Muñoz H, Oscar Loureiro<sup>1</sup>, Solange Brugere<sup>1</sup>, Jorge Hasbún, H. Roderick Walton, IgnacioHernández<sup>2</sup>, Rudulfo Oyarzun<sup>1</sup>, Antonio Palominos<sup>3</sup>, Max Polanco, Mauro Parra. Muñoz H. Loureiro O. Brugere S. Fetal Echocardiography I. Technique and fundaments. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología vol: LVII. N°1, pag. 1 1992.
- 14.- Hasbun J, Muñoz H, Diaz C, Oyarzun R, Hernández I. Diagnóstico y tratamiento antenatal de taquicardia supraventricular fetal. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 61(2): 116-119. 1996
- 15.- Guzmán E., Muñoz H., Amor F., Gormaz S. "Actualizaciones ultrasonográficas en gíneco-obstetricia". Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 61 (3): 143-154.1996.
- 16.- Muñoz H., Loureiro O., Brugere S., Hasbun JH, Walton R., Hernández I, Oyarzun R., Palominos A., Polanco M., Parra MC: Ecocardiografía fetal III: Diagnóstico de alteraciones estructurales y del ritmo. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 1992. 57(1): 16-22.
- 17.-.- Muñoz H, Sherer DM, Sanchez J, Hernandez I, et als. Prenatal sonographic findings associated with large cardiac fibroma. J Ultrasound Med. 1996; 14:6, 479-82. 1995.
- 18.- Allan LD, Chita SK, Al Ghazali W. et al: Doppler echocardiographic evaluation of the normal human fetal heart. Br. Heart J. 1987; 57: 528.
- 19.- De Vore GR, Horenstin J., Siassi B, Platt LD: Fetal echocardiography. VII Doppler color flow mapping. A new technique for the diagnosis of congenital heart disease. Am. J. Obstet. Gynecol. 1987; 156: 1054.
- 20.- Copel JA. Pilu G, Kleinman CS: Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Association and indications for fetal echocardiography. Am. J. Obstet. Gynecol. 1986; 154: 1121.

21.- Kleiman CS, Donnerstein RL, De Vore 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.

22.- Kleinman CS, Copel JA, Weinstein E, Santulli T, Hobbins J. In utero diagnosis and treatment of fetal supraventricular tachycardia. Semin Perinatol 1985; 9:113-29.

60.- 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.

23.- 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.

24.- Groves AM, Allan LD, Rosenthal E. Outcome of isolated congenital complete heart block diagnosed in utero. Heart 1996; 75: 190-4

25.- Taylor P, Scott J, Gerlis L, Path F, Esscher E, Scott O. Maternal antibodies against fetal cardiac antigens in congenital complete heart block. N England J Med 1986; 315: 667-72.

26.- 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.

27.- Copel JA, Buyon JP, Kleinman CS. Successful in utero therapy of fetal heart block. Am J Obstet Gynecol 1995; 173: 1384-90.

28.- Diagnostico antenatal de Ureterocele. ". Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. 61(6): 455-457. 1996.

29.- Romero R. ,Antenatal diagnosis of renal anomalies with ultrasound, III: bilateral renal agenesis. Am J.Obstet Gynecol. 1985,151: 38.

30.- Fugelseth D, Prenatal diagnosis of urinary tract anomalies. The value of two ultrasound examinations. Acta Obstet Gynecol Scand.- 1994 73(4): 290-3.

- 31.- Korantzis A, Prenatal diagnosis of fetal urinary pathology with ultrasound. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol . 1993,52 (3): 169-74.
- 32.- Chan L, Diagnosis of congenital malformations using two-dimensional and three- dimensional ultrasonography.En Fetal diagnosis and therapy ,1997,24 (1) 49-68.
- 33.- Hobbins JC: Diagnosis of fetal skeletal dysplasias with ultrasound. Am J Obstet Gynecol. 1982; 142:306.
- 34.- Camera G, Birth prevalence of skeletal dysplasias in the italian multicentric monitoring system for birth defects. En Skeletal Dysplasias, 1982: 441-449.
- 35.- Dominguez R, Diagnostic imaging update in skeletal dysplasias. Clin Imaging. 1993; 17(3): 222-34.
- 36.- Goncalves L, Fetal biometry of skeletal dysplasias: a multicentric study. J Ultrasound Med. 1994; 13(10): 767-75.
- 37.- Quinn T, Fetal Surgery, en Fetal Diagnosis and Therapy, 1997, 24 (1),143-156

**Tabla I: Anormalidades de difícil diagnóstico antes de las 24 semanas divididas por sistemas.**

Sistema nervioso central:	Agnesis del cuerpo calloso, Dandy Walker.
Cara:	Labio leporino, fisura palatina, alteraciones oculares.
Sistema cardiovascular:	Defectos aislados del séptum auricular o ventricular, insuficiencias valvulares mínimas.
Sistema gastrointestinal:	Atresia esofágica, fístula traqueo esofágica, estenosis distales al duodeno, ano imperforado.
Sistema renal:	Displasia renal, reflujo vésico ureteral, uréteroceles, estenosis uretral.
Sistema ósteomuscular:	Metatarso varo, pie equino.
Otros síndromes.	

**Tabla II: Resumen de la sensibilidad de detección de anomalías por sistemas entre las semanas 12 y 22 en el estudio multicéntrico Belga:**

<b>Sistema</b>	<b>%</b>
<b>Cardiovascular</b>	18
<b>Nervioso central</b>	84
<b>Cara</b>	53
<b>Gastrointestinal</b>	21
<b>Osteomuscular</b>	29
<b>Urogenital</b>	50
<b>Otros</b>	20
<b>Cromosómico</b>	31

**Tabla III.-** Nomenclatura Internacional para las Displasias Esqueléticas (París, 1977),.

**1.- Osteocondrodisplasias:** anomalías del crecimiento y desarrollo del cartílago y/o hueso.

**2.- Disostosis:** malformaciones de huesos individuales aisladas o en combinación.

**3.- Osteolisis idiopática:** desordenes relacionados con reabsorción multifocal del hueso.

**4.- Alteraciones esqueléticas asociadas con aberraciones cromosómicas**

**5.- Trastornos metabólicos primarios.**

**Tabla IV.** Displasias esqueléticas letales.

Acondrogénesis  
Displasia tanatofórica  
Síndrome de costilla corta-polidactilia (tipo I, II y III)  
Fibrocondrogénesis  
Atelosteogénesis  
Acondroplasia homocigota  
Osteogénesis imperfecta tipo perinatal  
Hipofosfatasa

**Tabla V:** Malformaciones más frecuentemente detectables por ultrasonido en la trisomía 21

<b>Craneofaciales</b>	braquicefalia, , engrosamiento nucal
<b>SNC</b>	ventriculomegalia
<b>Cardiovascular</b>	defecto septal, canal atrioventricular
<b>Gastrointestinal</b>	atresia duodenal, intestino hiper-ecogenico
<b>Urogenital</b>	hidronefrosis
<b>Esqueleticas</b>	miembros cortos, hipoplasia falange media.

**Tabla VI:** Malformaciones más frecuentemente detectables por ultrasonido en la trisomía 18

<b>Craneofaciales</b>	Orejas bajas, micrognatia, engrosamiento nuchal
<b>SNC</b>	Quiste plexo coroideo, agenesia cuerpo calloso, hipoplasia cerebelar, defecto abierto
<b>Cardiovascular</b>	defecto septal, canal av, coartacion de aorta, dextrocardia
<b>Gastrointestinal</b>	hernia diafragmatica, onfalocele, atresia esofagica
<b>Urogenital</b>	agenesia renal, hidronefrosis, displasia renal
<b>Esqueleticas</b>	artrogriposis, miembros cortos, equinovaro, polidactilia, aplasia de radio, sobreposición de dedos,

**Tabla VII:** Malformaciones más frecuentemente detectables por ultrasonido en la trisomía 13

<b>Craneofaciales</b>	Hipotelorismo, Orejas bajas, labio leporino, nariz hipoplasica, microftalmia.
<b>SNC</b>	Holoprosencefalia, microcefalia, defecto abierto
<b>Cardiovascular</b>	defecto septal, hiplasia ventricular, tetralogia de Fallot.
<b>Gastrointestinal</b>	onfalocele, hernia diafragmatic
<b>Urogenital</b>	agenesia renal, hidronefrosis, displasia renal
<b>Esqueleticas</b>	polidactilia, equinovaro

- Figura 1.** Plano de seccion de medición del diametro biparietal.
- Figura 2.** Hidrocefalia, se observa dilatación del atrium.
- Figura 3.** Malformación de Dandy Walker.
- Figura 4.** Espina bifida.
- Figura 5.** Encefalocele.
- Figura 6.** Labio leporino.
- Figura 7.** Comunicación interventricular.
- Figura 8a.** Canal atrio-ventricular, imagen modo B.
- Figura 8b.** Canal atrio-ventricular, imagen Doppler color.
- Figura 9.** Hipoplasia ventricular izquierda.
- Figura 10.** Tetralogía de Fallot.
- Figura 11.** Tumor cardiaco.
- Figura 12.** Extrasistole supraventricular.
- Figura 13a.** Bloqueo auriculo-ventricular completo. Imagen modo M.
- Figura 13b.** Bloqueo auriculo-ventricular completo. Imagen Doppler decordon umbilical.
- Figura 14.** Malformación adenomatosa quistica tipo II.
- Figura 15.** Onfalocele
- Figura 16.** Pentalogía de Cantrell.
- Figura 17.** Power Doppler en agenesia renal bilateral demuestra ausencia de arterias renales.

**Figura 18.** Displasia renal multiquística.

**Figura 19.** Obstrucción urinaria baja.

**Figura 20.** Displasia tanatofórica. Se observa hipoplasia torácica.