

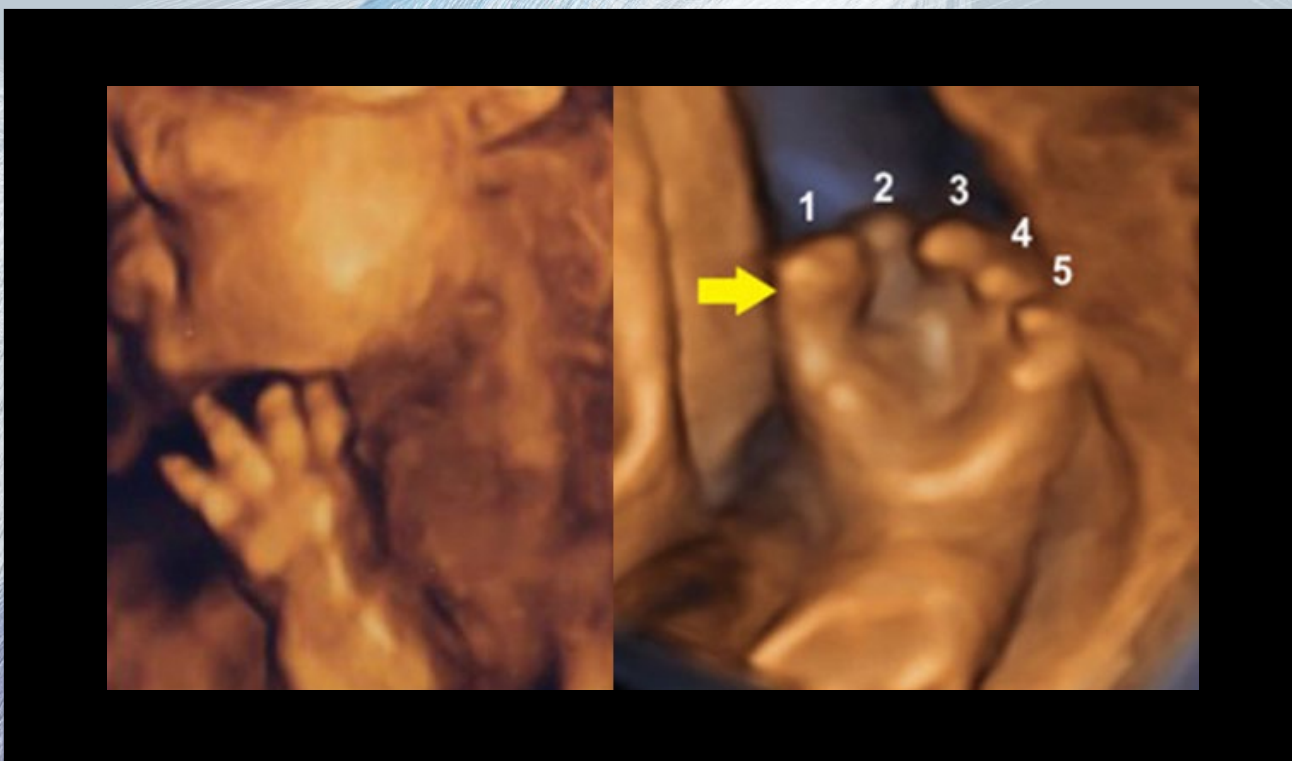


**AVUM**

Sociedad Venezolana  
de Ultrasonido en Medicina

# ULTRASONIDO EN MEDICINA

NS VOLUMEN 2 N° 2  
2022



*POCUS (Ultrasound Point of Care). Recurso para la evaluación al pie de la cama del paciente*

*Índice cerebroplacentario y su asociación con lesiones cerebrales en recién nacidos de gestantes de alto riesgo*

*Hallazgos más frecuentes en ultrasonido de tiroides en mujeres entre 20 y 45 años*

*Índice cerebro/placentario en pacientes con y sin comorbilidad para determinar riesgo perinatal*

*Malformaciones de mano fetal*

*Síndrome de Kabuki: reporte de un caso*

*Diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang*

Revista Oficial de la Sociedad Venezolana de Ultrasonido en Medicina  
Miembro de la Federación Latinoamericana y de la Federación Mundial de Ultrasonido en Medicina

Rif.: J-002278633



# ULTRASONIDO EN MEDICINA

NS Volumen 2 | No. 2 | 2022

Revista Venezolana de Ultrasonido en Medicina (ReVUM), órgano digital divulgativo científico-académico de la Sociedad Venezolana de Ultrasonido en Medicina (AVUM), asociada ésta última a la Federación Latinoamericana de Sociedades de Ultrasonido (FLAUS) y la Federación Mundial de Sociedades de Ultrasonido en Medicina y Biología (WFUMB).

Esta revista está dedicada a la presentación de artículos originales, de revisión, casos clínicos y cualquier otro formato digital en todos los niveles de la investigación científica con relación al uso y aplicación de imágenes de Ultrasonido en Medicina y especialidades médicas que la requieran.

ReVUM y AVUM son entidades únicamente de interés científico académico radicadas en la República Bolivariana de Venezuela, sin fines de lucro, con absoluta reserva de publicación según su reglamento y normas del cuerpo editorial.

ReVUM y AVUM no se hacen responsables de los comentarios, expresiones, conclusiones y cualesquiera opiniones vertidas por los autores, así como por cualquier otro creativo que preste sus servicios para ReVUM y AVUM en el desarrollo de su actividad.

Imagen de la portada:

Imágenes de ultrasonido a partir del artículo de revisión. Malformaciones de mano fetal.

Miguel Octavio Sosa-Palaviccini y Irina Valeryeyna Andrusenk, publicado en este número.

Imagen Izquierda. Braquidactilia e hipoplasia ungueal en feto con síndrome de Ellis van Creveld. Imagen Derecha. Marcada braquidactilia con duplicación de falange distal pulgar.

Dirección: Av. Río Manapiare. Edif. Clínica Leopoldo Aguerrevere. Piso 3. Of. Consultorio 302. Urb. Parque Humboldt. Caracas, Miranda, Zona Postal 1080. Telf.: 0212-975 25 52. Correo electrónico: avum.ofc@gmail.com

Página web: [www.avumecomed.org](http://www.avumecomed.org) / [www.avum.org](http://www.avum.org)

instagram: @avumecomed | twitter: @avumSvu | facebook: Avum\_ecomed

Revisión y Edición Científica: Cuerpo Editorial ReVUM

Asesoría de bibliotecología: Lic. Eunice Corredor. Teléfono: (0424) 1166165

Diseño gráfico: Lic. Claudia Aguilar. Teléfono: (0412) 2595316

Diagramación y edición: Lic. Ana María Reyes. Teléfono: (0412) 3950405

Programador y montaje web: Daniel Pulve. Teléfono: (0412) 3271835

## JUNTA DIRECTIVA AVUM PERIODO 2019-2021

### **Presidenta AVUM**

*Dr. Sandra Payares*

### **Presidente Electo**

*Dr. Daniel Márquez*

### **Past Presidente**

*Dr. Jonel Di Muro*

### **Directores Nacionales**

*Dr. Carlos Lugo*

*Dr. Kenny Araujo*

*Dra. Patricia González*

*Dr. Antonio Iabichino*

*Dr. Oliver Castejón*

### **Presidente de Consejo Consultivo AVUM**

*Dr. Gerardo Salamalé*

## COORDINADORES REGIONALES

### **Capítulo Anzoátegui**

**Coordinadora:** *Dra. María Ninoska Quijada*

*Dra. Alice Barrios*

*Dr. Jonel Di Muro*

### **Capítulo Carabobo**

**Coordinador:** *Dr. Gerardo Salamalé*

*Dra. Sandra Payares*

## MIEMBROS FUNDADORES

**Presidente Fundador:** *Dr. Freddy Guevara Z*

*Dr. José A Cisneros*

*Dr. Ricardo E. Liliú*

*Dra. Ana B de Gascue*

*Dra. Lilian Casas de Plaz*

*Dra. Rosalinda Fuentes de Graterol*

*Dr. Ronald Ortega*

*Dr. Antonio José Quintero*

*Dr. Anibal Montesinos*

*Dra. Alcira Centeno de Ararat*

*Dr. Hugo Celis*

*Dra. Yanina Britto de Mendoza*

*Dr. Efraín Inaudy*

*Dr. Alberto Sosa Olavarría*

*Dr. Mario Zilianti*

*Dr. Diego Nuñez*

*Dr. Xavier Arozena*

*Dr. Salvador Malavé*

*Dr. Eloy Becerra*

*Dr. Raimundo Fernández*

*Dr. Eduardo León*

*Dra. Ana Morante*

*Dr. Simón Muñoz*

*Dr. Harry Acquatella*

*Dr. David Rubinstain*

*Dra. Rosa Ferretti de Bishop*

*Dra. Bertha Montero*

*Dr. Víctor López Rossell*

*Dr. Luis Soto Pirela*

## Revista de la Sociedad Venezolana de Ultrasonido en Medicina

E mail: [rvum.manuscritos@gmail.com](mailto:rvum.manuscritos@gmail.com)

### Director Editorial

*Dr. Jonel Di Muro*

### Editora Ejecutiva

*Dra. Mireya González-Blanco*

### Editores Administrativos

*Dr. Juan Andrés Pérez Wulff*

*Dr. Gerardo Salamalé*

### Editoras Asistentes

*Dra. Sandra Payares*

*Dra. Patricia González*

### Editores de Sección

*Dr. Jesús Alejandro Veroes*

*Dra. María Ninoska Quijada*

*Dr. Pablo Hernández*

*Dra. María Yáñez*

### Editores Académicos

*Dr. Daniel Márquez*

*Dra. Marianella Rivas*

*Dr. Juan Bracho*

*Dr. Rafael Cortes*

*Dra. Edda Chaves*

*Dr. Leandro Fernández*

*Dr. Jorge Rabat*

*Dr. Oswaldo Ramos*

### Editores Técnicos

*Dr. Carlos Lugo*

*Dra. Alexandra Rivero*

*Dr. Kenny Araujo*

*Dr. Juan Carlos Álvarez*

*Dra. Noelia Silva*

*Dr. Pedro Ushlem*

*Dr. José Antonio Cisneros*

*Dr. Miguel Sosa Palavicini*

### Comité Asesor y Científico

*Dr. Antonio Arana. México*

*Dr. Carlos Contreras. Colombia*

*Dr. Ramón Mena. República Dominicana*

*Dr. Raúl Sánchez. República Dominicana*

*Dr. Luis Alonso. España*

*Dr. Hernán Muñoz. Chile*

*Dr. Jaime Zamora. México*

*Dr. Rigo Martínez. México*

*Dr. Ramón Battaglia. Paraguay*

*Dr. Joaquín Bustillos. Costa Rica*

*Dr. Martín Castillo. República Dominicana*

*Dr. Miguel Ruoti. Paraguay*

*Dr. Walter Ventura. Perú*

*Dr. Enrique Gil. Perú*

*Dra. María Fernanda Escobar. Colombia*

*Dr. Francisco Soto. República Dominicana*

*Dr. Wladimir Moreira. España*

*Dr. Mauricio Vasco. Colombia*

*Dr. Carlos Briceño. Venezuela*

*Dr. Miguel Ángel Jiménez. México*

*Dr. José Parada. Uruguay*

*Dr. Carlos Antonio Matteoni. Brasil*

*Dr. Glen Mena. Ecuador.*

*Dr. Moisés Armando. Guatemala*

*Dr. Roberto Moncayo. Ecuador*

*Dr. Iván Quiroz. Perú*

*Dra. María Cristina Chammas. Brasil*

*Dr. Peter Francolin. Brasil*

*Dr. Luis Fernando Chavarria. Costa Rica*

*Dr. Manuel Ortiz. San Salvador*

*Dra. Carmen Fernández. España*

*Dr. Darío Valencia. Colombia*

*Dr. Edwin Cruz. Puerto Rico*

*Dr. Jorge Cedeño. España*

*Dra. Tibaire Iturriza. Venezuela*

*Dra. Elizabeth Hirchhaut. Venezuela*

*Dra. Alice Barrios. Venezuela*

*Dr. Hugo Navas. Venezuela*

*Dra. Jemcy Jahon. Venezuela*

*Dra. Carmen Delgado. Venezuela*

## SUMARIO

### EDITORIAL

- POCUS (*Ultrasound Point of Care*). Recurso para la evaluación al pie de la cama del paciente** 65  
*Dr. Gerardo Salamalé*

### ARTÍCULOS ORIGINALES

- Índice cerebroplacentario y su asociación con lesiones cerebrales en recién nacidos de gestantes de alto riesgo** 67  
*Drs. Alejandra Arcia-Vaccaro, Gabriela Maurera-Mendoza, Onleda Brencio, Bahilda Martínez, Kenny Araujo-Vargas.*
- Hallazgos más frecuentes en ultrasonido de tiroides en mujeres entre 20 y 45 años** 75  
*Drs. Lizbeth Sumoza Barreto, Sandra Carolina Payares*
- Índice cerebro/placentario en pacientes con y sin comorbilidad para determinar riesgo perinatal** 82  
*Drs. Eddith Martínez, Marielys Colmenares, Manuel Nández, Jesús Veroes.*

### REVISIONES

- Malformaciones de mano fetal** 90  
*Drs. Miguel Octavio Sosa-Palaviccini, Irina Valeryeyna Andrusenko.*

### CASOS CLÍNICOS

- Síndrome de Kabuki: reporte de un caso** 96  
*Drs. Eduardo Reyna-Villasmil, Liliana Briceño-Sanabria, Juan Carlos Briceño-Sanabria, Carlos Briceño-Pérez.*
- Diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang** 102  
*Drs. Eduardo Reyna-Villasmil, Liliana Briceño-Sanabria, Juan Carlos Briceño-Sanabria, Carlos Briceño-Pérez.*

### NORMAS DE PUBLICACIÓN

- Instructivo para los autores** 107

## SUMMARY

### EDITORIAL

- POCUS (*Ultrasound Point of Care*). Resource for evaluation at the patient's bedside**  
*Dr. Gerardo Salamalé* 65

### ORIGINAL CONTRIBUTIONS

- Cerebroplacental index and its association with brain lesions in newborns of high-risk pregnant women**  
*Drs. Alejandra Arcia-Vaccaro, Gabriela Maurera-Mendoza, Onleda Brencio, Bahilda Martínez, Kenny Araujo-Vargas.* 67
- Most common findings on thyroid ultrasound in women between 20 and 45 years old**  
*Drs. Lizbeth Sumoza Barreto, Sandra Carolina Payares* 75
- Brain/placental index in patients with and without comorbidity to determine perinatal risk**  
*Drs. Eddith Martínez, Marielys Colmenares, Manuel Nández, Jesús Veroes.* 82

### REVISIONS

- Fetal hand malformations**  
*Drs. Miguel Octavio Sosa-Palaviccini, Irina Valeryeyna Andrusenko.* 90

### CLINICAL CASES

- Kabuki syndrome: case report**  
*Drs. Eduardo Reyna-Villasmil, Liliana Briceño-Sanabria, Juan Carlos Briceño-Sanabria, Carlos Briceño-Pérez.* 96
- Prenatal diagnosis of the Gollop-Wolfgang complex**  
*Drs. Eduardo Reyna-Villasmil, Liliana Briceño-Sanabria, Juan Carlos Briceño-Sanabria, Carlos Briceño-Pérez.* 102

### PUBLICATION RULES

- Instructions for authors** 107

## POCUS (*Ultrasound Point of Care*). Recurso para la evaluación al pie de la cama del paciente

 Dr. Gerardo Salamalé

Presidente del Consejo Consultivo de la Sociedad Venezolana de Ultrasonido en Medicina

A lo largo de los últimos 50 años se ha podido apreciar la evolución, crecimiento e influencia que ha tenido la tecnología en el área de diagnósticos por imágenes, lo que ha representado una posibilidad extraordinaria de progreso para el proceso salud-enfermedad en el hombre. Testimonio de ello, lo reflejan los grandes avances en la ultrasonografía.

La ciencia de las imágenes diagnósticas médicas o imagenología es un campo que experimenta actualmente una extraordinaria expansión como resultado del desarrollo acelerado de la revolución científico-técnica, lo que ha permitido el desarrollo de equipos de alta gama con novedosas aplicaciones de *doppler* color, *doppler* espectral, *power doppler*, armónicas, 3D, 4D y 5D, que mejoran la definición y calidad de las imágenes producidas y que la han convertido en imprescindible para el diagnóstico de patologías de diferentes especialidades, lográndose mantener como método de diagnóstico de primera elección, incluso aún ante las técnicas más sofisticadas como la resonancia magnética y la tomografía, entre otras, siempre tomando en cuenta su accesibilidad e inocuidad.

Más recientemente, desde el punto de vista de la utilidad y versatilidad del ultrasonido diagnóstico, la industria ha impulsado la conformación de equipos de menor tamaño: portátiles, semi-

ultraportátiles, originando un gran impacto con la introducción de un nuevo concepto, POCUS (*Ultrasound Point of Care*), un recurso para la evaluación al pie de la cama del paciente que está siendo utilizado en todo el mundo y en los diferentes niveles de la atención médica, considerada por autores como Braunwald Dixit (del recordado libro de Medicina Interna Harrison), como el quinto pilar de la evaluación, siendo complemento de la inspección, palpación, percusión y auscultación en la exploración física del paciente, por lo cual en diferentes países ya ha sido integrada como parte del *pénsum* de la carrera de medicina.

En la actualidad, a nivel mundial, la ultrasonografía como técnica revolucionaria, plantea un desafío muy importante y su probada validez y rendimiento diagnóstico, cuando es utilizada por profesionales debidamente capacitados, excede la valoración de sus bondades. Gran cantidad de médicos especialistas y personal ligado a la salud trabajan con esta disciplina de manera indiscriminada y empírica, sin la debida preparación, primeramente, con el fin de lograr recursos económicos de manera fácil, desvirtuando así un método noble y confiable.

La práctica ecográfica por parte de médicos no especializados, personas sin formación y experiencia adecuadas, se presenta con una

---

Forma de citar este artículo: Salamalé G. POCUS (*Ultrasound Point of Care*). Recurso para la evaluación al pie de la cama del paciente. Editorial. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):65-66. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/3Editorial\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/3Editorial_2022_2(2).pdf)  
Dirección para correspondencia: Gerardo Salamalé, [gsalamale@yahoo.es](mailto:gsalamale@yahoo.es)

tendencia creciente y en esa misma medida aumentan las probabilidades de efectuar exámenes innecesarios y diagnósticos erróneos.

La necesidad de enseñar y formar adecuadamente al personal para la realización de ecografías existe tanto en los países industrializados como en desarrollo. Además, la diversidad de aplicaciones de esta técnica hace aún más difícil impartir una correcta formación, ya que ninguna especialidad médica tiene la exclusiva de su utilización.

El mayor reto por delante es crear conciencia en el usuario ultrasonografista y con relación a ello, el Instituto Americano de Ultrasonido en Medicina (AIUM) lidera una campaña que se denomina *ultrasound first* (ultrasonido primero), cuya finalidad consiste en crear conciencia entre los profesionales de la salud sobre la utilización de la ecografía como primera herramienta diagnóstica.

Para obtener un beneficio clínico máximo de esta técnica y para conseguir una utilización óptima de los recursos de atención sanitaria, es necesario disponer de una instrumentación adecuada y de la pericia suficiente para realizar e interpretar los exámenes; ello le atribuye un gran peso a las habilidades del operador y a sus destrezas diagnósticas, lo que influye notablemente en la obtención de unos buenos resultados. De hecho, la pericia y la preparación técnica del usuario son, muchas veces, más importantes que el equipo que se utiliza.






El auge que está experimentando la ultrasonografía y el hecho de que en ciertos casos, el equipo esté siendo adquirido por personas con una formación mínima, pueden dar lugar a diagnósticos inexactos (como consecuencia de una formación inadecuada), a unos métodos de examen deficientes y a errores de interpretación, todo en detrimento de los pacientes.

Estas referencias nos llevan a concluir que la incorporación del ultrasonido al ejercicio diario del médico, sea cual sea su especialidad, será un hecho inevitable y plenamente aceptado en pocos años, como antes lo fueron otras técnicas, por lo que la gran reflexión será que, independientemente de quien lo haga, desde su experiencia, formación o progresiva especialización, debe estar consciente de sus responsabilidades y de su alto valor dentro de la cadena asistencial, habida cuenta de las consecuencias potenciales de un error dentro de cualquier contexto. En este sentido, la *World Federation for Ultrasound in Medicine and Biology* (WFUMB), la Federación Latinoamericana de Sociedades de Ultrasonido (FLAUS), conjuntamente con sociedades como la de nuestro país (AVUM), están desarrollando esfuerzos importantes para poder permitir una enseñanza del ultrasonido adecuada y continua, para crear una conciencia responsable y humana entre los que se dedican o quieren iniciarse en la práctica de la ultrasonografía, formando de manera profesional a los médicos para que cubran y aminoren en gran medida este problema que habita en el sector de la salud.

En definitiva, el ultrasonido es un arma más de diagnóstico que hay que tener en cuenta; el futuro está en la formación médica de calidad: cursos acreditados y respaldados por sociedades científicas, impartidos por profesionales con una amplia experiencia, con el único propósito de resolver o encauzar los problemas de salud de los pacientes, con mayor agilidad y precisión. Es una herramienta más que imprescindible, que es ya parte de todos los que la trabajamos con amor e intensa pasión en esta carrera y que dedicamos una atención que va más allá del conocimiento, pero lo que sí debemos recordar es lo que nos motivó a elegir este oficio y desempeñarlo con responsabilidad, porque seguro que encontraremos respuestas y valores por los que seguir aprendiendo a iluminar el camino de los que hasta nosotros acuden.



## Índice cerebroplacentario y su asociación con lesiones cerebrales en recién nacidos de gestantes de alto riesgo

Drs.  Alejandra Arcia-Vaccaro,<sup>1</sup>  Gabriela Maurera-Mendoza,<sup>1</sup>  Onleda Brencio,<sup>1</sup>  Bahilda Martínez,<sup>1</sup>  
 Kenny Araujo-Vargas.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Perinatología Dr. Freddy Guevara Zuloaga, Hospital Universitario de Caracas. Universidad Central de Venezuela.

### RESUMEN

**Objetivo:** Establecer la asociación entre el índice cerebroplacentario y las lesiones cerebrales en recién nacidos de gestantes de alto riesgo, en el Hospital Universitario de Caracas, entre mayo y octubre de 2018.

**Métodos:** Se realizó un estudio prospectivo, descriptivo. Se hizo evaluación del índice cerebroplacentario en gestantes de alto riesgo y se realizó neurosonografía en recién nacidos para determinar la presencia o no de alteraciones neurosonográficas.

**Resultados:** Se evaluaron 44 pacientes. Los hallazgos neurosonográficos encontrados fueron los siguientes: 20 pacientes (45,4 %) sin alteraciones, 12 casos (27,3 %) con hemorragia intraventricular grado I, 11 casos (25 %) con hemorragia intraventricular grado II y 1 caso (2,3 %) con hemorragia intraventricular grado III. Se evidenció una asociación estadísticamente significativa entre el índice cerebroplacentario alterado y hemorragia intraventricular ( $\chi^2$ : 7,134  $p = 0,007$ ), con un riesgo relativo para hemorragia intraventricular de 2,58 (IC 95 % 1,07 – 6,19). El índice cerebroplacentario alterado, es decir, cuando está por debajo de P5, como prueba de tamizaje para lesiones intracraneales neonatales mostro una sensibilidad de 83,3 %, especificidad del 55 %, valor predictivo positivo del 69 % y valor predictivo negativo del 73,3 %.

**Conclusión:** La neurosonografía posnatal resulta ser una herramienta fundamental en pacientes con índice cerebroplacentario alterado ya que permite identificar aquellos con riesgo de presentar hemorragia intraventricular.

**Palabras clave:** Índice cerebroplacentario, Ecografía transfontanelar, Hemorragia intraventricular.

## Cerebroplacental index and its association with brain lesions in newborns of high-risk pregnant women

### ABSTRACT:

**Objective:** To establish the association between the cerebroplacental ratio and brain abnormalities in newborns of high-risk pregnant women, at the Hospital Universitario de Caracas, between May and October 2018.

**Methods:** A prospective, descriptive study. Evaluation of cerebroplacental ratio and neurosonography in newborn of high-risk pregnant women was carried out.

**Results:** 44 patients was evaluated. The neurosonographic findings were the following: 20 patients without alterations (45,4 %), 12 cases (27,3 %) with grade I intraventricular hemorrhage, 11 cases (25 %) with grade II and 1 case (2,3 %) with grade III intraventricular hemorrhage. The cerebroplacental ratio and intraventricular hemorrhage was associated ( $\chi^2$ : 7.134  $p = 0,007$ ), with a relative risk of 2.58 (95% IC 1.07 – 6.19). The cerebroplacental ratio as a screening tool for brain abnormalities showed a sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value of 83,3 %, 55 %, 69 % and 73,3 % respectively.

**Conclusions:** Neonatal neurosonography turns out to be a fundamental tool in patients with altered cerebroplacental ratio because it allows identifying the changes in the fetus by the hemodynamic redistribution that could complicate its neurocognitive development.

**Keywords:** Cerebroplacental ratio, Neonatal neurosonography, Intraventricular hemorrhage.

Forma de citar este artículo: Arcia-Vacaro A, Maurera-Mendoza G, Brencio O, Martínez B, Araujo-Vargas K. Índice cerebroplacentario y su asociación con lesiones cerebrales en recién nacidos de gestantes de alto riesgo. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):67-74. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/4AO\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/4AO_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Kenny Araujo-Vargas, [kennyaraujo33@gmail.com](mailto:kennyaraujo33@gmail.com)

## INTRODUCCIÓN

El uso rutinario de la ecografía prenatal se ha estandarizado con el objeto de realizar un acercamiento a la salud del embrión o feto (1, 2). Una de las mayores preocupaciones en la práctica obstétrica es la evaluación del bienestar fetal. El objetivo primordial debe ser la identificación del feto en riesgo de hipoxia-acidosis, a fin de realizar un adecuado manejo destinado a disminuir el riesgo de muerte intrauterina y de secuelas neurológicas a largo plazo (3). El deterioro fetal en la hipoxia crónica se asocia a una secuencia temporal de cambios hemodinámicos en diferentes territorios que refleja la adaptación inicial y la progresiva claudicación de la fisiología fetal a la hipoxia. Estos cambios siguen una historia natural relativamente constante, el diagnóstico de estos cambios a través del *doppler* ha permitido una mejoría notable en la capacidad de determinar el momento de finalización de la gestación en fetos sometidos a hipoxia grave (3).

El estudio de la hemodinamia placentaria y fetal a través de la flujometría *doppler* de los principales vasos fetales, como la arteria umbilical y cerebral media, ha permitido comprender el proceso de adaptación y respuesta fisiológica, así como el deterioro fetal ante un proceso de hipoxia crónica (4). La hipoxia crónica también contribuye al riesgo de anomalías craneales detectadas por ecografía, como hemorragia intraventricular y leucomalacia periventricular. En fetos con restricción del crecimiento y vasodilatación de la arteria cerebral media, la posibilidad de presentar alguna alteración en la neurosonografía posnatal es mayor que en fetos con crecimiento normal (5, 6).

El índice cerebroplacentario (ICP), uno de los parámetros utilizados para detectar de forma precoz la vasodilatación cerebral, resulta de la

división del índice de pulsatilidad (IP) de la arteria cerebral media entre el índice de pulsatilidad de la arteria umbilical. Se ha propuesto que el ICP se altera antes que los índices *doppler* de la arteria cerebral media o de la arteria umbilical por separado, permitiendo así incrementar la predicción de resultados adversos perinatales en fetos con índices normales de pulsatilidad en la arteria umbilical (AU) o en arteria cerebral media (ACM) (4). Esto se debe a que el ICP es un reflejo de la redistribución de flujo arterial que ocurre durante la perfusión cerebral preferencial, en respuesta a la hipoxemia fetal, y se amplifica matemáticamente el efecto de la hemodinámica anormal en las circulaciones umbilical y cerebral. Por lo que se relaciona más de cerca con la presión parcial de oxígeno fetal que cualquiera de sus componentes por separado (7).

La neurosonografía neonatal también resulta ser una herramienta útil en caso de hipoxia crónica o isquemia, dado que por medio de esta se pueden evaluar los cambios a los cuales es sometido el cerebro fetal al estar expuesto ante esta entidad, como aumento de la ecogenicidad del parénquima cerebral, pérdida de giros o surcos, ventrículos desplazados por efecto de masa y alteración en la pulsatilidad vascular (8). Cabe destacar que un tercio de toda la mortalidad infantil a nivel mundial, en los menores de cinco años, corresponde a muertes durante el período neonatal y la prematuridad y la hipoxia son una de sus principales causas (9). La hipoxia fetal es capaz de activar mecanismos adaptativos, los que permiten mantener el flujo de oxígeno a territorios nobles. Entre los territorios nobles cuyo flujo de oxígeno se intenta mantener, pese a la hipoxemia, se encuentran el corazón, el cerebro y las glándulas suprarrenales (10).

En la etapa antenatal, la evaluación *doppler* está principalmente indicada en gestantes de alto

riesgo obstétrico y los principales vasos fetales analizados son la AU, la cual permite evaluar la función placentaria, y la ACM, que informa la redistribución de flujos a órganos vitales como el cerebro, lo cual es un signo de hipoxia fetal (7). En los embarazos de alto riesgo, la evaluación de la AU mediante *doppler* constituye una técnica sumamente útil para evaluar complicaciones asociadas al crecimiento intrauterino restringido (CIR) y a otras formas de distrés fetal debido a hipoxemia o asfixia (11, 12). Por otro lado, hallazgos hemodinámicos asociados a la redistribución de flujo al cerebro, aumentarían el riesgo de lesiones cerebrales (5, 6, 13), por lo que identificar estos embarazos es de utilidad para estratificar cuales recién nacidos deberían ser sometidos a una evaluación transfontanelar.

La ecografía transfontanelar representa una herramienta importante en aquellos recién nacidos que estuvieron sometidos a eventos de hipoxia perinatal, debido a que se puede evidenciar, durante los primeros días después de la agresión, un incremento difuso, generalmente homogéneo, de la ecogenicidad del parénquima cerebral y la presencia de ventrículos colapsados, hallazgos que, probablemente, puedan corresponder con edema cerebral. En el seguimiento con ultrasonografía craneal, estos pacientes pueden presentar signos de atrofia cerebral y/o encefalomalacia multiquística (14). Con base en todo lo antes expuesto, el objetivo de este estudio fue establecer la asociación entre la alteración del índice cerebroplacentario y los hallazgos patológicos en la neurosonografía de recién nacidos de gestantes de alto riesgo, en el Hospital Universitario de Caracas, entre mayo y octubre de 2018.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio prospectivo, descriptivo y aleatorizado, la población estuvo conformada

por las pacientes de alto riesgo que asistieron a la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas, entre mayo y octubre del año 2018. La muestra, estuvo constituida por 44 pacientes que cumplieron los siguientes criterios.

Criterios de inclusión: embarazo simple, edad gestacional comprendida entre 30 y 40 semanas, trastorno hipertensivo del embarazo, diabetes pregestacional o gestacional, patología tiroidea, patología autoinmune, crecimiento intrauterino restringido o fetos pequeños para la edad gestacional. Criterios de exclusión: anomalías cromosómicas o fetos con malformaciones estructurales.

El protocolo fue aprobado por el comité de ética de la institución y todas las gestantes firmaron un consentimiento informado.

## Procedimiento

Las pacientes fueron reclutadas al momento de acudir a ecografía del tercer trimestre. Los datos fueron tomados directamente por los autores, registrándose los mismos en un formulario, el cual estuvo constituido por la fecha y la hora de ingreso de la paciente, edad y antecedentes personales. La edad gestacional fue determinada por la medición de la longitud cráneo caudal en primer trimestre. La evaluación *doppler* se realizó con el equipo de ultrasonografía ALOKA Arieta, con transductor *convex* multifrecuencial. El IP de la ACM se evaluó en todas las pacientes siguiendo los criterios estandarizados: a) corte axial de la cabeza fetal a nivel del ala mayor del esfenoides, b) *doppler* color con magnificación para visualizar la trayectoria de la ACM, c) volumen de la muestra calibrado a 2 mm y colocado en el tercio interno de la ACM con un ángulo de insonación menor de 30° d) ausencia de movimientos fetales. La

medición del IP se realizó de forma automática, al obtener por lo menos 3 ondas de características similares y sin efectuar excesiva presión con el transductor (7).

Con respecto a la AU, la evaluación del IP se realizó en la porción del asa libre del cordón umbilical, en periodo de quietud fetal. El tamaño del volumen de muestra equivalente al diámetro de la arteria y en el centro del vaso. La medición del IP se realizó de forma automática, al obtener por lo menos 3 ondas de características similares. Posteriormente, se calculó el índice cerebroplacentario (ICP) al dividir el IP de la ACM entre el IP de la AU, se consideraron alterados aquellos que se encontraban por debajo del percentil 5 de acuerdo a edad gestacional (15) (Figura 1).

La ecografía transfontanelar se realizó dentro de los primeros 30 días posterior al nacimiento, se utilizó el equipo ACUSON x300 mediante transductores curvos de frecuencia entre 7 y 9 MHz y de pequeño tamaño, ya que se acoplan mejor a las fontanelas. Las estructuras más

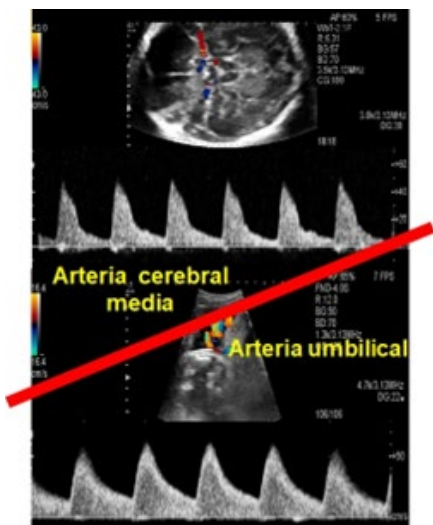


Figura 1. Cálculo del índice cerebro placentario. Resulta de la división del índice de pulsatilidad de la arteria cerebral media y el índice de pulsatilidad de la arteria umbilical

relevantes se evaluaron mediante el plano coronal, colocando el transductor en el centro de la fontanela anterior y realizando un barrido de delante hacia atrás; y en los planos sagitales rotando el transductor 90°, identificando la línea media, y se obtuvieron cortes parasagitales de cada hemisferio. Se realizó estudio *doppler* para evaluar la permeabilidad de los vasos intracraneales y los cambios hemodinámicos del cerebro neonatal, analizando la morfología de las ondas y calculando el índice de resistencia de la arteria pericallosa. Se registró el estado clínico de los recién nacidos, así como los hallazgos ecográficos resultantes de la neurosonografía, se consideró alterada cuando se observó hemorragia intraventricular, la cual se clasificó según Papile y cols. (16). (Figura 2)

En cuanto al análisis estadístico, los datos fueron tabulados utilizando programa *Microsoft Excel 2010*. Una vez revisados y corregidos los formatos de recolección de datos se procedió a realizar la base de datos en el programa *SPSS* versión 2.0. Para el análisis de los datos se plantearon dos fases. Primero, con la descripción de las variables cuantitativas a través de medidas de tendencia central y de dispersión, utilizando media y desviación estándar en caso de datos con distribución normal y mediana y rango para distribuciones no paramétricas. Las variables cualitativas con frecuencias absolutas y relativas (números y porcentajes) y en segundo lugar, se buscó la relación entre las variables cualitativas mediante prueba de Chi-cuadrado. Se consideró un resultado estadísticamente significativo  $p = 0,05$ , con una prueba de dos colas. El riesgo relativo e intervalos de confianza al 95 % fueron descritos para observar el grado de asociación, además se determinó la sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo de la alteración del índice cerebroplacentario como prueba de tamizaje.

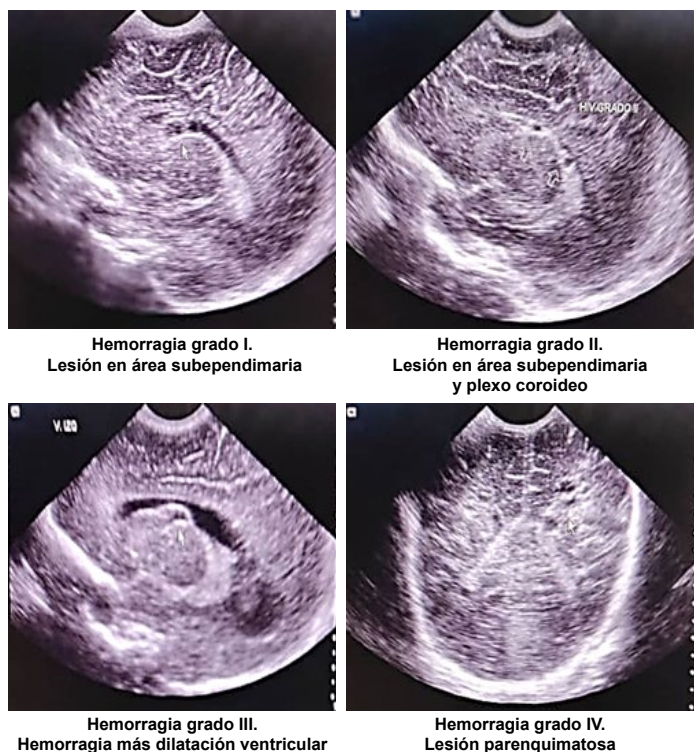


Figura 2. Hemorragia intraventricular. Clasificación de Papile y cols. (16)

## RESULTADOS

Se evaluaron 44 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión. La edad materna de esta muestra fue de  $30 \pm 7$  años y la edad gestacional presentó una mediana de 36 semanas con un rango entre las 33 y 40 semanas. De los antecedentes patológicos de alto riesgo obstétrico, los más frecuentes fueron: hipertensión arterial (HTA) crónica en 12 casos (27,3 %), preeclampsia en 10 casos (22,7 %) y diabetes gestacional en 11 casos (25 %) (Tabla 1).

En cuanto al ICP, se encontró que 29 pacientes presentaron ICP menor al percentil 5 (alterado), representando el 65,9 % de la muestra. Los hallazgos neurosonográficos en la evaluación posnatal fueron los siguientes: 20 casos sin alteraciones (45,4 %), 12 casos con hemorragia interventricular grado I (27,3 %), 11 casos con

Tabla 1. Distribución de pacientes según características basales

Variables	Estadísticos	
N	44	
Edad materna (años) *	$30 \pm 7$	
Edad gestacional (semanas) **	36 (33 - 40)	
Antecedentes personales	n	%
HTA crónica	12	27,3
Diabetes gestacional	11	25,0
Preeclampsia	10	22,7
CIR	7	15,9
Diabetes mellitus 1	4	9,1
Hipotiroidismo	3	6,8
Síndrome antifosfolípido	1	2,3

\*: media  $\pm$  desviación estándar, \*\*: mediana (mínimo - máximo); CIR: crecimiento intrauterino restringido. HTA: hipertensión arterial  
 Todos los antecedentes personales se colocaron de forma individual para el análisis de la tabla: 1 caso de hipertensión arterial crónica más diabetes mellitus e hipotiroidismo; 1 caso de hipertensión arterial crónica y diabetes gestacional; 1 caso de síndrome antifosfolípido más hipotiroidismo.

hemorragia interventricular grado II (25 %) y 1 caso con hemorragia interventricular grado III (2,3 %) (Tabla 2).

De los 29 embarazos con ICP alterado, 20 pacientes presentaron hallazgos anormales a la neurosonografía, habiendo asociación

Tabla 2. Descripción del índice cerebroplacentario y hallazgos neurosonográficos posnatales

Variables	n	Porcentaje
ICP		
Sin alteraciones ( $\geq p 5$ )	15	34,1
Alterado ( $< p 5$ )	29	65,9
Neurosonografía		
Sin alteraciones	20	45,4
HIV grado I	12	27,3
HIV grado II	11	25,0
HIV grado III	1	2,3

ICP: índice cerebroplacentario. HIV: hemorragia intraventricular

Tabla 3. Asociación índice cerebroplacentario y neurosonografía

	Neurosonografía	
	Alterado	Normal
ICP	N	N
Alterado	20	9
Normal	4	11

$\chi^2: 7,134 \quad p = 0,007$   
RR: 2,58 (IC 95 %: 1,07 - 6,19)

estadísticamente significativa. ( $\chi^2: 7,134 \quad p = 0,007$ ), evidenciándose un riesgo relativo de 2,58 (RR: 2,58, IC 95 % 1,07 - 6,19). En 4 casos, se evidenció el ICP normal y alteraciones craneales en la ecografía neonatal (Tabla 3).

El ICP alterado como prueba de tamizaje para lesiones intracraneales mostró una sensibilidad de 83,3 %, especificidad del 55 %, valor predictivo positivo del 69 % y valor predictivo negativo del 73,3 % (Tabla 4).

Tabla 4. Valores diagnósticos del índice cerebroplacentario

Indicadores	%	IC - 95 %	
Sensibilidad	83,3	64,2	93,3
Especificidad	55,0	34,2	74,2
VPP	69,0	51,0	83,0
VPN	73,3	48,1	89,1

## DISCUSIÓN

Este estudio sugiere que la alteración del ICP aumenta el riesgo de lesiones intracraneales en el recién nacido, caracterizado principalmente por hemorragias intraventriculares, por lo que resulta útil en la predicción de resultados neurológicos

adversos. La evaluación de las arterias umbilicales y cerebral media por medio de la velocimetría *doppler*, así como el índice cerebroplacentario se considera un procedimiento adecuado para evaluar el bienestar fetal debido a que esta prueba ayuda a identificar precozmente a fetos afectados por hipoxia y, en consecuencia, podría disminuir las complicaciones perinatales. Otros investigadores han obtenido datos similares, en los que el ICP anormal, aumentó el riesgo de eventos hemorrágicos posnatales dentro de las primeras 96 horas de vida, resultando un factor predictor de cambios en la autorregulación cerebral, asociado a eventos hemorrágicos cerebrales, leucomalacia y retraso neurocognitivo (17). Por otra parte, aunque los indicadores del ICP como prueba diagnóstica indican una moderada capacidad predictiva, se destaca que hubo un resultado significativo al asociar estas variables. El grado de asociación mostró un riesgo de hemorragia intraventricular cerca de 3 veces en aquellos fetos con ICP alterado.

Entre las fortalezas del estudio, destaca que se proporciona evidencia de que parámetros hemodinámicos que indican de forma precoz la hipoxia fetal, como el ICP, se asocian a la presencia de hemorragia intraventricular. Entre las limitaciones se puede mencionar el análisis transversal de la medición del ICP, la cual debe evaluarse en futuras investigación con estudios de cohorte para establecer con precisión el grado de asociación; por otro lado, un posible factor de confusión es la edad gestacional al momento del nacimiento, siendo los recién nacidos prematuros quienes presentan riesgo de alteraciones neurosonográficas. También se tomó en cuenta que no se evaluaron las condiciones del trabajo de parto, como el parto instrumental o el periodo expulsivo prolongado, los cuales constituyen un grupo muy importante en el riesgo perinatal debido a que son responsables de afecciones graves que comprometen la vida del neonato y

pueden dejar secuelas a largo plazo porque están vinculadas a la asfixia (18 - 20). Sin embargo cabe destacar que 20 de 29 casos (69 %) con ICP alterado presentaron hemorragia intraventricular, siendo más frecuente los grados I y II. La mayoría de los casos con alteración del ICP presentaron el desenlace en estudio en esta investigación. Es importante ampliar el estudio con mayor número de pacientes con la finalidad de confirmar estos resultados.

## CONCLUSIONES

La alteración del ICP se asocia a mayor riesgo de hemorragia intraventricular. La evaluación del ICP es una técnica no invasiva que permite identificar aquellos recién nacidos que ameritan una valoración ecográfica transfontanelar. Lo último identifica los cambios a los que fue sometido el feto por la hipoxia a nivel cerebral que pudiera complicar su desarrollo neurocognitivo.

**Sin conflictos de interés.**

## REFERENCIAS



1. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(2):240. DOI: 10.1002/uog.12342
2. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al; ISUOG Clinical Standards Committee. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37(1):116-26. DOI: 10.1002/uog.8831
3. Salomon LJ, Alfirevic Z, Da Silva Costa F, Deter RL, Figueras F, Ghi T, et al. ISUOG Practice Guidelines: ultrasound assessment of fetal biometry and growth. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;53(6):715-723. DOI: 10.1002/uog.20272
4. Lees CC, Stampalija T, Baschat A, da Silva Costa F, Ferrazzi E, Figueras F, et al. ISUOG Practice Guidelines: diagnosis and management of small-for-gestational-age fetus and fetal growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(2):298-312. DOI: 10.1002/uog.22134
5. Cruz-Martinez R, Tenorio V, Padilla N, Crispi F, Figueras F, Gratacos E. Risk of ultrasound-detected neonatal brain abnormalities in intrauterine growth-restricted fetuses born between 28 and 34 weeks' gestation: relationship with gestational age at birth and fetal *Doppler* parameters. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;46(4):452-9. DOI: 10.1002/uog.14920
6. Ertan AK, Tanriverdi HA, Meier M, Schmidt W. Perinatal risk factors for neonatal intracerebral hemorrhage in preterm infants. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2006;127(1):29-34. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2004.06.008.
7. Bhide A, Acharya G, Baschat A, Bilardo CM, Brezinka C, Cafci D, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): use of Doppler velocimetry in obstetrics. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58(2):331-339. DOI: 10.1002/uog.23698.
8. Llorens-Salvador R, Moreno-Flores A. The ABCs of transfontanelar ultrasound and more. *Radiologia.* 2016;58 Suppl 2:129-41. DOI: 10.1016/j.rx.2016.02.007.
9. Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, LeFevre ML, Bain RP, McNellis D. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. RADIUS Study Group. *N Engl J Med.* 1993;329(12):821-7. DOI: 10.1056/NEJM199309163291201
10. Palacio M, Figueras F, Zamora L, Jiménez JM, Puerto B, Coll O, et al. Reference ranges for umbilical and middle cerebral artery pulsatility index and cerebroplacental ratio in prolonged pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004;24(6):647-653. DOI: 10.1002/uog.1761
11. Kant A, Seth N, Rastogi D. Comparison of outcome of normal and high-risk pregnancies based upon cerebroplacental ratio assessed by *doppler* studies. *J Obstet Gynaecol India.* 2017;67(3):173-177. DOI: 10.1007/s13224-016-0946-3
12. Akolekar R, Syngelaki A, Gallo DM, Poon LC, Nicolaides KH. Umbilical and fetal middle cerebral artery *Doppler* at 35-37 weeks' gestation in the prediction of adverse perinatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;46(1):82-92. DOI: 10.1002/uog.14842
13. Kirlangic MM, Sahin E, Madendag Y, Vural Yalman M, Akdemir E, et al. The role of the brain-sparing effect of growth-restricted fetuses in newborn germinal matrix/intraventricular hemorrhage. *J Perinat Med.* 2021;50(1):93-99. DOI: 10.1515/jpm-2021-0142. PMID: 34284527.
14. Walter L, Conny R. Significado clínico del *Doppler* patológico en la arteria cerebral media en fetos del tercer trimestre. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2010; 75(6): 405-410. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262010000600010>

15. Baschat AA, Gembruch U. The cerebroplacental *Doppler* ratio revisited. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(2):124-7. DOI: 10.1002/uog.20
16. Papile LA, Munsick-Bruno G, Schaefer A. Relationship of cerebral intraventricular hemorrhage and early childhood neurologic handicaps. *J Pediatr.* 1983;103(2):273-277. DOI: 10.1016/s0022-3476(83)80366-7
17. Polavarapu SR, Fitzgerald GD, Contag S, Hoffman SB. Utility of prenatal *Doppler* ultrasound to predict neonatal impaired cerebral autoregulation. *J Perinatol.* 2018;38(5):474-481. DOI: 10.1038/s41372-018-0050-x
18. Locatelli A, Lambicchi L, Incerti M, Bonati F, Ferdico M, Malguzzi S, *et al.* Is perinatal asphyxia predictable? *BMC Pregnancy Childbirth.* 2020;20(1):186. DOI: 10.1186/s12884-020-02876-1
19. Hwang M. Gray-scale ultrasound findings of hypoxic-ischemic injury in term infants. *Pediatr Radiol.* 2021;51(9):1738-1747. DOI: 10.1007/s00247-021-04983-3
20. Schwab AL, Mayer B, Bassler D, Hummler HD, Fuchs HW, Bryant MB. Cerebral Oxygenation in Preterm Infants Developing Cerebral Lesions. *Front Pediatr.* 2022;10:809248. DOI: 10.3389/fped.2022.809248

Recibido: 1 de junio de 2022  
Aprobado: 25 de julio de 2022



## Hallazgos más frecuentes en ultrasonido de tiroides en mujeres entre 20 y 45 años

Drs.  Lizbeth Sumoza Barreto,<sup>1</sup>  Sandra Carolina Payares.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médico Especialista en Radiología y diagnóstico por imágenes Universidad Arturo Michelena; Funcamama, Radioterapia Cabriales, Grupo Curve, Valencia; Edo. Carabobo; Venezuela. <sup>2</sup>Médico Especialista en Ecosonografía Diagnóstica. Universidad Nacional Experimental Rómulo Gallegos; Centro Médico "Dr. Rafael Guerra Méndez", Valencia; Edo. Carabobo; Venezuela.

### RESUMEN

**Objetivo:** Describir los hallazgos ecográficos en la glándula tiroidea en mujeres entre 20 y 45 años que acuden por primera vez a la consulta de endocrinología.

**Materiales y métodos:** Se desarrolló un estudio descriptivo, observacional de corte transversal, tomándose una muestra de tipo no probabilística intencional de 42 pacientes femeninos, para determinar las patologías más frecuentes en la glándula tiroides.

**Resultados:** La mayor incidencia de patología se observó en pacientes mayores de 40 años y cercanas a los 20 años. La patología más frecuente fueron los nódulos sólidos únicos, no vascularizados y la patología multinodular con incremento de volumen glandular.

**Conclusión:** La incidencia de la patología es similar a la literatura estudiada, sugiriéndose estudio ecográfico de tiroides en todas las pacientes que acudan por primera vez a consulta de endocrinología.

**Palabras clave:** Tiroides, Ecografía, Nódulos, TIRADS, Doppler.

## Most frequent findings in thyroid ultrasound in women between 20 and 45 years old

### ABSTRACT:

**Objective:** To detect ultrasound findings in women between 20 and 45 years of age who attend the endocrinology clinic for the first time.

**Materials and Methods:** A descriptive, observational study was developed of cross section, taking an intentional non-probabilistic sample of 42 female patients to determine in them the most frequent pathologies present in the thyroid gland.

**Results:** La mayor incidencia de patología se observó en pacientes mayores de 40 años y cercanas a los 20 años. La patología más frecuente fueron los nódulos sólidos únicos, no vascularizados y la patología multinodular con incremento de volumen glandular.

**Conclusion:** The incidence of the pathology is similar to the literature studied, suggesting an echographic study of the thyroid in all patients who come for endocrinology consultation for the first time.

**Keywords:** Thyroid, Ultrasound, Nodules, TIRADS, Doppler.

Forma de citar este artículo: Sumoza Barreto L, Payares S. Hallazgos más frecuentes en ultrasonido de tiroides en mujeres entre 20 y 45 años. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):75-81. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/5AO\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/5AO_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Lizbeth Sumoza Barreto: [lisb510@hotmail.com](mailto:lisb510@hotmail.com)

## INTRODUCCIÓN

La glándula tiroidea es el primer órgano en desarrollarse en el embrión humano, a los 22 días (1), se ubica en la región anterior del cuello con diámetros en el adulto de 4-6 cm x 2 cm x 2 cm y menos de 0,3 cm en el istmo (2), y con un volumen aproximado de 18 ml en la mujer y 25 ml en el hombre (3).

Las mujeres tienen más predisposición a padecer alteraciones tiroideas debido a sus características fisiológicas; entre sus principales patologías están: patología nodular, hipertiroidismo, bocio, hipotiroidismo, tiroiditis y cáncer de tiroides (4). Existen cuatro tipos principales de cáncer de tiroides, a saber, papilar, folicular, anaplásico y medular (5).

La aparición de nódulos es una de las patologías más comunes, se estima que 1/3 de mujeres adultas tienen nódulos detectables por ultrasonido y el riesgo aumenta a partir de los 50 años; la mayoría son de naturaleza benigna. Un nódulo sospechoso de cáncer en la ecografía suele tener bordes irregulares, hipoecoico, calcificaciones y vascularización, sin embargo, estos hallazgos no son suficientes para confirmar un cáncer, siendo siempre necesaria la biopsia (6).

Los nódulos son, en su mayoría, sólidos, homogéneos y bien definidos (7), hiper-, iso- o hipoecogénicos, con focos hiperecogénicos brillantes, con la característica imagen de “cola de cometa”, que indica componente de coloide cristalizado en su interior. Solo un 5 % - 10 % serán lesiones malignas, la mayoría de tipo papilar, con buen pronóstico debido a su lento crecimiento y baja mortalidad (8); estos presentan microcalcificaciones, vascularización intranodular central, y presencia de adenopatías. Al *doppler* color, la distribución de los vasos alrededor y dentro

del nódulo proporciona orientación diagnóstica a fin de diferenciar la probable naturaleza benigna o maligna (9, 10).

Los índices de resistencia fueron muy utilizados para intentar determinar tipos de cáncer, estos han caído en desuso siendo sustituidos por la punción aspiración aguja fina (PAAF) (11).

TI-RADS (*Thyroid imaging reporting and data system*) (12) es una clasificación que permite mejorar la selección de nódulos para procedimientos de PAAF y evitar procedimientos innecesarios, además, estandarizar el lenguaje entre especialistas y mejorar el tratamiento del paciente (13). La escala de puntuación se aplica de la siguiente manera: TI-RADS 1, es un estudio negativo, considerado como normal; TI-RADS 2, nódulos sólidos o quísticos sin signos de malignidad. Si el nódulo mide 3 cm o más, se incluye en la siguiente categoría; TI-RADS 3, hallazgos probablemente benignos (menos del 5 % de malignidad) (14). Las lesiones con signos de malignidad, TI-RADS 4, se subdividen, a su vez, en TI-RADS 4a, menor probabilidad de malignidad (5 % - 10 %); TI-RADS 4b, mayor probabilidad de malignidad (10 % - 80 %). Las TI-RADS 5 son lesiones con probabilidad mayor del 80 % de corresponder a un cáncer y las TI-RADS 6, son nódulos malignos, confirmados por punción (malignidad del 100 %) (15).

El análisis precedente determina a la ecografía como el método de elección en la evaluación tiroidea (16) por la gran sensibilidad de lesiones de pequeño tamaño de hasta 2 mm, siendo superior a cualquier otro método de estudio por imágenes, por lo que se establece como el “estándar de oro” para la evaluación del volumen, presencia de nódulos, patologías hiperfuncionantes o procesos inflamatorios glandulares; es un método rápido, seguro, confiable, de bajo costo, no invasivo y sin radiaciones, no amerita preparación, es inofensiva

y segura para el paciente y el personal de trabajo (17).

La presente investigación tuvo como objetivo, describir la patología tiroidea más frecuente en mujeres que acudieron por primera vez a una consulta de endocrinología, entre marzo y septiembre de 2017, en el área del Centro Profesional San Diego, en el municipio San Diego del estado Carabobo.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, observacional de corte transversal que tuvo como población las mujeres que acudieron, por primera vez, a consulta de endocrinología, entre marzo y septiembre de 2017, en el área del Centro Profesional San Diego, del municipio San Diego, del estado Carabobo. La muestra, seleccionada de manera intencional, fue de 42 pacientes femeninos, según los siguientes criterios. Inclusión: mujeres con edades entre 20 y 45 años quienes acudieron por diversos motivos a la consulta de endocrinología, aceptaron ser incluidas y firmaron el consentimiento informado. Fueron excluidas aquellas con antecedente de patología tiroidea.

Fueron evaluadas para describir en ellas las patologías más frecuentes presentes en la glándula tiroides. Las variables estudiadas fueron sexo y edad, motivo de consulta o hallazgos imagenológicos en ecografía.

Técnica de recolección de datos: se utilizó la observación y el análisis, el instrumento fue una ficha elaborada *ad hoc* por la autora, donde se registró los datos de la paciente y las características ecográficas de la lesión, como aumento o disminución de tamaño o volumen, presencia de nódulos únicos, múltiples vascularizados o no, ubicación (lóbulo derecho o izquierdo).

Se colocó al sujeto, sin preparación, en decúbito supino, cuello en hiperextensión sobre una almohadilla de unos 15 cm de grosor, se aplicó gel en el área para la evaluación ecográfica con un transductor lineal de 7,5-10 MHz, se realizaron cortes imagenológicos, utilizando un equipo MINDRAY DC-3 en modo B y *doppler* color. Se registraron los diámetros transversal o coronal, anteroposterior y longitudinal de cada lóbulo en milímetros, y el volumen, por la fórmula  $DT \times DAP \times DL \times 0,523$ .

Se identificaron lesiones sólidas y quísticas, así como aumento de tamaño y volumen, signos de hipervascularización con la exploración *doppler* color, el cual permitió clasificar las lesiones según el sistema de TIRADS, pudiendo orientar la patología para determinar criterios para la indicación de PAAF y descartar posteriormente presencia de patología maligna. El proyecto de trabajo se estableció durante 6 meses para dar cumplimiento a los objetivos propuestos.

Los datos fueron procesados por análisis estadísticos descriptivos, porcentajes. Se usó el programa Excel 2016 para elaborar la base de datos, lo que permitió la tabulación, presentando sus valores absolutos, así como el porcentaje de los resultados y las gráficas correspondientes. Los valores obtenidos de cada variable se representaron en tablas de frecuencias absolutas y relativas, así como en gráficos de barras correspondiente a cada caso pertinente.

## RESULTADOS

En la tabla 1 se distribuyeron las pacientes según la edad. Del total 42 pacientes, en edades entre 20 y 45 años, el mayor porcentaje (35,71 %) fueron pacientes entre 41 y 45 años, seguido de las pacientes de 20-25 años (23,81 %). El grupo

Tabla 1. Distribución de pacientes según la edad

Rango de edad	Frecuencia absoluta n	Frecuencia relativa %
20 a 25	10	23,81
26 a 30	6	14,29
31 a 35	2	4,76
36 a 40	9	21,43
41 a 45	15	35,71
Total	42	100

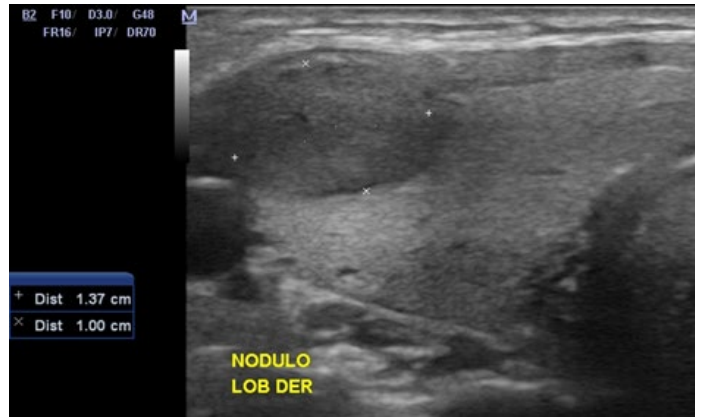


Figura 1. Nódulo sólido, homogéneo hipoeoico bien delimitado.

etario de menor frecuencia de patología tiroidea fue el de 31 a 35 años.

En el gráfico 1 se observa que el principal hallazgo ecográfico fue la presencia de patología nodular con lesiones de aspecto sólido (61,9 %) (Figuras 1 y 2), 23,8 % de las pacientes no tuvieron lesiones, 9,5 % presentaron lesiones quísticas (Figura 3) y 4,8 % ambos tipos de nódulos. La sumatoria de incidencia de patología nodular de aspecto sólido es de 66,7 %.

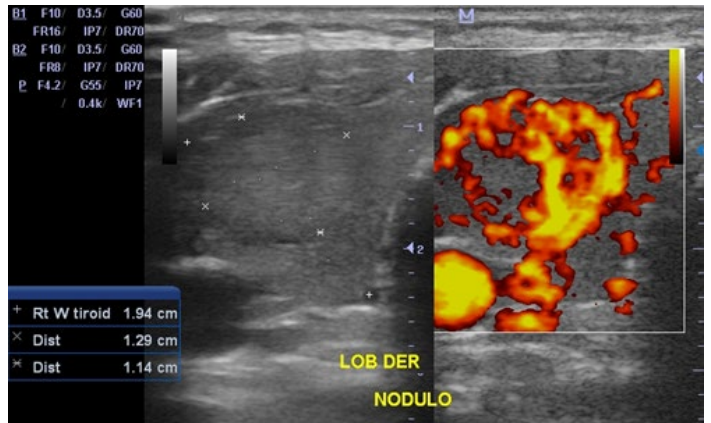


Figura 2. Nódulo sólido en lóbulo derecho de la tiroides, hipervascularizado al doppler de potencia.

En el gráfico 2 se representaron las pacientes según el cambio en el tamaño de la glándula, 24 pacientes no tuvieron cambios (57,1 %). En 15

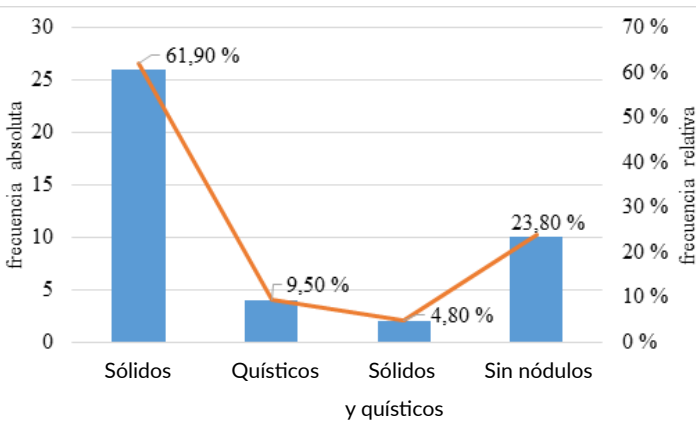


Gráfico 1. Distribución de pacientes según el tipo de lesiones nodulares

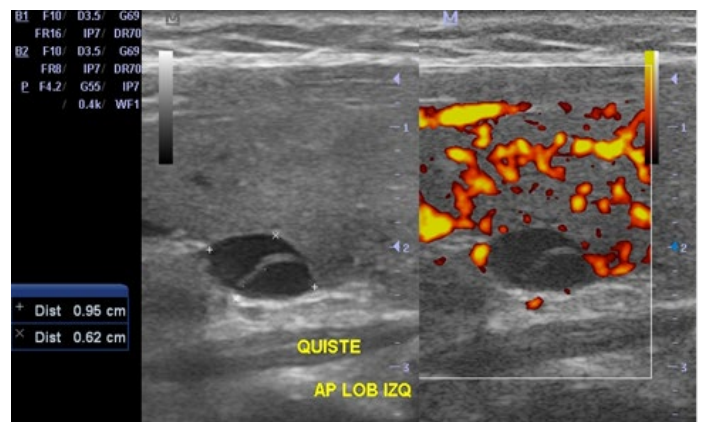


Figura 3. Nódulo quístico con banda ecogénica en su interior sin vascularización al doppler de potencia.

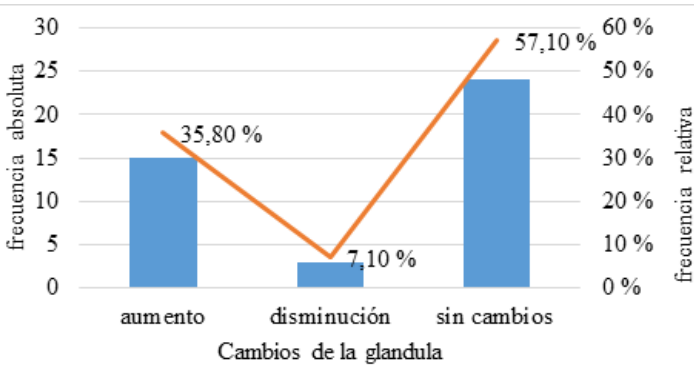


Gráfico 2. Distribución de pacientes según los cambios en el tamaño de la glándula

casos, (35,8 %) hubo aumento de tamaño (Figura 4) y por último 3 pacientes (7,1 %) presentaron disminución del tamaño glandular.

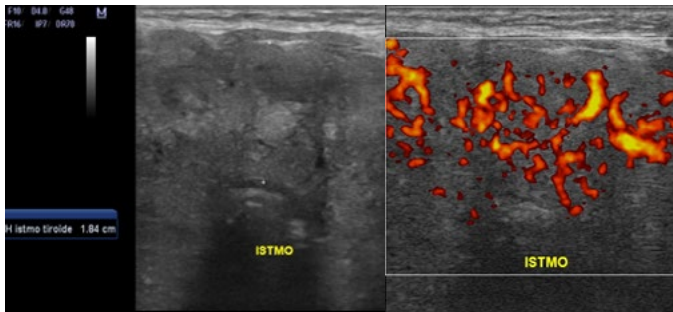


Figura 4. Muestra importante aumento glandular (Bocio) observado a nivel del ístmo, el cual luce heterogéneo con aumento del patrón vascular al doppler de potencia.

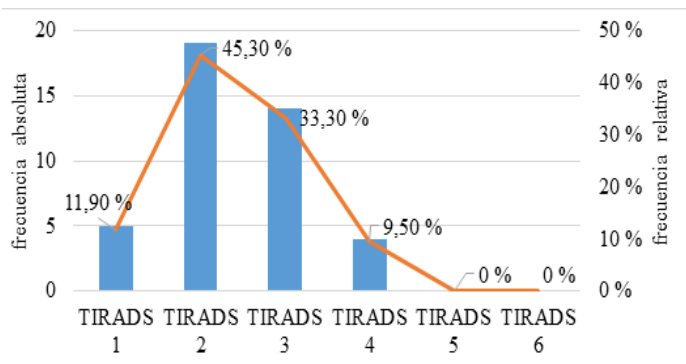


Gráfico 2. Distribución de pacientes según los cambios en el tamaño de la glándula

En el gráfico 3 se distribuyeron las pacientes según la frecuencia absoluta y relativa de las lesiones, clasificadas según el TIRADS: 45,3 % fueron TIRADS 2, no hubo ningún caso clasificado como TIRADS 5 o 6.

## DISCUSIÓN

De acuerdo al objetivo planteado, se buscaron los hallazgos en ecografía tiroidea en mujeres entre 20 y 45 años que acudieron a primera consulta de endocrinología y se pudo determinar las patologías más frecuentes en la glándula tiroidea en las pacientes de la zona.

Gracias a los adelantos tecnológicos y al entrenamiento de los imagenólogos en patología tiroidea, la ecografía se ha convertido en un método de imagen de elección en los pacientes que padecen esta patología, porque, junto a otros factores complementarios, permite establecer el diagnóstico y tiene un rol preponderante en el seguimiento de los pacientes, monitorizando la respuesta al tratamiento.

Es importante destacar que, además de información con relación a la morfología de la glándula, se puede tener información con relación a la respuesta vascular al momento del estudio por lo que el aporte de la ecografía doppler color es muy valiosa, permitiendo estudiar la vascularización glandular en busca de determinados patrones que conlleven a un diagnóstico correcto, tras clasificar las patologías a través de los TIRADS, que son de gran ayuda para evitar procedimientos innecesarios y estandarizar el lenguaje entre los diferentes especialistas con el fin de mejorar el tratamiento del paciente.

## CONCLUSIÓN

Tras la aplicación de la prueba se puede concluir que la presencia de la patología en la población estudiada se comporta de la misma manera que refiere la bibliografía, observándose que la edad en que se observó mayor presencia de patología fue cerca de los 20 años y después de los 40 años, no evidenciándose signos de malignidad en la población evaluada en relación con la clasificación tras la aplicación de TIRADS.

Debido a la alta incidencia de patología nodular tiroidea, se recomienda solicitar ecografía de tiroides a todas las mujeres que acuden a la consulta de endocrinología y de ginecología como rutina, especialmente a aquellas que manifiesten síntomas asociados a la patología y aquellas cuyas edades estén comprendidas entre los 20 años y los 45 años, e insistir sobre la importancia en la utilización del TIRADS, que ha mostrado gran utilidad en la clasificación de la patología tiroidea.

**Sin conflictos de interés.**




## REFERENCIAS

1. Pró E. Anatomía clínica [Internet]. Buenos Aires: Panamericana; 2012 [consulta 20 de julio de 2022]. p. 400-402. Disponible en: <https://medibrainsite.files.wordpress.com/2017/04/anatomicc81a-clicc81nica-procc81.pdf>
2. Eurocytology [Internet]. Anatomía y fisiología de la glándula tiroides. European Federation of Cytology Societies; 2014 [consulta 20 de julio de 2022]. Disponible en: <https://www.eurocytology.eu/es/course/100>
3. Jameson L, Mandell S, Weetman A. Trastornos de la glándula tiroides. En: Jameson J, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Loscalzo J. Harrison Medicina. Nueva York: McGraw Hill; 2018 [consulta 20 de julio de 2022]. Disponible en: <https://accessmedicina.mhmedical.com/Content.aspx?bookid=2461&sectionid=197389888>
4. Scarone S. Embriología, anatomía y fisiología de la glándula tiroides [Internet]. Montevideo: Tu endocrinólogo.com; [actualizado 26/04/2017; consulta 20/07/2022]. Disponible en: <http://tuendocrinologo.com/site/endocrinologia/tiroides/embriologia-anatomia-y-fisiologia-de-la-glandula-tiroides.html>
5. MedlinePlus en español [Internet]. Bethesda (MD): Biblioteca Nacional de Medicina (EE. UU.). Enfermedades de la tiroides [actualizado 22/10/2021; consulta 20/07/22]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/thyroiddiseases.html>
6. Zárate A, Basurto L, Saucedo R, Hernández M. Enfermedad tiroidea: un tema de revisión constante por el ginecólogo, por su frecuencia en las mujeres. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2009 [consulta 20 de julio de 2022];77(2):96-102. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2009/gom092e.pdf>
7. Mayo Clinic [Internet]. Rochester: Hipertiroidismo difuso enfermedad de Graves. s/f [consulta 20 de julio de 2022]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/graves-disease/diagnosis-treatment/drc-20356245>
8. Pinheiro P. Nódulos tiroideos, síntomas, causas y riesgos de cáncer. [Internet]. MD: Saúde; 2022 [actualizado 3/05/2022; consulta 20/07/22]. Disponible en: <https://www.mdsaude.com/es/2016/06/nodulos-tiroideos.html>
9. Arancibia ZG, Niedmann JP, Ortega TD. Ultrasonografía de tiroides. Rev Chil Radiol 2002;8(3):101-106. DOI: 10.4067/S0717-93082002000300003.
10. Parlá Sardiñas J. Hipotiroidismo. Rev Cuba Endocrin [Internet]. 2012 [consulta 20 de julio de 2022];23(3):208-212. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/end/v23n3/end04312.pdf>
11. American Cancer Society [Internet]. Atlanta: Signos y Síntomas del Cáncer de Tiroides; 2016 [actualizado 31/03/2016; consulta 20/07/2022]. Disponible en: <https://www.cancer.org/es/cancer/cancer-de-tiroides/deteccion-diagnostico-clasificacion-por-etapas/senales-sintomas.html>
12. Lanfranchi ME. Ecografía de Tiroides. México: Marbán; 2001.
13. National Institute of Health. Hipertiroidismo (tiroides hiperactiva) [Internet]. Bethesda: National Institute of diabetes and digestive and kidneys diseases; 2021 [actualizado Agosto/2021; consulta 20/07/2022]. Disponible en: <https://www.niddk.nih.gov/health-information/informacion-de-la-salud/enfermedades-endocrinas/hipertiroidismo>
14. Lombardo G, Romero M, Azpilcueta S, López C, Córdoba E. Ecografía de la Patología tiroidea [Póster en Internet]. Granada: Congreso Nacional de la Sociedad Española

- de Radiología Médica; 2012 [consulta 20/07/2022]. Disponible en: Seram patología tiroidea difusa - Medicina - UNAN - StuDocu
15. Rayón-Aledo J, Zabala I, Laganâ C, Llorente S, Parra Gordo ML, Terriza Rueda D. Manejo del Nódulo Tiroideo [Póster en Internet]. Granada: Congreso Nacional de la Sociedad Española de Radiología Médica; 2012 [consulta 20/07/2022]. Disponible en: <https://epos.myesr.org/poster/esr/seram2012/S-1253>
16. López-Vidaur I, Carrero J, Rozas Gómez I, Armendáriz I, García TM. H. Utilidad del sistema de clasificación TI-RADS en el manejo del nódulo tiroideo [Póster en Internet]. 2014. DOI: 10.1594/seram2014/S-1170
17. Fernández J. Clasificación TI-RADS de los nódulos tiroideos en base a una escala de puntuación modificada con respecto a los criterios ecográficos de malignidad. Rev Argent Radiol [Internet]. 2014 [consulta 20/07/2022];78(3):138-148. Disponible en: [https://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/noviembre14/argentina/arg\\_clasificacion\\_tirads.pdf](https://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/noviembre14/argentina/arg_clasificacion_tirads.pdf)

Recibido: 24 de junio de 2022  
Aprobado: 28 de agosto de 2022

## Índice cerebro/placentario en pacientes con y sin comorbilidad para determinar riesgo perinatal

Drs.  Eddith Martínez,<sup>1</sup>  Marielys Colmenares,<sup>1</sup>  Ñañez Manuel,<sup>1</sup>  Veroes Jesús.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Dr. Luis Razetti de Barcelona, Departamento de Ginecología y Obstetricia. Anzoátegui, Venezuela. <sup>2</sup>Hospital General del Este "Dr. Domingo Luciani". Departamento de Ginecología y Obstetricia Caracas, Venezuela.

### RESUMEN

**Objetivo:** Comparar el índice cerebro/placentario entre pacientes con y sin comorbilidad para la determinación de riesgo perinatal, que acudieron al servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Universitario "Dr. Luis Razetti", de Barcelona - Estado Anzoátegui, durante el periodo julio 2018 y septiembre 2018.

**Método:** Se evaluaron 51 gestantes con y sin comorbilidad, a quienes se les realizó la determinación del índice cerebro/placentario y se relacionó con su resultado perinatal.

**Resultados:** Se evidenció que el índice cerebro/placentario puede estar alterado en pacientes con comorbilidad y sin comorbilidad presentando sensibilidad de 33 %, especificidad 82 %, valor predictivo positivo 20 %, valor predictivo negativo 90 % con una exactitud del 76 % para establecer riesgo perinatal.

**Conclusión:** El índice cerebro/placentario (ICP) ofrece buenos resultados al ser evaluado tanto en gestantes con comorbilidad y sin comorbilidad ya que este índice puede estar alterado en ambos casos.

**Palabras clave:** Índice cerebro/placentario, Comorbilidad, Riesgo perinatal, Arteria umbilical, Arteria cerebral media.

## Brain/placental index in patients with and without comorbidity to determine perinatal risk

### ABSTRACT:

**Objective:** To compare the brain/placental index in patients with and without comorbidity for the determination of perinatal risk, who attended the Gynecology and Obstetrics service of the Hospital University "Dr. Luis Razetti", from Barcelona - Anzoátegui State, during the period July 2018 and September 2018.

**Method:** 51 pregnant women with and without comorbidity were evaluated, who underwent determination of the brain/placental index and their perinatal outcome.

**Results:** It was shown that the brain/placental index may be altered in patients with comorbidity and without comorbidity, presenting sensitivity of 33%, specificity 82%, positive predictive value 20%, negative predictive value 90% with an accuracy of 76% to establish perinatal risk.

**Conclusion:** The brain/placental index (CPI) offers better results when evaluated both in pregnant women with comorbidity and without comorbidity, since this index may be altered in both cases

**Keywords:** Brain/placental index, Comorbidity, Perinatal risk, Umbilical artery, Middle cerebral artery.

Forma de citar este artículo: Martínez E, Colmenares M, Ñañez M, Veroes J. Índice cerebro/placentario en pacientes con y sin comorbilidad para determinar riesgo perinatal. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):82-89 Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/6AO\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/6AO_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Jesús Veroes, [jveroesm@hotmail.com](mailto:jveroesm@hotmail.com)



## INTRODUCCIÓN

El bienestar fetal, tiene como objetivo principal predecir y detectar acidemia e hipoxia fetal en fetos con estas patologías instauradas (1). La fisiopatología de la hipoxia fetal, determina que los parámetros del bienestar fetal van desapareciendo de manera progresiva en presencia de una hipoxia.

El *doppler* obstétrico es un método utilizado para la valoración del bienestar fetal, constituyendo actualmente un recurso imprescindible para el control de los embarazos de alto riesgo. Uno de los métodos utilizados para el cálculo del *doppler* obstétrico es el análisis cuantitativo de la forma de la onda, donde se evalúa el índice de resistencia, índice sístole/diástole e índice de pulsatilidad. Los tres están altamente correlacionados. El índice de pulsatilidad (IP) es el índice más utilizado en la práctica actual para establecer riesgo perinatal, ya que da un rango de valores más amplio al analizar ondas de velocidad con flujo diastólico positivo, lo que representa mejor las variaciones de velocidad, fisiológicas o patológicas, en relación con el ciclo cardíaco (2).

Desde el punto de vista del perfil hemodinámico, se describen distintas fases que se correlacionan con el deterioro del territorio materno, fetal o trofoblástico, que muestran alteraciones en las arterias uterinas, arteria umbilical y arteria cerebral media (1).

Se ha tratado de realizar estudios para poder evaluar al feto antes de que se instauren estas alteraciones hemodinámicas. Los marcadores venosos son considerados un parámetro fundamental para determinar hipoxia fetal, sin embargo, cuando esta se encuentra instalada ya las arterias uterinas, arteria umbilical (AUmb) y la arteria cerebral media (ACM) se encuentran alteradas. Existe un parámetro utilizado para

predecir hipoxia fetal antes de que el *ductus* venoso y el istmo aórtico se alteren, que es el índice cerebro/placentario (ICP).

Numerosos estudios (1, 3, 4) plantean que la arteria umbilical es el vaso ideal para evaluar el territorio placentario y debe evaluarse en el asa de cordón libre. La arteria cerebral media es uno de los vasos más importantes para la evaluación de la circulación cerebral fetal (3). A lo largo del tiempo se han realizado estudios sobre el ICP (2, 5-7) como predictor de hipoxia fetal. Este índice ofrece la ventaja de detectar la redistribución del flujo sanguíneo mediante dos mecanismos: centralización forzada, que puede ser observada con elevada resistencia del flujo placentario, y disminución de la resistencia del flujo sanguíneo cerebral debido a la redistribución y centralización del flujo sanguíneo cerebral. El interés en esta herramienta de evaluación se ha reavivado debido a informes recientes que asocian una proporción anormal con eventos perinatales adversos y resultado neurológico posnatal asociado (6, 7).

En la actualidad, la velocimetría *doppler* de la circulación uterina y fetoplacentaria es una herramienta importante para evaluar complicaciones asociadas al crecimiento fetal restringido (CFR) y otras formas de distrés fetal debidas a hipoxemia o asfixia, como el producido por los trastornos hipertensivos del embarazo. El estudio *doppler* de los trastornos hipertensivos del embarazo ha sido ampliamente realizado a través de las arterias uterinas, sin embargo, también pudiese ser utilizado el ICP para el estudio de esta patología.

Partiendo del principio de que el ICP forma parte de los métodos más útiles para predecir el resultado perinatal y considerar la alta morbimortalidad, el objetivo de esta investigación fue establecer la correlación del ICP en pacientes

con y sin enfermedad y su impacto en el desenlace perinatal.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio prospectivo, de casos y controles donde se evaluaron 51 gestantes, sanas (controles) o con alguna enfermedad (casos), que acudieron al servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Universitario "Dr. Luis Razetti", de Barcelona - Estado Anzoátegui, durante el periodo julio - septiembre de 2018. Los criterios de inclusión fueron: gestantes entre las 30 y 40 semanas, sanas, y un segundo grupo con morbilidades como trastornos hipertensivos del embarazo o con crecimiento fetal restringido. Los criterios de exclusión fueron: embarazo gemelar, gestantes con rotura prematura de membranas, oligohidramnios y/o anhidramnios asociado a rotura prematura de membranas y anomalías congénitas fetales. Como resultado perinatal adverso se tomó en consideración, la admisión en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN), test de APGAR menor a 7 a los 5 minutos, líquido amniótico meconial, hemorragia intracraneal, enterocolitis necrotizante.

Para el estudio de evaluación *doppler* se utilizó el equipo Marca ALOKA, modelo Arietta S70a, con un transductor convex multifrecuencial de 5 - 7,5 MHz.

A cada una de las gestantes se le explicó el procedimiento y decidieron su participación voluntariamente, firmando un consentimiento informado.

Desde el punto de vista técnico, para la evaluación *doppler* de las arterias umbilical y cerebral media se siguieron las recomendaciones establecidos por la *International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* (ISUOG) (3). Para la evaluación de la arteria umbilical se realizó la medición en la porción del asa libre (figura 1). Para el estudio de la arteria cerebral media se realizó un corte a nivel de la calota fetal en el plano axial donde se incluyó el tálamo y las alas mayores del hueso esfenoides, el volumen de muestra se colocó en el tercio proximal de la arteria cerebral media cerca de su origen en la arteria carótida interna (figura 2). En la evaluación de ambas arterias se registraron de 3 a 5 ondas de forma similar y se realizó el cálculo.



Figura 1. Técnica de realización para la evaluación de la arteria umbilical, porción de asa libre

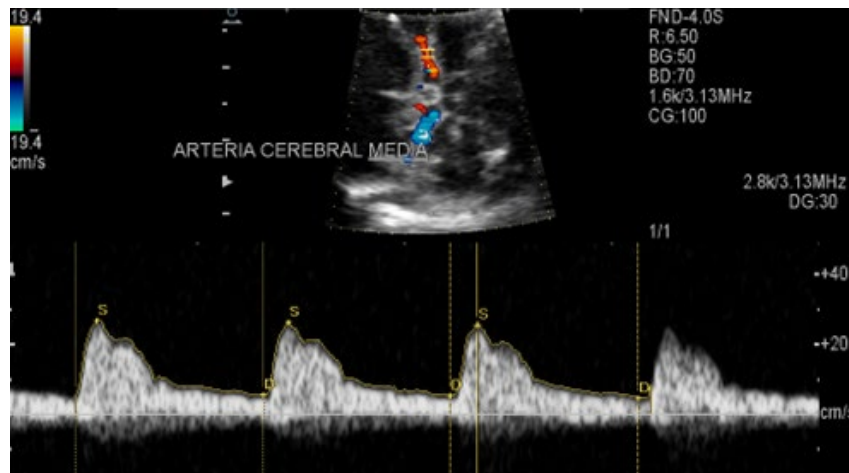


Figura 2. Técnica de evaluación de la arteria cerebral media (ACM)

Para el cálculo del índice cerebro/placentario se utilizó el programa fetal test (8) y sus resultados fueron comparados en una tabla de percentiles, establecida por el mismo programa, clasificando los menores del percentil 5 como patológicos y entre el percentil 5 y 95 son considerados dentro de los valores normales.

Cada una de las mediciones realizadas fue supervisada por dos especialistas con más de tres años de experiencia en ecografía obstétrica y perfil hemodinámico *doppler*, con más de 100 casos realizados previamente.

## RESULTADOS

Las características generales de las pacientes fueron: edad promedio,  $24,12 \pm 5,6$  años; edad

gestacional media,  $36,8$  semanas  $\pm 2,35$  días; media de peso estimado fetal por ecografía,  $2728,22 \pm 641,93$  g, presentando un mayor peso los fetos de madres sanas (Tabla 1).

Entre los 8 pacientes con morbilidad,  $62,5\%$  tenían preeclampsia con signos de gravedad, mientras que patologías como hipertensión arterial, hipertensión arterial gestacional y CFR tuvieron un porcentaje de prevalencia menor ( $12,5\%$ ,  $12,5\%$  y  $25\%$ , respectivamente).

Los indicadores de pronóstico materno - fetal, específicamente en lo que respecta a los parámetros *doppler* ofrecieron los siguientes resultados: el IP de la ACM fue  $1,59 \pm 0,35$ , el de la AUmb fue  $1,11 \pm 0,49$ , y el ICP  $1,67 \pm 0,59$  (Tabla 2).

Tabla 1. Características perinatales

Características ( $\bar{X} \pm DE$ )	Todos (n=51)	Sanas (n=43)	Con patologías (n=8)	p
Edad (años)	$24,12 \pm 5,60$	$23,70 \pm 5,04$	$26,38 \pm 8,10$	0,33
Edad gestacional (semanas y días)	$36,80 \pm 2,35$	$37,00 \pm 2,33$	$35,00 \pm 2,35$	0,19
Peso estimado fetal (g)	$2728,22 \pm 641,93$	$2802,81 \pm 579,97$	$2327,25 \pm 840,95$	0,12

Tabla 2. Indicadores de pronóstico materno fetal

Características	Todos (n=51)	Sanas (n=43)	Con patologías (n=8)	p
IP ACM ( $\bar{X} \pm DE$ )	1,59 $\pm$ 0,35	1,6 $\pm$ 0,38	1,3 $\pm$ 0,34	0,087
Clasificación IP ACM - n (%)				0,137
Patológico	9 (17,6)	6 (14)	3 (37,5)	
No patológico	42 (82,4)	37 (86)	5 (62,5)	
IP Art Umb $\bar{X} \pm DE$	1,11 $\pm$ 0,49	1,04 $\pm$ 0,38	1,44 $\pm$ 0,82	0,351
Clasificación IPA Umb n (%)				0,055
Patológico	11 (21,6)	7 (16,3)	4 (50)	
No patológico	40 (78,4)	36 (83,7)	4 (50)	
ICP $\bar{X} \pm DE$	1,67 $\pm$ 0,59	1,17 $\pm$ 0,57	1,44 $\pm$ 0,7	0,312
Clasificación ICP n (%)				0,038
Patológico	10 (19,61)	6 (14)	4 (50)	
No patológico	41 (80,39)	37 (86)	4 (50)	

IP ACM: Índice de pulsatilidad de arteria cerebral media; IP Art Umb: Índice de pulsatilidad de arteria umbilical; ICP: Índice cerebro/placentario

Estos índices se clasificaron agrupándolos en 2 categorías, patológico y no patológico, y se compararon con los grupos según la presencia o no de patologías. Se evidenció que, en las 43 pacientes sanas, 37 (86 %) presentaron ICP no patológico, el ICP estuvo alterado en 14 % de las pacientes sanas y en 50 % de las gestantes con morbilidades ( $p = 0,038$ ) (Tabla 2).

El 11,8 % (6 casos) del grupo de sanas, presentó resultado adverso perinatal y todas tenían el ICP normal. Entre las que tenían morbilidades, 4 tuvieron resultado perinatal adverso (50 %), de ellas, la mitad tuvo el ICP normal y la mitad lo tuvo alterado ( $p = 0,133$ ). Entre las pacientes con resultado perinatal normal, 91,9 % de las sanas y 75 % de las que tenían morbilidades tuvieron el ICP normal ( $p = 0,348$ ) (Tabla 3).

Tabla 3. Resultados adversos perinatales

Resultados adversos n (%)	Sanas (n=43)	Con patologías (n=8)	p
Resultado perinatal adverso			0,133
ICP anormal	0 (0,0)	2 (50,0)	
ICP normal	6 (100,0)	2 (50,0)	
Resultado perinatal normal			0,348
ICP anormal	3 (8,1)	1 (25,0)	
ICP normal	34 (91,9)	3 (75,0)	
Grupo total			0,042
ICP anormal	3 (7,0)	3 (37,5)	
ICP normal	40 (93,0)	5 (62,5)	

ICP: índice cerebro-placentario

Tabla 4. Comparación de la valoración diagnóstica de cada test para resultados adversos, según presencia de enfermedad

Resultados adversos n (%)	Todos %	Con morbilidad %	Sanas %
<b>IP ACM</b>			
Sensibilidad	33,33	66,67	0
Especificidad	80,00	60,00	82,50
Valor predictivo positivo	18,18	50	---
Valor predictivo negativo	90,00	75,00	91,67
Exactitud	74,51	62,50	76,74
<b>IP Art Umb</b>			
Sensibilidad	33,33	66,67	0
Especificidad	84,44	80	85,00
Valor predictivo positivo	22,22	66,67	---
Valor predictivo negativo	90,48	80,00	91,89
Exactitud	78,43	75,00	79,07
<b>ICP</b>			
Sensibilidad	33,33	66,67	0
Especificidad	82,22	60,00	85,00
Valor predictivo positivo	20,00	50,00	---
Valor predictivo negativo	90,24	75,0	91,89
Exactitud	76,47	62,50	79,07

IP ACM: Índice de pulsatilidad de arteria cerebral media; IP Art Umb: Índice de pulsatilidad de arteria umbilical; ICP: Índice cerebro/placentario

Los valores de rendimiento diagnóstico para las tres pruebas se presentan en la tabla 4. Para todas las pacientes, la sensibilidad fue 33,3 % para los tres índices, la especificidad fue 80 %, 84,4 % y 82,2 % para el IP de la ACM, IP de la arteria umbilical y el ICP, respectivamente. La sensibilidad es mejor cuando se considera el grupo de pacientes con morbilidades.

## DISCUSIÓN

La prematuridad y la asfixia perinatal representan los problemas más importantes de la medicina fetal y son los principales responsables de la morbimortalidad perinatal.

Es de destacar que pacientes sanas pueden tener alteración del ICP hacia al término del embarazo, siendo este parámetro estadísticamente significativo. Este hallazgo, se correlacionó con el estudio de Chirinos y Salazar (9), realizado en 2019, quienes refieren que el índice cerebro/placentario aumenta gradualmente hasta alrededor de la semana 28 y concluyen que las cifras referenciales del ICP constituyen un parámetro que puede ser utilizado como pronóstico en la evaluación de embarazos de bajo y alto riesgo. Baschat y Gembruch (10), construyeron un nomograma para el ICP. Gupta y cols. (5) reportaron que un corte de menos de 1,3 para este parámetro tenía una baja especificidad y alta tasa de falsos

positivos en embarazos cercanos al término. En este estudio se evidenció una especificidad de 60 % con una VPP de 50 % y una VPN del 75 % para detectar evolución perinatal adversa.

Entre las 8 pacientes con morbilidad, 62,5 % presentaron un ICP patológico, este grupo estuvo conformado por pacientes hipertensas con criterios de gravedad. En el estudio de Zavala y Pacheco (11), entre 160 gestantes con trastorno hipertensivo, el 39 % presentó ICP alterado, resultados con tendencia parecida a los de este estudio.

Gaikwad y cols. (12) evaluaron la importancia del *doppler* en pacientes con trastornos hipertensivos del embarazo y concluyeron que la relación cerebro/placentaria mostró mayor especificidad (98,55 %), valor predictivo positivo (94,44 %) y precisión diagnóstica (80,19 %) en contraste con los resultados de esta serie en la que se obtuvo una sensibilidad de 66,67 %, especificidad 60 %, VPP 50 %, VPN 75 %, con una exactitud de 62,50 %. Si bien, la precisión diagnóstica para detección de resultados perinatales adversos está por debajo, es posible que ello se deba al bajo número de casos con patologías. Sin embargo, destaca que se encontró una diferencia significativa del ICP ( $p \leq 0,042$ ) en el grupo completo, es decir, independientemente de la evolución perinatal, entre pacientes sanas (93 % de ICP normal) y con morbilidades (62,5 % ICP normal). Adicionalmente, se evidenció que aquellas pacientes con morbilidad tienen 6 veces más probabilidades de presentar un ICP patológico que las sanas (OR=6,17; IC 95 %: 1,21 - 31,55;  $p = 0,029$ ).

Los hallazgos reflejan que, en el grupo total, pocas pacientes que no tenían morbilidad presentaron un ICP anormal (7 %), en comparación con aquellos que sí tenían morbilidad (37,5 %), es decir, independientemente de los resultados

perinatales. En este sentido, se observa que la mayoría de los pacientes que no tuvieron efectos adversos se encuentran en el grupo sin morbilidad (91,9 %). Independientemente de la evolución perinatal, en pacientes sanas, el ICP fue normal en 93 % de los casos, mientras en aquellas con morbilidades, esta frecuencia bajó a 62,5 % ( $p = 0,042$ ). Inclusive, la probabilidad de presentar un efecto adverso cuando se tiene una morbilidad es 8 veces más elevada que en aquellas pacientes sin comorbilidad (OR = 8,00; IC 95 %: 1,25 - 50,92;  $p = 0,027$ ).

Khalil y cols. (13) concluyeron que el ICP es un marcador de la velocidad de crecimiento fetal alterado y de resultado adverso del embarazo, hallazgo observado en este estudio, aunque sin significancia estadística, puesto que se encontró un ICP anormal en 50 % de las pacientes con morbilidades y resultado perinatal adverso y en ninguna sana, con resultado perinatal adverso.

También Naham y cols. (7) estudiaron a 150 pacientes entre las 28 y 40 semanas de gestación, de los 30 casos que presentaron crecimiento fetal restringido, el 50 % presentó un índice cerebro/placentario alterado. En este estudio se obtuvo una tendencia similar al obtener el 25 % de pacientes con crecimiento fetal restringido.

Dentro de las fortalezas de este estudio destaca la importancia de la realización del ICP como predictor de riesgo perinatal, abriendo una brecha importante para la investigación; hasta la fecha este es el único trabajo que documenta este método como predictor. Las fortalezas de este estudio indican que se debe realizar la evaluación del ICP a la gestante, independientemente de si se presenta o no morbilidad. Dentro de las limitaciones del estudio resalta el bajo número de pacientes en la muestra, el tiempo reducido para la recolección de la data y la heterogeneidad de los casos.

## CONCLUSIÓN

En este grupo de pacientes, se observó que el ICP predijo evolución adversa perinatal con una sensibilidad baja, pero con buena especificidad en el grupo total, la sensibilidad mejoró parcialmente, pero la especificidad se redujo en las pacientes con morbilidades. Se evidenció que los indicadores de la ACM, la AUmb y el ICP no parecieran ser superiores, de acuerdo a sus valores predictivos diagnósticos. Cuando las pacientes presentan una morbilidad, se aumenta la sensibilidad, mientras que cuando no presentan morbilidad se incrementa la especificidad, por lo que medir los índices en la población total, independientemente de la presencia de morbilidad ayuda a tener unos mejores valores predictivos.

Se recomienda incluir una mayor cantidad de población, y establecer un estudio multicéntrico que incluya hospitales satélites del país, capaces de demostrar el perfil de estas pacientes.

## Sin conflictos de interés

## REFERENCIAS

1. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. *Doppler* en obstetricia. En: Cafici D, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2018. p. 163 – 200.
2. Barrios-Prieto E, González-Gallo SL. Papel del *doppler* en la restricción del crecimiento intrauterino. Rev Med MD [Internet]. 2013 [consulta 23/09/18];4.5(4):262-268. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=44027>
3. Bhide A, Acharya G, Baschat A, Bilardo CM, Brezinka C, Cafici D, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): use of *Doppler* velocimetry in obstetrics. Ultrasound Obstet Gynecol. 2021;58(2):331-339. DOI: 10.1002/uog.23698.
4. Holgado M. Estudio de la respuesta hemodinámica feto-placentaria el crecimiento intrauterino restringido. Implicaciones clínicas del *doppler* del istmo aórtico [Tesis en Internet]. Barcelona: Universidad de Barcelona. 2007 [consulta: 23/09/18]. Disponible en enlace: [https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/2476/MDRH\\_TESIS.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/2476/MDRH_TESIS.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
5. Gupta U, Chandra S, Narula MK. Value of middle cerebral artery to umbilical artery ratio by *doppler* velocimetry in pregnancies beyond term. J Obstet Gynecol India. 2006 [consulta 23/09/18];56(1):37-40. Disponible en: <https://www.jogi.co.in/article/q2b48464/value-of-middle-cerebral-artery-to-umbilical-artery-ratio-by-doppler-velocimetry-in-pregnancies-beyond-term>
6. Khalil A, Morales-Rosello J, Khan N, Nath M, Agarwal P, Bhide A, et al. Is cerebroplacental ratio a marker of impaired fetal growth velocity and adverse pregnancy outcome? Am J Obstet Gynecol. 2017;216(6):606.e1-606.e10. DOI: 10.1016/j.ajog.2017.02.005.
7. Najam R, Gupta S, Shalini. Predictive Value of Cerebroplacental Ratio in Detection of Perinatal Outcome in High-Risk Pregnancies. J Obstet Gynaecol India. 2016;66(4):244-247. doi: 10.1007/s13224-015-0671-3.
8. FetalTest.com. Medicina Fetal On Line [Internet]. Programa informático para la evaluación *doppler* de la unidad feto-placentaria; 2003-2014 [consulta 1/10/18]. Disponible en: <http://fetaltest.com/cgi-bin/dopplerfetoplacentario.cgi>
9. Chirino G, Salazar G. Nomograma del índice cerebro placentario en embarazadas entre las 22 y 38 semanas de gestación parámetro como pronóstico en la evaluación de embarazos de bajo y alto riesgo. Salus [Internet]. 2019 [consulta 1/10/2018];23(2):18-23. Recuperado a partir de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=375967530004>
10. Baschat AA, Gembruch U. The cerebroplacental *Doppler* ratio revisited. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003;21(2):124-127. DOI: 10.1002/uog.20. PMID: 12601831.
11. Zavala-Coca CA, Pacheco-Romero J. Flujo venoso fetal e índice cerebro placentario como indicadores de hipoxia fetal en gestantes preeclámpsicas severas. Rev Peru Ginecol Obstet [Internet]. 2011 [consulta 1/10/18];57(3):171-176. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322011000300006&lng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322011000300006&lng=es).
12. Gaikwad PR, Gandhewar MR, Rose N, Suryakar V. Significance of obstetric *Doppler* studies in prediction of perinatal outcome in pregnancy induced hypertension. Int J Reprod Contracept Obstet Gynecol. 2017 Jun;6(6):2354-2360 DOI: <http://dx.doi.org/10.18203/2320-1770.ijrcog20172312>
13. Khalil A, Morales-Rosello J, Khan N, Nath M, Agarwal P, Bhide A, et al. Is cerebroplacental ratio a marker of impaired fetal growth velocity and adverse pregnancy outcome? Am J Obstet Gynecol. 2017;216(6):606.e1-606.e10. DOI: 10.1016/j.ajog.2017.02.005.

Recibido: 27 de junio de 2022  
Aprobado: 28 de agosto de 2022

## Malformaciones de mano fetal

Dras.  Miguel Octavio Sosa-Palaviccini,<sup>1</sup>  Irina Valeryeyna Andrusenko.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Departamento de Obstetricia. Hospital Universitario Dr. Antonio María Pineda. Barquisimeto – Venezuela. <sup>2</sup>Doctor en Ultrasonido. Medical Center of Starvropol – Russia.

### RESUMEN

El diagnóstico prenatal de malformaciones de la mano representa un desafío en el mundo del ultrasonido obstétrico. A pesar de su baja prevalencia, su sola presencia amerita de una rigurosa valoración de la anatomía fetal, puesto que puede tratarse de una alteración anatómica aislada o ser parte de un síndrome cromosómico o genético. En esta revisión se abordaron las principales anomalías de la mano fetal y síndromes asociados a cada uno de ellas. El ultrasonido a mediados del segundo trimestre es el momento ideal para realizar la valoración de la mano fetal, acompañado de un examen de detalle anatómico fetal.

**Palabras clave:** Malformaciones de la mano fetal, Diagnóstico prenatal.

## Fetal hand malformations

### ABSTRACT:

Prenatal diagnosis of fetal hand malformations represents a challenge in the obstetric ultrasound. Despite its low prevalence, its mere presence warrants a rigorous evaluation of the fetal anatomy, since it may be an isolated anatomical anomaly or be part of a chromosomal or genetic syndrome. In this review, the principal anomalies of the fetal hand and syndromes associated with each of them were addressed. Ultrasound in the mid-second trimester is the ideal time to perform an evaluation of the fetal hand, accompanied by a detailed fetal anatomical examination.

**Keywords:** Fetal hand anomalies, Prenatal diagnosis.

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones de mano tienen repercusión estético funcional en aquellas personas que las padecen. Las malformaciones de la mano suelen ser debidas a una afección congénita, las cuales pueden ser hereditarias o por anormalidades en el desarrollo fetal. Un 0,2 % de los neonatos nacen con malformaciones en la mano. La mano fetal, tanto la normal como la anómala, tienen dificultades diagnósticas ecográficas. Tan

laborioso y preocupante es aseverar que la mano está normal, como igual de riesgoso decir que la mano examinada es una malformación solitaria. Se presenta una revisión e imágenes de anomalías frecuentes de la mano fetal.

### Aquiria

Es la ausencia congénita de la mano. Puede ocurrir por no formarse o por amputación debida a una banda amniótica (Figuras 1A y 1B). La

Forma de citar este artículo: Sosa-Palaviccini MO, Andrusenko IV. Malformaciones de mano fetal. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):90-95. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/7RL\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/7RL_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Miguel Sosa-Palaviccini, mososa1951@hotmail.com





Figura 1A y 1B. Brazo con ausencia de mano. 1C: feto de 24 semanas. Ausencia de hemibrazo inferior izquierdo y ausencia de radio antebrazo derecho (mano zamba).

amputación puede ser a mitad del antebrazo o en la muñeca (Figura 1C). Se llama aqueiropodia cuando se acompaña de ausencia de los pies. Las aqueiropodias pueden ser un signo de errores innatos del metabolismo (1).

### Aqueiropodia

Llamativa ausencia de manos y pies (2). Ocasionalmente asociada a defecto genético en *Lmbr1* (3) y mucopolisacaridosis (4) (Figuras 2A-C, 3A y 3B).

### Microdactilia

Las microdactilias son las formas mas graves de

dedos cortos. Habitualmente son afalángicas, solo piel y uña, pero sin hueso. Pueden estar en el borde de la mano ausente (Figuras 3A, 3B, 4A-B). También pueden estar a mitad de antebrazo donde el miembro luce amputado transversalmente, originando ausencia de medio brazo y mano. A esto se les llama hemimelias transversas (4) (Figuras 4A, 4B, 5A-C). Se recomienda estar atentos si la aquiria tiene microdactilia que pueda pasar desapercibida durante la ecografía. Si la microdactilia aparece a mitad del antebrazo sin muñeca, entonces se trata de una hemimelia transversa.

### Hemimelia transversa

La hemimelia del peroné es el acortamiento congénito de los huesos largos más frecuente,

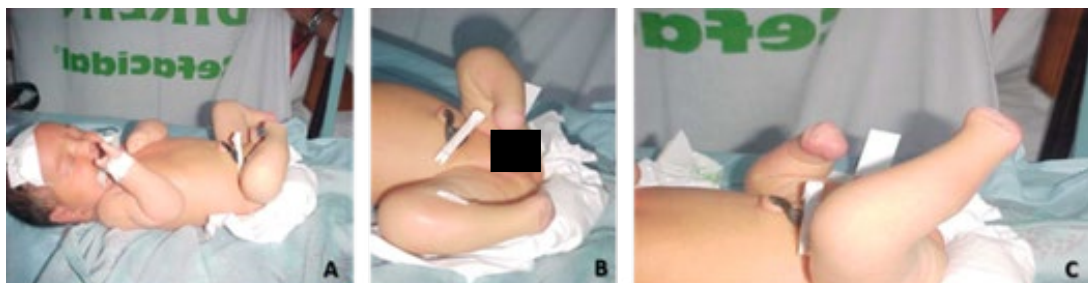


Figura 2A. apodia bilateral, aquiria total izquierda, ectrodactilia en mano derecha  
Figura 2B y 2C. apodia total bilateral



Figura 3A. Corresponde a aqueiropodia con mucopolisacaridosis. Figura 3B. Aquiria derecha, apodia izquierda, hemimelia transhumeral izquierda.



Figura 5A, 5B y 5C. Microdactilia asentada sobre ausencia distal de hemimano izquierda.

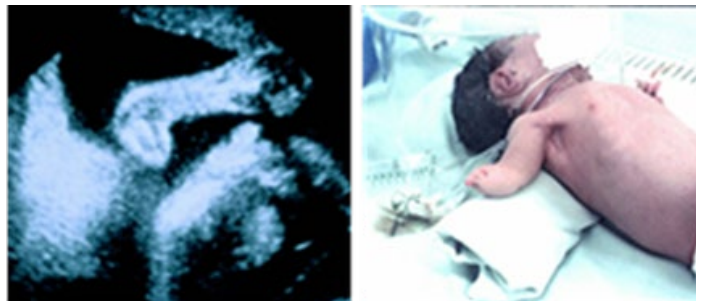
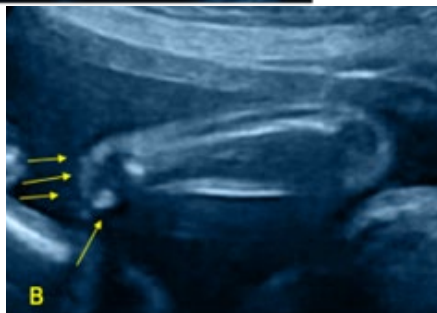


Figura 6A y 6B. Ultrasonido y neonato con hemimelia transversa cubito radial. El recién nacido tiene microdactilia.

Figura 4A y 4B. Se aprecia antebrazo izquierdo con cubito y radio, media mano a la que se aprecian microdactilias. El pulgar está presente normal.

seguida por la agenesia o hipoplasia de la tibia, el cúbito, el radio y el fémur, respectivamente. En miembro superior es la amputación del antebrazo por encima de la muñeca, habitualmente acompañado de microdactilias (5). (Figuras 6A, 6B, 7A-B)

## Braquidactilia

Acortamiento de la longitud de los dedos (6). Existen varios tipos de braquidactilia. Pueden ser de todos los dedos o de solo el dedo medio de la mano, como en el síndrome de Ellis-van Creveld (7) (Figuras 8A, 8B, 9A, 9B, 10). El síndrome Ellis van Creveld (7) cursa con acortamiento humeral, hipoplasia ungueal y cardiopatía congénita. (Figura 11).

## Trombocitopenia - aplasia radial

El síndrome trombocitopenia y aplasia radial (TAR) es un raro síndrome asociado a la ausencia bilateral de radio, con presencia de pulgares y trombocitopenia hipomegacariocítica. Fue descrito por primera vez en 1959 y tiene una incidencia de 4,2 por cada 1 000 000 de recién

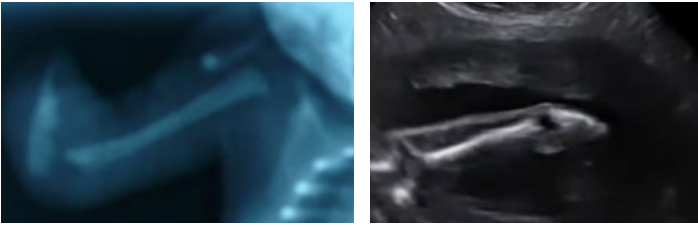


Figura 7A y 7B. Radiología y ultrasonido de hemimelia transversa de brazo.

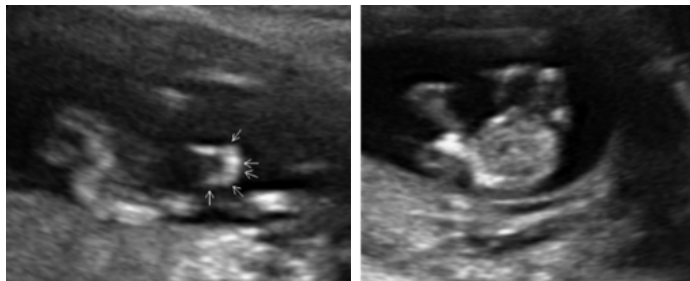


Figura 8A y 8B. Braquidactilia por ultrasonido.

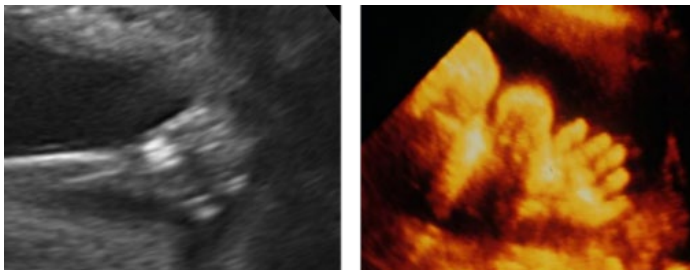


Figura 9A y 9B. Braquidactilia de mano en tridente. Sospechosa de acondroplasia.

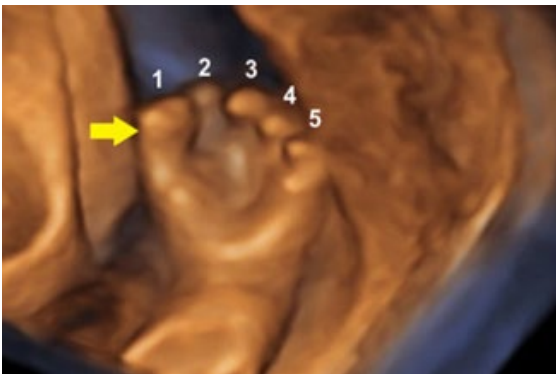


Figura 10. Marcada braquidactilia con duplicacion de falange distal pulgar.



Figura 11. Braquidactilia e hipoplasia ungueal en feto con síndrome de Ellis van Creveld.

nacidos vivos; es de herencia autosómica recesiva. La púrpura comienza en la primera semana en el 50 % de los casos. A los 4 meses ya han sido afectados el 90 % de los niños (8) (Figura 12). Se acompaña de otras complicaciones: estatura corta (93 %), macrocefalia (76 %), dismorfia facial (53 %), intolerancia a la leche de vaca (47 %), hemangioma capilar (24 %), malformaciones renales (23 %), defectos septales (15 %), tetralogía de Fallot (15 %) y leucemia mieloide (1 %) (9).



Figura 12. Mano izquierda zamba por hipoplasia radial y ausencia de pulgar lo que descarta el síndrome TAR. Si hay pulgares si es un síndrome TAR.



Figura 13A y 13B. Pulgares fetales en aducción, alejados de la palma de la mano. Típicos de la displasia diastrófica.

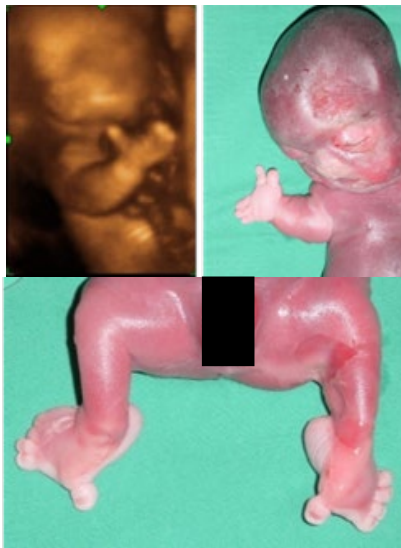


Figura 14A-C. Pulgares y halucos en aducción. Caso de displasia diastrófica. Caso cortesía del Dr. Waldo Sepúlveda para AVUM.

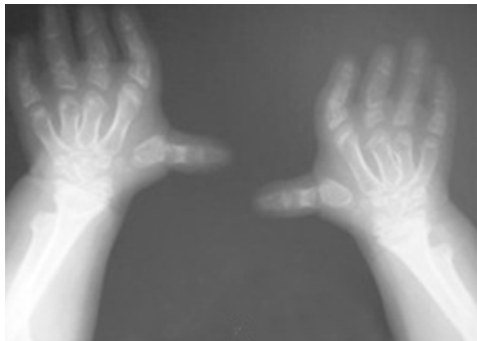


Figura 15. Radiología de los dedos de la mano. Displasia diastrófica



Figura 16A. Polidactilia preaxial (dedo supernumerario por el lado del pulgar). Figura 16B. Este pulgar adicional, simula el pulgar de la displasia diastrófica.

### Displasia diastrófica

Displasia esquelética muy fácil de identificar porque el pulgar está alejado de la palma de la mano. Llamado pulgar en auto stop (Figuras 13A, 13B, 14A-C y 15). Puede haber halucos en abducción (Figura 14C). Sin embargo, hay polidactilias del pulgar que pueden simular esta displasia (Figura 16A y 16B). Hay pie zambo y depósitos deformantes de las orejas (10).

### CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

El momento ideal para la evaluación ecográfica de la mano es en el segundo trimestre, momento en el cual hay una favorable cantidad de líquido amniótico. En el tercer trimestre, el crecimiento fetal ocupa los espacios amnióticos y apelmata los miembros, y los angula. Lo recomendable es hacer ultrasonido esquelético a mediados del segundo trimestre y debe complementarse con la pesquisa de malformaciones de órganos no esqueléticos.

### Sin conflictos de interés

### REFERENCIAS





1. Paluda SM, Comstock CH, Kirk JS, Lee W, Smith RS. The significance of ultrasonographically diagnosed fetal wrist position anomalies. *Am J Obstet Gynecol.* 1996;174(6):1834-1837; discussion 1837-9. DOI: 10.1016/s0002-9378(96)70218-1.

2. Freire-Maia A, Li WH, Maruyama T. Genetics of acheiropodia (the handless and footless families of Brazil). VII. Population dynamics. *Am J Hum Genet* [Internet]. 1975 [consultado junio 2022];27(5):665-75. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1762833/pdf/ajhg00438-0095.pdf>.
3. Ianakiev P, van Baren MJ, Daly MJ, Toledo SP, Cavalcanti MG, Neto JC, *et al*. Acheiropodia is caused by a genomic deletion in C7orf2, the human orthologue of the Lmbr1 gene. *Am J Hum Genet*. 2001;68(1):38-45. DOI: 10.1086/316955.
4. Mourão PA, Toledo SP, Dietrich CP. Urinary mucopolysaccharides in acheiropodia. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*. 1977;26(1):92-4. DOI: 10.1017/s0001566000010266.
5. Abdulkadir AY, Adigun IA. Ulnar Hemimelia with Oil-godactyly: Report of Two Cases. *Radiol Case Rep*. 2016;4(1):240. DOI: 10.2484/rcr.v4i1.240.
6. Pereda A, Garin I, Garcia-Barcina M, Gener B, Beristain E, Ibañez AM, *et al*. Brachydactyly E: isolated or as a feature of a syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:141. DOI: 10.1186/1750-1172-8-141.
7. Sasalawad SS, Hugar SM, Poonacha KS, Mallikarjuna R. Ellis-van Creveld syndrome. *BMJ Case Rep*. 2013;2013:bcr2013009463. DOI: 10.1136/bcr-2013-009463.
8. de Ybarrondo L, Barratt MS. Thrombocytopenia absent radius syndrome. *Pediatr Rev*. 2011;32(9):399-400; discussion 400. DOI: 10.1542/pir.32-9-399.
9. Go RS, Johnston KL. Acute myelogenous leukemia in an adult with thrombocytopenia with absent radii syndrome. *Eur J Haematol*. 2003;70(4):246-248. DOI: 10.1034/j.1600-0609.2003.00054.x
10. de Souza Lima T, Ferreira BG, Loureiro Souza CW, Batista IBC, Araujo Júnior E, Galvão Petrini C, *et al*. Prenatal diagnosis of diastrophic dysplasia in the second trimester of pregnancy: Two- and three- dimensional ultrasonographic findings. *Turk J Obstet Gynecol*. 2021;18(3):258-263. DOI: 10.4274/tjod.galenos.2021.35033.

Recibido: 30 de agosto de 2022

Aprobado: 1 de septiembre de 2022

## Síndrome de Kabuki: reporte de un caso

Drs.  Eduardo Reyna-Villasmil,<sup>1</sup>  Liliana Briceño-Sanabria,<sup>2</sup>  Juan Carlos Briceño-Sanabria,<sup>3</sup>  
 Carlos Briceño-Pérez.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central "Dr. Urquinaona". Maracaibo, Venezuela. <sup>2</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Asistente Quirúrgico. Bay View Surgery Center. Sarasota, Estados Unidos de América. <sup>3</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital San Juan de Dios. Rio Negro, Colombia. <sup>4</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Departamento de Obstetricia y Ginecología. Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela.

### RESUMEN

El síndrome de Kabuki (o síndrome de Niikawa-Kuroki) es un trastorno del desarrollo poco común, definido por características faciales distintivas (eversión del párpado inferior, cejas arqueadas con el tercio lateral disperso o escaso, depresión de la punta nasal y orejas prominentes) junto a trastornos musculoesqueléticos, cardiovasculares, renales y dermatoglicoficos. La frecuencia estimada del síndrome es de 1 por cada 32 000 a 86 000 recién nacidos y está asociado con mutaciones heterocigóticas en KMT2D o KDM6A. El diagnóstico prenatal puede ser difícil porque los rasgos faciales son poco evidentes y tampoco existen hallazgos fetales comunes/específicos que puedan sugerir el diagnóstico. El síndrome debe considerarse como diagnóstico diferencial de polihidramnios en ausencia de restricción del crecimiento intrauterino. En la actualidad, el diagnóstico definitivo está basado en las manifestaciones clínicas posparto y pruebas genéticas. Se presenta un caso de síndrome de Kabuki.

**Palabras clave:** Síndrome de Kabuki, Síndrome de Niikawa-Kuroki, Anomalías congénitas, Diagnóstico prenatal.

## Kabuki syndrome: report of a case

### ABSTRACT:

Kabuki syndrome (or Niikawa-Kuroki syndrome) is a rare developmental disorder characterized by distinctive facial features (lower eyelid eversion, arched eyebrows with scattered or sparse lateral third, nasal tip depression, and prominent ears) along with musculoskeletal, cardiovascular, renal, and dermatoglyphic disorders. The estimated frequency of the syndrome is 1 per 32 000 to 86 000 newborns and is associated with heterozygous mutations in KMT2D or KDM6A. Prenatal diagnosis can be difficult because the facial features are inconspicuous and there are no common or specific fetal findings to suggest the diagnosis. In the absence of intrauterine growth retardation, the syndrome should be considered as a differential diagnosis of polyhydramnios. At present, definitive diagnosis is based on postpartum clinical manifestations and genetic testing. A case of prenatal diagnosis of Kabuki syndrome is presented.

**Keywords:** Kabuki syndrome, Niikawa-Kuroki syndrome, Congenital anomalies, Prenatal diagnosis.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kabuki (SK) fue descrito inicialmente en 1981. Es catalogado así por la semejanza de las características faciales con el maquillaje de los actores de Kabuki (teatro

tradicional japonés) (1). Es una condición heterogénea que se presenta en ambos sexos por igual, en todas las razas. La mayoría de los casos son de presentación esporádica, aunque se han descrito algunos con transmisión autosómica dominante (2).

Forma de citar este artículo: Reyna-Villasmil E, Briceño-Sanabria L, Briceño-Sanabria JC, Briceño-Pérez C. Síndrome de Kabuki: reporte de un caso. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):96-101. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/8CC\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/8CC_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Eduardo Reyna-Villasmil, [sippenbauch@gmail.com](mailto:sippenbauch@gmail.com).

El fenotipo clínico del SK es muy variable, con anomalías congénitas múltiples, pero el aspecto más llamativo son sus rasgos faciales únicos, que suelen facilitar el reconocimiento. Los pacientes también presentan anomalías cardiovasculares, genitourinarias y musculoesqueléticas (1, 2). El diagnóstico durante el periodo prenatal es difícil debido a la falta de características específicas, pero debe sospecharse en aquellos casos con polihidramnios (3). Se presenta un caso de síndrome de Kabuki.

### CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 21 años, primigesta, con embarazo de 15 semanas, quien fue referida a la consulta prenatal de alto riesgo obstétrico debido a aumento del riesgo de cromosomopatía, asociado al aumento de la translucencia nucal fetal (percentil 99) en la ecografía obstétrica de las 12 semanas. Al interrogatorio, negaba lazos de consanguinidad con su pareja, antecedentes de hábito tabáquico, consumo de alcohol o drogas ilícitas e infecciones durante el embarazo y antecedentes familiares de anomalías fetales. El embarazo fue logrado de forma espontánea.

Durante la exploración ecográfica a las 15 semanas, se encontró un feto vivo con crecimiento acorde a su edad de gestación. La evaluación detallada detectó el pliegue nucal agrandado (percentil 99), el intestino ecogénico brillante, agenesia renal derecha (Figura 1) y polihidramnios (percentil 103 para la edad de gestación). La evaluación del cordón umbilical demostró la presencia de arteria umbilical única. El estudio *doppler* demostró valores normales. Se decidió hacer pruebas prenatales no invasivas, las cuales no mostraron anomalías. Las pruebas de cromosomopatías fueron normales. El resultado de la amniocentesis fue normal con cariotipo 46XX. En vista de



Figura 1. Imagen ecográfica transversal, a nivel lumbar fetal, vista desde abajo, en cuya fosa lumbar izquierda se aprecia el riñón izquierdo y en la fosa lumbar derecha se observa agenesia del riñón derecho

los hallazgos, se decidió hacerle seguimiento semanal.

La ecografía de seguimiento a las 33 semanas, demostró aumento del líquido amniótico (polihidramnios) con una única bolsa profunda de 18 cm, signos tempranos de hidropesía no inmune, con derrame pleural y aumento de volumen de ambos pulmones (49 x 43 x 27 mm) (Figura 2); pero sin edema cutáneo o del cuero cabelludo. La evaluación detallada de la estructura y la función cardíaca del feto no demostró alguna evidencia de cardiopatía. En vista de los hallazgos, se realizó resonancia magnética que reportó colpocefalia, derrame pleural bilateral, agenesia renal derecha y polihidramnios.

A las 37 semanas se realizó cesárea por desprendimiento prematuro de placenta, obteniéndose un recién nacido vivo, femenino, de 2250 g, con cianosis y esfuerzo respiratorio; por lo que requirió reanimación respiratoria y trasladado a la unidad de cuidados intensivos

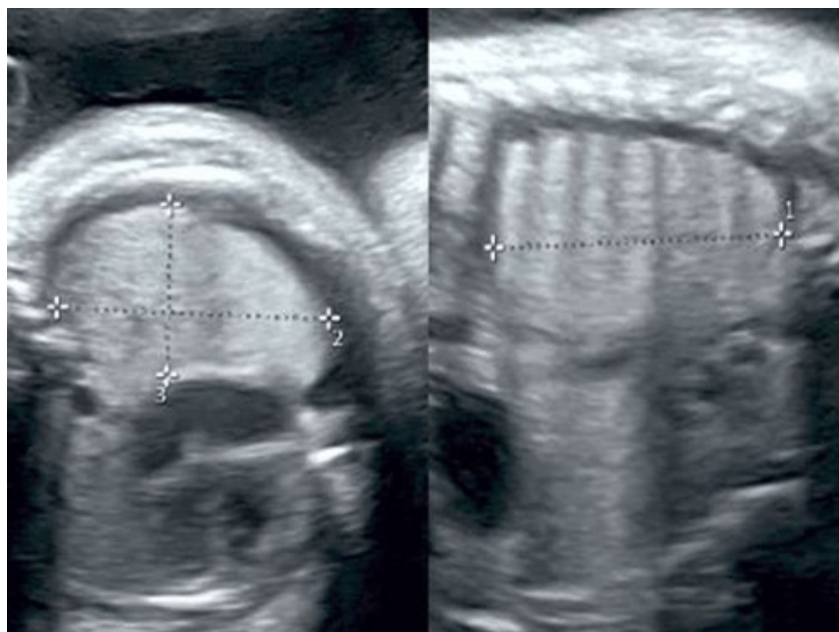


Figura 2. Imagen ecográfica sagital y transversal muestra aumento de volumen del pulmón fetal (49 x 43 x 27 mm.) a las 33 semanas.

neonatales. La evaluación posnatal demostró recién nacido con cara redonda, ojos muy separados, fisuras palpebrales con eversión del tercio externo del párpado inferior, cejas arqueadas y gruesas, raíz nasal deprimida y punta plana, labio superior delgado y labio inferior lleno. Además, era evidente cuello corto, manos toscas con almohadilla en los pulpejos de los dedos, clinodactilia del quinto dedo de ambas manos, braquidactilia y anomalías sacras. Las extremidades, abdomen, genitales externos y espalda parecían normales, sin evidencia de contracturas y talipes. La ecografía neonatal confirmó la agenesia renal derecha, mientras que la evaluación ecocardiográfica neonatal fue normal.

La recién nacida fue dada de alta a los 19 días y remitida a la consulta de genética médica en la cual fue diagnosticada a los 15 meses con SK (variante patogénica KMT2D). Las pruebas de los padres no mostraron alteraciones genéticas, confirmando que se trataba de una mutación *de novo*.

## DISCUSIÓN

El SK (o síndrome de Niikawa-Kuroki) es un trastorno hereditario, raro y heterogéneo con prevalencia variable (4). La condición ha sido reportada en varios grupos étnicos con prevalencia aproximada de 1 caso por cada 32 000 a 86 000 nacidos vivos. Sin embargo, puede existir subregistro debido a las dificultades diagnósticas (5).

Existen informes que lo asocian a dos variantes genéticas causantes: KMT2D (55 % - 80 % de los casos) y KMD6A (9 % - 14 % de los casos) (1, 2). En el SK existen mutaciones hereditarias y *de novo*, como en el presente caso. Las mutaciones del sitio de empalme son responsables de alrededor del 9 % de las variantes alélicas patológicas en KMT2D (6). Comparados con pacientes diagnosticados clínicamente sin mutación, algunas características físicas están presentes con mayor frecuencia en pacientes con SK y mutación en KMT2D (7).



El gen KDM6A, codificador de desmetilasa de histonas y supresor de tumores, está localizado en la región del cromosoma Xp11.3 (8). La mayoría de las mutaciones identificadas son truncantes, lo que probablemente conduce a la haploinsuficiencia, lo que llevaría a alteraciones en funciones críticas del desarrollo cráneo-facial, cardíaco y cerebral (9).

El diagnóstico del SK es esencialmente clínico, durante el periodo posnatal, e incluye rasgos faciales característicos (eversión del párpado lateral inferior, cejas arqueadas con tercio lateral disperso o escaso, punta nasal deprimida y orejas prominentes); junto a otras malformaciones congénitas (cardíacas, renales, ano-rectales y/o esqueléticas). No obstante, el diagnóstico durante el período neonatal puede ser un reto, porque no existen características distintivas que sugieran el síndrome en la evaluación ecográfica, ya que los rasgos faciales característicos se vuelven más evidentes durante la infancia (10). Las concentraciones bajas de gonadotropina coriónica humana beta y estriol no conjugado, podrían sugerir una alteración de la regulación del metabolismo placentario. El diagnóstico puede confirmarse con pruebas genéticas posnatales, ya que la mayoría de estas pruebas antes del parto reportan resultados normales (3).

Los informes publicados analizan en forma casi exclusiva el diagnóstico del SK durante el periodo posnatal, pero es importante considerar esta condición en el periodo prenatal al encontrar posibles signos de sospecha, como aumento de la translucencia nuchal, malformaciones cardiovasculares y genitourinarias, polihidramnios e hidropesía fetal (11). El fenotipo prenatal del SK es la notable alta proporción de embarazos con polihidramnios, lo que sugiere que debe considerarse en el diagnóstico diferencial,

en ausencia de restricción del crecimiento intrauterino (3).

El diagnóstico diferencial principal del SK es el síndrome de Noonan. La mutación RIT1, causante del síndrome de Noonan, está asociada a polihidramnios, pero con hidropesía fetal. Los pacientes con síndrome de delección 22q11 presentan paladar hendido, malformaciones cardíacas y anomalías renales. El síndrome de van der Woude, una afección autosómica dominante, está caracterizado por labio/paladar hendido, fosas labiales e hipodoncia. Una de las características más inusuales es la persistencia de las almohadillas fetales en los dedos. Esta característica también ha sido descrita en los síndromes de Rubinstein-Taybi, de Fryns y de Weaver. Sin embargo, los rasgos faciales distintivos del SK permiten distinguirlo de esas condiciones (3, 12). La alfa-talasemia homocigótica, trastornos de almacenamiento lisosómico, trastornos congénitos de la glicosilación y trastornos mitocondriales, también deben considerarse entre los diagnósticos diferenciales (13).

El manejo del SK está basado en las posibles complicaciones en función de diferentes edades. Algunos casos no están asociados a complicaciones médicas graves, especialmente en ausencia de anomalías congénitas, por lo que el pronóstico de supervivencia hasta la edad adulta es bueno. Por lo tanto, el abordaje en la infancia temprana debe ser multidisciplinario para descartar malformaciones cardiovasculares y genitourinarias, y realizar prevención/rehabilitación de los sistemas afectados, ofreciendo mayor supervivencia y mejor calidad de vida (14).

El consejo genético en estos casos es complicado debido a la heterogeneidad de la base genética y a que la mayoría de casos

son esporádicos. Existen descripciones de casos con mecanismos de herencia autosómica dominante. Si los progenitores no tienen características fenotípicas, es necesario considerar la mutación *de novo*. La fertilidad en ambos sexos no parece estar afectada, por lo que el riesgo de recurrencia es menor del 1 %, pero los individuos afectados tendrían 50 % de probabilidad de transmitir la condición (15).

## CONCLUSIÓN

El SK es una condición caracterizada por rasgos faciales distintivos y anomalías de diferentes sistemas, que es difícil diagnosticar durante el periodo prenatal. La evidencia de polihidramnios asociado con anomalías cardiovasculares, genitourinarias y musculoesqueléticas observadas en la ecografía prenatal, pueden suministrar información útil para el diagnóstico prenatal oportuno. Se presenta un caso con hallazgos ecográficos prenatales de diagnóstico de SK el cual se confirmó durante el periodo posnatal.

## DECLARACIÓN DE ASPECTOS ÉTICOS

**Reconocimiento de autoría:** Todos los autores declaran haber realizado aportes a la idea, diseño del estudio, recolección de datos, análisis e interpretación de datos, revisión crítica del contenido intelectual y aprobación final del manuscrito enviado.

**Responsabilidades éticas:** Protección de personas. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

**Confidencialidad de los datos:** Los autores declaran haber seguido los protocolos del Hospital Central “Dr. Urquinaona” sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado:** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

**Financiamiento:** Los autores certifican que no han recibido apoyos financieros, equipos, en personal de trabajo o en especie de personas, instituciones públicas y/o privadas para la realización del estudio.

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

## REFERENCIAS





1. Adam MP, Banka S, Bjornsson HT, Bodamer O, Chudley AE, Harris J, *et al.* Kabuki Syndrome Medical Advisory Board. Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria. *J Med Genet.* 2019;56(2):89-95. DOI: 10.1136/jmedgenet-2018-105625.
2. Wang YR, Xu NX, Wang J, Wang XM. Kabuki syndrome: review of the clinical features, diagnosis and epigenetic mechanisms. *World J Pediatr.* 2019;15(6):528-535. DOI: 10.1007/s12519-019-00309-4.
3. Rosenberg CE, Daly T, Hung C, Hsueh I, Lindsley AW, Bodamer O. Prenatal and perinatal history in Kabuki Syndrome. *Am J Med Genet A.* 2020;182(1):85-92. DOI: 10.1002/ajmg.a.61387.
4. Siminas S, Baillie CT, Turnock R. Kabuki Syndrome and anorectal malformations: implications for diagnosis and treatment. *European J Pediatr Surg Rep.* 2015;3(1):54-58. DOI: 10.1055/s-0035-1547529.
5. Di Candia F, Fontana P, Paglia P, Falco M, Rosano C, Piscopo C, *et al.* Clinical heterogeneity of Kabuki syndrome in a cohort of Italian patients and review of the literature. *Eur J Pediatr.* 2022;181(1):171-87. DOI: 10.1007/s00431-021-04108-w.
6. Guo HX, Li BW, Hu M, Si SY, Feng K. Novel KDM6A mutation in a Chinese infant with Kabuki syndrome:

- A case report. *World J Clin Cases*. 2021;9(33):10257-10264. DOI: 10.12998/wjcc.v9.i33.10257.
7. Lepri FR, Cocciadiferro D, Augello B, Alfieri P, Pes V, Vancini A, *et al*. Clinical and neurobehavioral features of three novel Kabuki Syndrome patients with mosaic KMT2D mutations and a review of literature. *Int J Mol Sci*. 2017;19(1):82. DOI: 10.3390/ijms19010082.
  8. Schulz WA, Lang A, Koch J, Greife A. The histone demethylase UTX/KDM6A in cancer: progress and puzzles. *Int J Cancer*. 2019;145(3):614-620. DOI: 10.1002/ijc.32116.
  9. Van Laarhoven PM, Neitzel LR, Quintana AM, Geiger EA, Zackai EH, Clouthier DE, *et al*. Kabuki syndrome genes KMT2D and KDM6A: functional analyses demonstrate critical roles in craniofacial, heart and brain development. *Hum Mol Genet*. 2015;24(15):4443-4453. DOI: 10.1093/hmg/ddv180.
  10. Dentici ML, Di Pede A, Lepri FR, Gnazzo M, Lombardi MH, Auriti C, *et al*. Kabuki syndrome: clinical and molecular diagnosis in the first year of life. *Arch Dis Child*. 2015;100(2):158-64. DOI: 10.1136/archdischild-2013-305858.
  11. Boniel S, Szymańska K, Śmigiel R, Szczatuba K. Kabuki Syndrome-clinical review with molecular aspects. *Genes (Basel)*. 2021;12(4):468. DOI: 10.3390/genes12040468.
  12. Arnaud M, Barat-Houari M, Gatinois V, Sanchez E, Lyonnet S, Touitou I, *et al*. Kabuki syndrome: Update and review. *Arch Pediatr*. 2015;22(6):653-660. DOI: 10.1016/j.arcped.2015.03.020.
  13. Panigrahy N, Lingappa L, Ramadevi AR, Venkatlakshmi A. Congenital disorder of glycosylation (CDG) presenting as non-immune hydrops fetalis. *Indian J Pediatr*. 2016;83(4):359-360. DOI: 10.1007/s12098-015-1895-z.
  14. Schrandt-Stumpel CT, Spruyt L, Curfs LM, Defloor T, Schrandt JJ. Kabuki syndrome: clinical data in 20 patients, literature review, and further guidelines for preventive management. *Am J Med Genet A*. 2005;132A(3):234-43. DOI: 10.1002/ajmg.a.30331.
  15. Suarez Guerrero JL, Ordóñez Suarez AA, Contreras García GA. Síndrome de Kabuki. *An Pediatr (Barc)*. 2012;77(1):51-56. DOI: 10.1016/j.anpedi.2012.01.016

Recibido: 3 de mayo de 2022

Aprobado: 29 de junio de 2022

## Diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang

Drs.  Eduardo Reyna-Villasmil,<sup>1</sup>  Liliana Briceño-Sanabria,<sup>2</sup>  Juan Carlos Briceño-Sanabria,<sup>3</sup>  
 Carlos Briceño-Pérez.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central "Dr. Urquinaona". Maracaibo, Venezuela. <sup>2</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Asistente Quirúrgico. Bay View Surgery Center. Sarasota, Estados Unidos de América. <sup>3</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital San Juan de Dios. Rio Negro, Colombia. <sup>4</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Doctor en Ciencias Médicas. Departamento de Obstetricia y Ginecología. Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela.

### RESUMEN

Los trastornos cartilagosos y óseos generalizados son denominados displasias esqueléticas. El complejo Gollop-Wolfgang es un trastorno caracterizado por presentar displasias esqueléticas de las extremidades con manifestaciones muy variables. Las manifestaciones más comunes son agenesia tibial y bifurcación femoral. Existen informes de algunos casos con o sin anomalías adicionales como ectrodactilia, defectos cardíacos y anomalías de la línea media caudal. La etiología está probablemente asociada a un error en el complejo control genético del desarrollo de las extremidades, pero la causa exacta aún es desconocida. La patogenia de esta displasia aún no se comprende completamente, pero podría atribuirse a una mutación genética espontánea. Existen pocos informes de diagnóstico prenatal de agenesia tibial y bifurcación del fémur hasta la fecha. No obstante, este permite ofrecer asesoría detallada y anticipar los escenarios clínicos posnatales y las opciones terapéuticas disponibles. Se presenta un caso de diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang.

**Palabras clave:** Complejo Gollop-Wolfgang, Diagnóstico prenatal, Displasia esquelética, Agenesia tibial, Bifurcación del fémur.

## Prenatal diagnosis of the Gollop-Wolfgang complex

### ABSTRACT:

Generalized cartilaginous and bone disorders are called skeletal dysplasia. Gollop-Wolfgang complex is a disorder characterized by skeletal dysplasia of the extremities with highly variable manifestations. The most common manifestations are tibial agenesis and femoral bifurcation. There are reports of some cases with or without additional abnormalities such as ectrodactyly, heart defects, and caudal midline abnormalities. Etiology is probably associated with an error in the complex genetic control of limb development, but the exact cause is still unknown. The pathogenesis of this dysplasia is not yet fully understood, but it could be attributed to a spontaneous genetic mutation. There are few reports of prenatal diagnosis of tibial agenesis and femur bifurcation to date. However, this allows detailed counseling and anticipation of postnatal clinical scenarios and available therapeutic options. A case of prenatal diagnosis of the Gollop-Wolfgang complex is presented.

**Keywords:** Gollop-Wolfgang complex, Prenatal diagnosis, Skeletal dysplasia, Tibial agenesis, Femoral bifurcation.

## INTRODUCCIÓN

Los trastornos cartilagosos y óseos generalizados son denominados displasias esqueléticas y están asociadas con anomalías generalizadas (1). La ausencia congénita de la

tibia, acompañada de fémur bífido ipsilateral, es muy rara. Ambas condiciones pueden ocurrir de forma independiente y aislada, pero en algunos casos, coexisten y están acompañadas de otras anomalías congénitas (1, 2).

Forma de citar este artículo: Reyna-Villasmil E, Briceño-Sanabria JC, Briceño-Sanabria L, Briceño-Pérez C. Diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):102-106. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/9CC\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/9CC_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Eduardo Reyna-Villasmil, [sippenbauch@gmail.com](mailto:sippenbauch@gmail.com).

El complejo Gollop-Wolfgang (CGW) es una anomalía congénita rara de las extremidades que está caracterizada por hemimelia tibial completa, bifurcación ipsilateral del fémur con o sin ectrodactilia (2). Probablemente, su etiología es secundaria a un error en el complejo control genético del desarrollo de las extremidades, pero la causa exacta es aún desconocida (1, 3). Hasta la fecha, existen pocos informes de diagnóstico prenatal de agenesia tibial y bifurcación del fémur (4, 5). Se presenta un caso de diagnóstico prenatal del complejo Gollop-Wolfgang.

### CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 19 años de edad, 2 gestas, 1 para, con embarazo de 20 semanas, la cual fue referida a la consulta prenatal de alto riesgo obstétrico porque durante la evaluación ecográfica fetal rutinaria, se encontró deformidad en el miembro inferior derecho. Durante el interrogatorio, negaba antecedentes de exposición a algunos teratógenos durante el embarazo, como radiación, epilepsia, consumo de medicamentos teratogénicos, tabaco,

alcohol o drogas ilícitas, e infecciones. Refería consumo de suplementos de ácido fólico en forma regular durante el primer trimestre del embarazo. La ecografía del primer trimestre fue normal con translucencia nucal de 2,8 milímetros. El riesgo de trisomía 21 basado en marcadores séricos se estimó en 1/126 000.

En la evaluación ecográfica se observó un feto masculino de 21 semanas por medidas biométricas, con evidencia de contractura en flexión del miembro inferior derecho fetal con doble epífisis (bifurcación distal) femoral, agenesia tibial bilateral, articulación de la rodilla derecha hipoplásica con prominencia ósea, acompañado de pie equino varo con apariencia de tridente, sindactilia e hipoplasia distal (Figura 1). La mano y pie izquierdo mostraron evidencias de sindactilia. Los miembros superiores presentaban ectrodactilia bilateral. La longitud del radio derecho estaba en el percentil 10, mientras que el resto de los huesos largos estaban en el percentil 50. Tanto la ecografía de abdomen como de pelvis fetal no reveló alteraciones viscerales ni renales y la evaluación ecocardiográfica fetal fue normal. El cariotipo por amniocentesis reveló 46 XY.

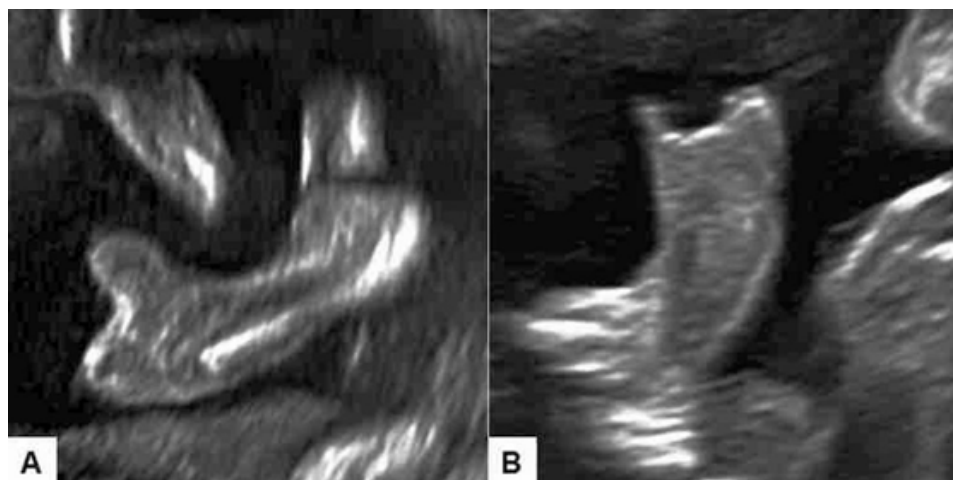


Figura 1. Ecografía prenatal a las 21 semanas del complejo Gollop-Wolfgang. A. Evidencia de bifurcación femoral derecha con agenesia tibial. B. Pie equino varo con apariencia de tridente, sindactilia e hipoplasia distal.

Durante el seguimiento, la paciente asistió a la emergencia obstétrica a las 23 semanas de gestación por disminución de los movimientos fetales; se encontró ausencia de frecuencia cardíaca fetal y se confirmó el diagnóstico de muerte fetal intrauterina. Se procedió a realizar la evacuación uterina inducida con misoprostol, obteniéndose un mortinato masculino de 475 gramos. El alumbramiento fue espontáneo, se obtuvo una placenta macroscópicamente normal.

La necropsia posparto confirmó las anomalías encontradas en la evaluación ecográfica prenatal. Sobre la base de los hallazgos ecográficos prenatales y anatomopatológicos posnatales, se realizó el diagnóstico clínico de CGW.

## DISCUSIÓN

Las extremidades fetales comienzan su desarrollo de forma próximo-distal, con las partes proximales induciendo cambios en las partes distales. El crecimiento de los miembros inferiores está bajo control de dos campos de desarrollo: campo de la tibia y campo del peroné. El primero está encargado del desarrollo del fémur distal, tibia y *hallux*. Una alteración en el control del desarrollo resulta en duplicación del fémur distal, agenesia tibial y polidactilia/ectrodactilia preaxial. El otro campo controla el desarrollo del peroné, regiones laterales del pie, ligamentos laterales de la rodilla, fémur proximal, acetábulo y huesos púbicos. Un defecto de control produce hipoplasia tibial, ectrodactilia, alteración femoral focal proximal y ausencia del ligamento lateral de la rodilla (6, 7).

El CGW es una forma rara de trastorno esquelético caracterizada por la presencia de

fémur bifurcado en su porción distal, agenesia tibial con o sin ectrodactilia de la mano, en un patrón frecuentemente asimétrico. Todos los casos notificados hasta la fecha presentan un fenotipo heterogéneo. Se cree que surge de un defecto del campo de desarrollo tibial y, probablemente, está dentro del mismo espectro nosológico del síndrome de agenesia tibial-ectrodactilia (8). La bifurcación femoral es un defecto poco común que fue descrito inicialmente en 1885 en asociación con hipoplasia tibial (9, 10). La ectrodactilia de la mano ha sido informada en la mayoría de los casos, pero no es necesaria para el diagnóstico final (11). Otras anomalías asociadas a la condición son hipoplasia cubital, defectos cardíacos, defectos de segmentación de la columna vertebral y del tórax, extrofia cloacal, ano imperforado, fístula traqueo-esofágica, atresia esofágica, deficiencia femoral focal proximal, labio y paladar hendidos (12).

La patogenia del CGW aún no ha sido comprendida, pero este tipo de displasia esquelética con alteraciones de los miembros inferiores podría ser secundario a mutaciones genéticas espontáneas, exposición crónica a sustancias tóxicas o agentes infecciosos que provocan cambios en el desarrollo esquelético normal (3). Existen informes de algunos casos en fetos expuestos en el periodo prenatal en pacientes que utilizaban ácido valproico para el tratamiento de la epilepsia (13). Como es una condición esporádica, no existe consenso sobre su patrón hereditario. Algunos investigadores han propuesto que puede ser una condición monogénica heterogénea, derivada de delecciones genéticas contiguas o por herencia digénica/poligénica. La consanguinidad y los antecedentes familiares deben evaluarse en estos casos para brindar un asesoramiento adecuado (14).

Las deformidades esqueléticas suelen ser evidentes en la evaluación ecográfica fetal en escala de grises entre las 16-22 semanas de gestación. El primer hallazgo para realizar el diagnóstico prenatal del CGW es la identificación ecográfica de las características del fémur (4). La identificación de la agenesia tibial es bastante sencilla; sin embargo, la observación de la bifurcación femoral puede pasarse por alto debido a visualización inadecuada durante la evaluación ecográfica (Figura 1). Además, esta anomalía esquelética debe sospecharse en aquellos casos de fetos con anomalías tibiales. Por otra parte, la anomalía esquelética asociada más común es la ectrodactilia de la mano, por lo que ambas extremidades superiores deben evaluarse de forma exhaustiva (13). Por lo tanto, el diagnóstico prenatal es factible mediante la exploración ecográfica, pero puede ser difícil debido a limitaciones intrínsecas o problemas técnicos, como situación o presentación fetal, disminución del volumen del líquido amniótico u obesidad materna (5). El diagnóstico prenatal precoz permite ofrecer asesoría detallada y anticipar los escenarios clínicos posnatales y las opciones terapéuticas específicas disponibles (4).

El aumento de la translucencia nucal es un marcador potencial, no solo de anomalías cromosómicas, sino también de displasias esqueléticas. Existen más de 20 tipos de defectos esqueléticos asociados con el aumento de la translucencia nucal y existen varios mecanismos que permiten relacionar estas condiciones. Las alteraciones en la composición de la matriz extracelular pueden conducir al aumento de la translucidez de la nuca en algunas displasias esqueléticas como osteogénesis imperfecta o acondroplasia (15).

La corrección quirúrgica de las malformaciones esqueléticas observadas en el CGW luego

del nacimiento es difícil y presenta múltiples desafíos. Es necesario realizar múltiples procedimientos quirúrgicos para corregir las deformidades del pie, articulación de la rodilla y fémur bifurcado, así como desigualdad en la longitud de los miembros inferiores. Dos procedimientos diferentes han sido utilizados para tratar esta condición, con resultados diversos: transferencia de peroné combinada con amputación de Syme y desarticulación de rodilla (3).

## CONCLUSIÓN

El CGW, caracterizado por la presencia de fémur bífido y tibia hemimelia, es una anomalía congénita rara. El diagnóstico prenatal permite ofrecer asesoría detallada y anticipar los escenarios clínicos posnatales y las opciones terapéuticas disponibles. Se presenta un caso de diagnóstico prenatal del CGW y se hace una revisión bibliográfica del mismo.

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

## REFERENCIAS

1. Cakir M, Hoefsloot LH, Orhan F, Gedik Y, Celep F, Okten A. Distal femoral duplication and fibular agenesis associated with congenital cardiac defect. *Indian J Pediatr.* 2010;77(2):210-11. DOI: 10.1007/s12098-009-0228-5.
2. Albright P, Veenstra J, Habeck J, Bovid K. Lower extremity surgical treatment to improve function in a patient with Gollop-Wolfgang complex: A case report. *JBJS Case Connect.* 2019; 9(2): e0254. DOI: 10.2106/JBJS.CC.18.00254.
3. Qureshi IA, Gudepu RK, Chava R, Emmani S, Asghar SH, Qureshi MA, *et al.* Case Report: Gollop-Wolfgang Complex in a 5-month-old baby. *F1000Res.* 2014;3:315. DOI: 10.12688/f1000research.5889.2.
4. Caforio L, Pagnotta G, Romiti A, Familiari A, Donati F, Bagolan P. Prenatal diagnosis of Gollop-Wolfgang complex. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(4):488-490. DOI: 10.1002/uog.14686.

5. Macedo MP, Werner H, Araujo Júnior E. Fetal skeletal dysplasias: a new way to look at them. *Radiol Bras.* 2020;53(2):112-113. DOI: 10.1590/0100-3984.2018.0140.
6. Lewin SO, Opitz JM. Fibular a/hypoplasia: review and documentation of the fibular developmental field. *Am J Med Genet Suppl.* 1986;2:215-38. DOI: 10.1002/ajmg.1320250626.
7. Pfeiffer RA, Suess J, Schrott KM. Femoral duplication and the developmental field. *Am J Med Genet.* 1990;36(4):521-522. DOI: 10.1002/ajmg.1320360433.
8. van de Kamp JM, van der Smagt JJ, Bos CF, van Haeringen A, Hogendoorn PC, Breuning MH. Bifurcation of the femur with tibial agenesis and additional anomalies. *Am J Med Genet A.* 2005;138(1):45-50. DOI: 10.1002/ajmg.a.30918.
9. Dhanakodi N, Tripathy SK. Gollop-Wolfgang syndrome. *Indian J Med Res [Internet].* 2014 [consultado el 04-04-2022]; 139(6):963-964. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4165020/pdf/IJMR-139-963.pdf>
10. Nlandu A, Docquier PL. Gollop-Wolfgang complex: an alternative to amputation. *Acta Orthop Belg.* 2013 [consultado el 23-03-2022];79(2):239-242. Disponible en: [http://actaorthopaedica.be/assets/2133/19-Nlandu\\_et\\_al.pdf](http://actaorthopaedica.be/assets/2133/19-Nlandu_et_al.pdf)
11. Kohn G, el Shawwa R, Grunebaum M. Aplasia of the tibia with bifurcation of the femur and ectrodactyly: evidence for an autosomal recessive type. *Am J Med Genet.* 1989;33(2):172-175. DOI: 10.1002/ajmg.1320330206.
12. Erickson RP. Agenesis of tibia with bifid femur, congenital heart disease, and cleft lip with cleft palate or tracheoesophageal fistula: possible variants of Gollop-Wolfgang complex. *Am J Med Genet A.* 2005;134(3):315-317. DOI: 10.1002/ajmg.a.30636.
13. Mendilcioglu I, Mihci E, Pestereli E, Simsek M. Prenatal diagnosis of Gollop-Wolfgang complex (tibial agenesis and femoral bifurcation). *Prenat Diagn.* 2009;29(2):182-186. DOI: 10.1002/pd.2204.
14. Paththinige CS, Sirisena ND, Escande F, Manouvrier S, Petit F, Dissanayake VHW. Split hand/foot malformation with long bone deficiency associated with BHLHA9 gene duplication: a case report and review of literature. *BMC Med Genet.* 2019;20(1):108. DOI: 10.1186/s12881-019-0839-2.
15. Zhang Z, Hu T, Wang J, Li Q, Wang H, Liu S. Prenatal diagnostic value of chromosomal microarray in fetuses with nuchal translucency greater than 2.5 mm. *Biomed Res Int.* 2019;2019:6504159. DOI: 10.1155/2019/6504159.

Recibido: 3 de mayo de 2022

Aprobado: 1 de agosto de 2022



## NORMAS DE PUBLICACIÓN

### *Instructivo para publicar en la Revista Venezolana de Ultrasonido en Medicina*

Los trabajos enviados a la revista deberán ajustarse a las siguientes instrucciones y cumplir la línea editorial dedicada a la publicación de investigaciones con gran valor científico, donde se pone en manifiesto la utilidad y beneficios del uso del ultrasonido como herramienta diagnóstica y terapéutica en el área de medicina y biología.

### CONSIDERACIONES GENERALES

El trabajo debe enviarse en un archivo Word con formato carta, a una columna, usando letra Times New Roman, tamaño número 12, interlineado a 1,5 y justificado a la izquierda, dejando un margen de 2,5 cm en los 4 bordes; los cuadros, figuras e imágenes deben presentarse en formato modificable. Todas las páginas deben ser numeradas en el ángulo inferior derecho, empezando por la página donde se encuentra el título del trabajo.

Según su naturaleza, los trabajos son clasificados en: artículos originales, artículos de revisión, artículos especiales, comunicaciones breves, casos clínicos, educación médica, cartas al editor u otras Secciones no permanentes. Para cada uno hay un límite de extensión referido al número de palabras, en un recuento que se inicia en la Introducción y abarca hasta el fin de la Discusión (se excluyen para el recuento: título, resumen, agradecimientos, referencias, tablas y figuras). Se solicita que los artículos originales y de educación médica, no sobrepasen

2500 palabras. Los artículos de revisión pueden extenderse hasta 3000 palabras. Los casos clínicos no deben sobrepasar 1500 palabras, pudiendo agregarse hasta dos tablas y figuras y no más de veinte referencias, según los requerimientos que el área del conocimiento a investigar lo permita.

El formato de los artículos originales debe ser dividido, en resumen, introducción, métodos, resultados y discusión. Otros tipos de artículos, tales como los casos clínicos y artículos de revisión, pueden adaptarse a otros formatos, los cuales deben ser aprobados por los editores.

El número de autores es un máximo de 6 para los artículos originales, 4 en los casos clínicos y 2 para los artículos de revisión y editoriales. En caso de requerir la inclusión de más autores, deberá justificarse por escrito.

En los informes de casos clínicos y en las revisiones, el resumen será no estructurado y no debe exceder de 150 palabras.

### ESTRUCTURA DEL ARTICULO ORIGINAL

- 1.- **TITULO:** El título del trabajo, debe ser conciso, sobre el contenido central de la publicación y estimular el interés del lector, no más de 20 palabras. No emplee abreviaturas.
- 2.- **AUTORES:** Nombre del o los autores, identificándolos con su nombre y apellido.

Se recomienda a los autores escribir su nombre con un formato constante en todas sus publicaciones en revistas indexadas y bases de datos internacionales. Número de *OPEN RESEARCHER AND CONTRIBUTOR IDENTIFICATION* (ORCID), de poseerlo.

El Comité Editorial insta (sin ser obligatorio) a los investigadores a registrarse en el *Open Researcher and Contributor identification* (ORCID). Es un código alfanumérico, no comercial, que identifica de manera única a científicos y otros autores académicos a nivel mundial. El registro es un procedimiento sencillo y gratuito que evita errores de autoría por confusión de nombres o por cambio de apellidos en el tiempo.

Al término de cada nombre de autor debe identificarse con números arábigos, en superíndice, el nombre de la (o las) secciones, departamentos, servicios o instituciones a las que perteneció dicho autor durante la ejecución del trabajo; así como, su ubicación geográfica (ciudad, país). Señale con superíndices para identificar su título profesional, un grado de Doctor en Ciencias (PhD) y/o Magister.

- 3.- **RESUMEN:** Debe ser estructurado (introducción, métodos, resultados y conclusión) y es recomendado el empleo del DeCS (Descriptor en Ciencias de la Salud), en español, no más de 250 palabras, que describa los propósitos u objetivos del estudio o investigación, el material y métodos empleados, los resultados principales y las conclusiones más importantes. El mismo es obligatorio para los artículos originales.

Finalmente colocar de 3 a 5 palabras claves.

Los autores deben agregar una traducción al inglés del título y del resumen del trabajo (*Abstract*). Los Editores podrán modificar la redacción del resumen en inglés entregado por los autores si estiman que ello beneficiará su difusión internacional, pero solicitará aprobación a los autores. Al final del *Abstract* los autores deben proponer 3 a 5 palabras clave (*Keywords*).

- 4.- **INTRODUCCION:** Se debe colocar una breve introducción donde se resume los antecedentes de relevancia para su estudio, debe terminar con el propósito del mismo que identifique sus objetivos. No mencione los resultados ni las conclusiones de este estudio. Si emplea abreviaturas, explicita su significado la primera vez que las mencione.
- 5.- **MÉTODOS:** Se describe la selección de los pacientes y sus respectivos controles. Identifique la metodología de la investigación. Si se emplearon métodos bien establecidos y de uso frecuente solo nombrarlos y cite las referencias respectivas. Cuando los métodos han sido publicados, pero no son bien conocidos, proporcione las referencias y agregue una breve descripción. Si los métodos son nuevos o aplicó modificaciones a métodos establecidos, descríbalas con precisión, justifique su empleo. Indique siempre el número de pacientes o de observaciones, los métodos estadísticos empleados previamente para evaluar los resultados.
- 6.- **RESULTADOS:** Presente sus resultados siguiendo una secuencia lógica y concordante, en el texto. Los datos se pueden mostrar en tablas o en figuras, pero no simultáneamente en ambas. En el texto, destaque las observaciones importantes, sin

repetir todos los datos que se presentan en las tablas o figuras.

Se debe indicar el número de Tablas y de Figuras que se adjuntan. No mezcle la presentación de los resultados con su discusión.

7.- **DISCUSIÓN:** Se trata de una discusión de los resultados obtenidos en este trabajo y no una revisión del tema. Destaque los aspectos nuevos e importantes que aporta su trabajo y las conclusiones que Ud. propone a partir de ellos. Refiérase al cumplimiento de los objetivos que expuso en la introducción de su manuscrito. Haga explícitas las concordancias o discordancias de sus hallazgos y sus limitaciones, comparándolas con otros estudios relevantes, identificados mediante las referencias bibliográficas respectivas.

8.- **CONCLUSIONES:** En las conclusiones del trabajo relacione el (los) propósito(s) del estudio, con los resultados de su investigación. Evite formular conclusiones que no estén respaldadas por sus resultados, así como apoyarse en otros trabajos aún no terminados. Cuando sea conveniente o este implícito haga sus recomendaciones finales.

9.- **AGRADECIMIENTOS:** En esta sección deben figurar de manera puntual y específica, todas aquellas personas que colaboraron con el manuscrito pero que no califican como autores. También se incluyen las ayudas económicas o materiales sin detallarlas porque las mismas se exponen en la primera página.

10.- **REFERENCIAS:** Finalmente se colocan

las referencias o citas, utilice las que correspondan a trabajos originales publicados en revistas incluidas en el *Index Medicus*. Numere las referencias en el orden en que se las menciona por primera vez en el texto. Identifíquelas mediante numerales arábigos, colocados entre paréntesis al final de la frase o párrafo en que se refieran. Las referencias que sean citadas únicamente en las tablas o en las leyendas de las figuras, deben numerarse en la secuencia que corresponda a la primera vez que se citen dichas tablas o figuras en el texto.

Los resúmenes de presentaciones a Congresos pueden ser citados como referencias solo cuando fueron publicados en revistas de circulación común. Se puede incluir como referencias a trabajos que están aceptados por una revista, aún en trámite de publicación; en este caso, se debe anotar la referencia completa, agregando a continuación del nombre abreviado de la revista la expresión "(en prensa)".

Los trabajos enviados a publicación, pero todavía no han sido aceptados, pueden ser citados en el texto, entre paréntesis, como "observaciones no publicadas" o "sometidas a publicación" y no deben alistarse entre las referencias.

En cuanto a las normas de elaboración de las referencias, deben realizarse adoptando una norma internacional ampliamente aceptada (Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, sin variaciones).

Al elaborar la lista de referencias, se debe seguir estrictamente las recomendaciones del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, las cuales se actualizan

periódicamente, disponibles en los siguientes enlaces:

<http://www.icmje.org/icmje-recommendations.pdf>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7256/>

[https://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform\\_requirements.html](https://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html)

Los autores son responsables de la exactitud de sus referencias.

**11.- TABLAS:** Presente cada tabla en páginas aparte, en archivos Word adjuntos (“Archivos complementarios”). Separe sus celdas con doble espacio (1,5 líneas). Numere las tablas en orden consecutivo y asígneles un título que explique su contenido sin necesidad de buscarlo en el texto del manuscrito (Título de la Tabla). Sobre cada columna coloque un encabezamiento corto o abreviado. Separe con líneas horizontales solamente los encabezamientos de las columnas y los títulos generales. Las columnas de datos deben separarse por espacios y no por líneas verticales. No utilice formatos PDF ni Excel. Cuando se requieran notas aclaratorias, agréguelas al pie de la tabla. Explique al pie de las Tablas el significado de todas las abreviaturas utilizadas. Cite cada tabla en su orden consecutivo de mención en el texto del trabajo.

**12.- IMÁGENES y/o FIGURAS:** Las Figuras que muestren imágenes (Ecofotogramas, RMN, TAC, Rx, histología, etc.) deben cumplir con los siguientes requisitos según su origen:

Cámara digital: Son aceptables imágenes originales obtenidas con dispositivos que posean cámaras digitales, (sobre 800 x 800 píxeles en promedio). Son aceptables

imágenes obtenidas de equipos radiológicos, ultrasonido y tecnologías afines.

Aplique su juicio estético para imaginar cómo visualizará el lector una figura que deberá reducirse de tamaño al ser diagramada. Sus títulos y leyendas no deben insertarse en la figura sino que se incluirán aparte. Cite cada figura en el texto, en orden consecutivo.

Si una figura reproduce material ya publicado, indique su fuente de origen y obtenga permiso escrito del autor y del editor original para reproducirla en su trabajo.

Las imágenes histológicas, fotografías de lesiones, imágenes intraoperatorias o endoscópicas, deben publicarse en colores.

Las fotografías de pacientes deben cubrir su rostro para proteger su anonimato: cubrir solamente los ojos es insuficiente. Los autores deben contar con una autorización escrita del paciente, o su representante legal, para publicar un texto, fotografías u otros documentos que puedan identificarlos, indicando claramente el propósito científico de la publicación y la revista a la que será enviada (consentimiento informado exigible por la revista particularmente para la publicación de casos clínicos); así como la autorización del comité de bioética de la institución y/o carta del jefe de servicio si no existe dicho comité; esta precaución es necesaria porque la versión electrónica de la revista tiene acceso libre en internet.

**LEYENDAS DE LAS FIGURAS:** Presente los títulos y leyendas de las figuras en una página separada. Identifique y explique todo símbolo, flecha, número o letra que haya empleado para señalar alguna parte de las

ilustraciones. Explique al pie de las leyendas el significado de todas las abreviaturas utilizadas.

**UNIDADES DE MEDIDAS:** Use unidades correspondientes al sistema métrico decimal. Las abreviaturas o símbolos deben ajustarse a la nomenclatura científica internacional.

## DOCUMENTOS COMPLEMENTARIOS AL MANUSCRITO:

Documentos que deben acompañar al trabajo (artículo original, caso clínico, artículo de revisión, carta al editor, u otros) como “archivos complementarios”:

1. Carta de presentación, Los trabajos deben ser inéditos y acompañados de una carta de presentación que informa que el artículo, o parte de él, no se ha enviado simultáneamente, ni será enviado a otra revista; ni publicado con anterioridad, y que no será enviado a otra revista antes de conocer la decisión de los editores de la revista. La carta debe estar firmada por todos los autores, quienes se harán responsables por el contenido del artículo. El autor principal debe colocar su dirección completa, número de teléfono, correo electrónico y teléfono celular, así como lugar de trabajo. Adicionalmente debe incluir:

- Declaración de Responsabilidad de Autoría.
- Permiso de reproducción del material anteriormente publicado.
- Confirmación de que el manuscrito ha sido leído y aprobado por todos los autores, así como de que la contribución de cada autor figura en la lista.
- Información adicional que pueda ser útil para el consejo editorial.

La carta de presentación deberá subirse en un archivo distinto del manuscrito.

2. Declaración de Conflictos de Intereses. Todos los autores deben realizar la declaración. Los editores decidirán si procede poner estas declaraciones en conocimiento de los revisores externos e incluirán en el texto de la publicación las que estimen pertinentes, según la naturaleza del trabajo. Identificación de la integridad de la investigación según la Declaración de Singapur; fuentes de financiación y Declaración formal conflictos de intereses.

3. **Declaración explícita de ceder los derechos de autor para publicación de datos con respeto por parte del comité editorial de la revista de mantener fiel la publicación de sus datos, quien hará la correcta referencia al respecto.**

Los manuscritos se aceptan en el entendimiento de que el editor se reserva el derecho a realizar las revisiones necesarias en aras de la uniformidad, claridad y comprensión del trabajo.

Se enviará al autor principal la versión definitiva del documento en PDF para su aprobación antes de publicarlo en línea.

Todos los trabajos recibidos se envían a uno o más árbitros expertos en el tema quienes emiten, de manera anónima, su opinión y la envían al comité editorial de la revista; sin embargo, la decisión final de aceptar o no un manuscrito es potestad del comité editorial.

Se debe respetar las Conductas Éticas y de Buenas Prácticas de Publicación (*Principles of Transparency and Best Practice in Scholarly Publishing*) publicado por el *Committee on Publication Ethics*(COPE), el *Directory of Open Access Journals* (DOAJ), la *Open*

*Access Scholarly Publishers Association*(OASPA), y la *World Association of Medical Editors* (WAME) y la Declaración de Singapur sobre la integridad en la investigación.

**IMPORTANTE:** Todos los puntos mencionados en las instrucciones a los autores deben ser contemplados y aplicados en los artículos. Examine

la información y los archivos mencionados en estas instrucciones antes de enviar su manuscrito para verificar que, de ser aceptado, cumple con todas las condiciones para su publicación.

Los manuscritos deben ser enviados al correo electrónico: [rvum.manuscritos@gmail.com](mailto:rvum.manuscritos@gmail.com)