



AVUM

Asociación Venezolana de Ultrasonido en Medicina

Vol. 17, Nº 1, 2001

ULTRASONIDO

en

MEDICINA

Órgano Oficial de la Asociación Venezolana de Ultrasonido en Medicina
Miembro de la Federación Latinoamericana y de la Federación Mundial de Ultrasonido en Medicina

Ultrasonido en Medicina

Registrada e indexada en LILACS / Depósito Legal: pp 83-0237

Asociación Venezolana de Ultrasonido en Medicina AVUM

Órgano Oficial de la Asociación Venezolana de Ultrasonido en Medicina
Miembro de la Federación Latinoamericana y de la Federación Mundial de Ultrasonido en Medicina

Editor Jefe:

Dr. Aníbal Montesinos S.

Editor Administrativo:

Dra. Alcira Centeno de Ararat

Editor Fundador:

Dr. Freddy Guevara Z.

Editores Asistentes

Dr. Luis García H.

Dr. Ricardo E. Liliú

Dra. Ana B. de Gascue

Dr. José A. Cisneros

Dra. Lilian Casas de Plaz

Dra. Rosalinda Fuentes de Graterol

Dr. Roberto Passariello

Dr. Ronald Ortega

Dr. Antonio José Quintero

Dr. Hugo Celis B.

Dr. Leandro Fernández

Director Editorial: Dr. Alberto Sosa Olavarría

Comité Científico

Dra. Yanina Britto de Mendoza

Dr. Efraín Inaudy Bolívar

Dr. Mario Ziliani

Dr. Diego Núñez

Dr. Xavier Arozena

Dr. Salvador Malavé

Dr. Eloy Becerra

Dr. Raimundo Fernández

Dr. Eduardo León

Dra. Ana Morante

Dr. Simón Muñoz

Dr. Harry Acquatella

Dra. Renata Revel-Chion

Dra. Silvia Barrios de Silva

Dr. Nelson Carrillo Penso

Dr. Rafael Cohén

Dra. Ana María Isern

Dr. Carlos Soto Rivera

Dr. Sergio Tovar Ardila

Dra. Lucy Kerr de Mendoza (Brasil)

Dr. Jim Brennan (USA)

Dr. Barry Goldberg (USA)

Dr. Mathew Rifkin (USA)

Dr. Larry Needleman (USA)

Dr. George Leopold (USA)

Dr. Luis Carlos Jiménez (Colombia)

Dr. Rafael Elejalde (Colombia)

Dr. Carlos Bruguera (Argentina)

Dr. Ricardo Corona (Argentina)

Dr. Fernando Bonilla Musoles (España)

REVISTA ULTRASONIDO EN MEDICINA

1.000 ejemplares

Asociación Venezolana de Ultrasonido en Medicina AVUM

Junta Directiva de la AVUM (2000-2002)

Presidente:	Alberto Sosa Olavarría
Vice-Presidente:	Alfonso Lázaro De La Torre
Directores:	Nelly Castro de Amaya Pedro Unshelm Raimundo Fernández Jesús Zurita Eduardo Arias
Past-Presidente	Rosalinda Fuentes

Presidente Fundador: Freddy Guevara Z.

Coordinadores Regionales

ANZOATEGUI	Dra. Dulce Dávila
ARAGUA	Dr. Aníbal Montesinos
CARABOBO	Dr. Alberto Sosa Olavarría
FALCON	Dr. Víctor López Rossell
LARA	Dr. Alfonso Lázaro De La Torre
MERIDA	Dra. Birmania Soto
TACHIRA	Dr. Armando Briceño
TRUJILLO	Dra. Melba Roditi de Montilla
ZULIA	Dra. Nelly Amaya de Castro

Miembros Fundadores

Dr. José A. Cisneros	Dr. Diego Núñez
Dr. Ricardo E. Liliú	Dr. Xavier Arozena
Dra. Ana B. de Gascue	Dr. Salvador Malavé
Dra. Rosalinda F. de Graterol	Dr. Raimundo Fernández
Dr. Ronald Ortega	Dr. Eduardo León
Dr. Antonio José Quintero	Dra. Ana Morante
Dr. Aníbal Montesinos	Dr. Simón Muñoz
Dra. Alcira Centeno de Ararat	Dr. Harry Acquatella
Dr. Hugo Celis B.	Dr. David Rubinstain
Dra. Yanina Britto de Mendoza	Dra. Rosa Ferretti de Bishop
Dr. Efraín Inaudy Bolívar	Dra. Bertha Montero
Dr. Alberto Sosa Olavarría	Dr. Víctor López Rossell
Dr. Mario Ziliani	Dr. Luis Soto Pirela

Miembro de la Federación Latinoamericana de Sociedades de Ultrasonido en Medicina y de la
Federación Mundial de Asociaciones de Ultrasonido en Medicina y Biología (WFUMB)

CONTENIDO

IV INFORMACIÓN PARA LOS AUTORES

VI EDITORIAL

VIII MENSAJE DEL PRESIDENTE DEL CONGRESO FLAUS 2001

1 CIEMOPATÍAS CARDÍACAS: DIAGNÓSTICO ANTENATAL

Alberto Sosa Olavarría

29 OVFLUJO DOPPLER DEL FLUJO RETROCORIAL EN EL PRIMER TRIMESTRE NORMAL Y PATOLÓGICO. EXPERIENCIA PRELIMINAR

Jesús Zurita Peralta, Natasha Larrazábal Hernández

35 ENCEFALOCELE OCCIPITAL (SINDROME DE MECKEL-GRUBER). DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO TEMPRANO (8-10 SEMANAS)

*Jesús Zurita Peralta, Natasha Larrazábal Hernández,
Eduardo Arias Rodríguez, Edward Arias Ballerini*

39 DIAGNÓSTICO PRENATAL DE DISPLASIA FRONTOMETAFISIARIA DE GORLIN-COHEN: PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Alberto Sosa Olavarría, Marisol García, Deyanira Pereira, María Martínez, Luis Díaz G.

43 ANEURISMA DE LA VENA DE GALENO: DIAGNÓSTICO ANTENATAL Y SEGUIMIENTO POSTNATAL, CLÍNICO Y ULTRASONOGRÁFICO DE UN CASO

Marianela Murillo, Egrys Rodríguez, Luis Díaz Guerrero, Alberto Sosa Olavarría

47 FIBROMATOSIS EXTRA-ABDOMINAL: TUMOR DESMOIDE

Francis Escalante Durán

51 PAGINA ATLAS: CRANIOFARINGIOMA FETAL

Alberto Sosa Olavarría

54 AVUM SOCIO-CIENTIFICAS

Manuscritos, comunicaciones, editoriales, transferencias de derechos de copia, información de nuevos productos y libros para ser revisados, deben ser dirigidos a:

Dr. Aníbal Montesinos S.,

*Editor Jefe. Medicina Ultrasonica, Centro Médico Maracay, Av. Las Delicias, Maracay, Estado Aragua,
Venezuela, Teléfonos: (043) 321589 - 419106 - 016.401805, Fax: (043) 323666.*

CIEMOPATÍAS CARDÍACAS: DIAGNÓSTICO ANTENATAL

A. Sosa Olavarría

Unidad de Perinatología, Universidad de Carabobo, Valencia - Venezuela.

Los defectos anatómicos y funcionales cardíacos son cuatro veces más comunes que los defectos del sistema nervioso central y más de seis veces que las ciemopatías cromosómicas más severas, es por ello que el ultrasonografista, en especial el que la practica en el área de la embriofetología, debe estar familiarizado con las mismas a fin de sospechar acerca de su existencia y derivar los casos con indicios para evaluación especializada.

Debemos advertir que existe la posibilidad real de omitir ciertos diagnósticos debido a múltiples factores, entre los que vale la pena destacar la edad del embarazo a la que se realiza el estudio, la posición fetal, el grosor de las paredes maternas, el equipo que se emplea y el tipo y magnitud de la malformación; siendo los pequeños defectos del septo ventricular y la transposición corregida de grandes vasos ejemplo de ello.

CLASIFICACIÓN

Son numerosas las clasificaciones que se han propuesto, lo que sí es cierto es que la inmensa mayoría tiene aplicación en el neonato, en el infante o en el adulto, es por ello que proponemos la siguiente, la cual consideramos más ajustada a la situación real embrio-fetal:

1. Anomalías de la orientación y posición.
2. Anomalías de la septación.
3. Anomalías de las conexiones atrio-ventriculares.
4. Anomalías de las conexiones ventrículo-arteriales.
5. Anomalías del cono-tronco.
6. Anomalías de las conexiones atrio-venosas.
7. Anomalías complejas.
8. Anomalías del ritmo cardíaco fetal.
9. Miocardiopatía.
10. Tumores cardíacos.

ANOMALÍAS DE ORIENTACIÓN Y POSICIÓN

El corazón fetal ocupa dentro del tórax una posición diferente a la del adulto, siendo su eje mayor horizontal y casi paralelo al diafragma, estando las cámaras derechas (aurícula y ventrículo) inmediatamente por detrás de la pared anterior del tórax. El eje cardíaco en condiciones normales se encuentra formando un ángulo entre los 27° a 59° con el eje me-

dial y antero posterior del tórax. El eje describe la orientación (rotación) del corazón dentro del tórax, mientras que la posición se refiere a la ubicación o localización (translación) del mismo dentro del pecho.

El eje anormal se relaciona con anomalías cardíacas graves y complejas, así como también con arritmias cardíacas intratables. Las anomalías de orientación cardíaca son conocidas como *Mesocardia*, *Levocardia* y *Dextrocardia*.

Para describir la relación del corazón con respecto a los demás órganos del cuerpo se emplea el término *situs* al cual se le añade el calificativo de *solitus* cuando el arreglo de los diferentes órganos en el cuerpo es el normal, con el corazón a la izquierda, hígado a la derecha, el estómago y el bazo a la izquierda, etc. Se habla de *situs inversus* cuando el hígado se encuentra a la izquierda y el estómago a la derecha, y cuando el arreglo de los órganos es indeterminado se habla de *situs ambiguous* o *heterotaxia*. Esta última puede ser derecha (el lado con imagen en espejo es el derecho) y da origen al Síndrome de Asplenia, o la heterotaxia izquierda (imagen especular de órganos izquierdos) y que da origen al Síndrome de Polisplenia. En el primer caso la aurícula duplicada es la derecha y en el segundo la izquierda.

La configuración normal del cuerpo es la de *situs solitus* con *Levocardia* y esta condición se asocia con menos del 1% de los casos de ciemopatías cardíacas. La levorotación por encima de los 57° se asocia con un incremento del riesgo de anomalías cardíacas, tales como troncus arteriosus, anomalía de Ebstein, estenosis pulmonar, coartación de aorta, tetralogía de Fallot, transposición de grandes vasos y ventrículo derecho de doble salida.

El *situs solitus* con *Dextrocardia*, también referido como dextroversión o *Dextrocardia* aislada, se encuentra en 1 de cada 29.000 individuos de la población general y está asociada con ciemopatías cardíacas en el 95% de los casos (Figuras N°s 1 y 2). Está dividida en dos subgrupos, el primero en el que hay concordancia atrio-ventricular y ventrículo-arterial como es el caso de la transposición completa de las grandes arterias, y que puede verse además en casos de defectos del septo atrial (DSA), del septo ventricular (DSV), del septo atrioventricular (DSAV), de la coartación de aorta y del drenaje pulmonar anómalo.



Figura N° 1. Sección transversal de tórax en los dos fetos de embarazo múltiple de 16 semanas, ambos ejes cardíacos se orientan en direcciones opuestas por efectos de la presentación fetal, el de la izquierda en cefálica y en podálica el de la derecha



Figura N° 2. Dextrocardia en feto de 23 semanas portador de trisomía 18.

El otro tipo de *situs solitus* con Dextrocardia está asociado a una discordancia atrio-ventricular o ventrículo-arterial (transposición corregida), y suele también estar presente en casos de DSV y estenosis pulmonar, DSAV, atresia pulmonar, anomalía de Ebstein, anomalía de las conexiones venosas sistémicas o pulmonares y en la tetralogía de Fallot.

El *situs inversus* es extremadamente raro (5 en 100.000 pacientes), en el concuerdan el situs visceral con el atrial, es decir hay una dextrocardia y en raras ocasiones la punta del corazón se orienta hacia la izquierda (levoversión o Levocardia aislada). En estos casos la anomalía cardíaca suele encontrarse en un 0,5 a 5% de los pacientes. *In útero* el diagnóstico puede hacerse cuando se observa que tanto el corazón como el estómago se ubican a la derecha del feto.

La Mesocardia puede ocurrir en los tres tipos de situs, siendo un hallazgo raro en la literatura.

El *situs ambiguous* está asociado con dos síndromes distintos: Asplenia (Sínd. Ivemark) y Polisplenia. En el primero existe isomerismo atrial derecho y bilateralidad de estructuras derechas, los pulmones son trilobulados, el hígado es central, el bazo está ausente y el estómago puede ocupar una posición media. Los hallazgos ultrasonográficos en este caso son difíciles de diferenciar de un DSA en los casos menos severos, el ventrículo único se ha observado en 50% de los casos y la estenosis o atresia pulmonar en 75%. Puede evidenciarse vena cava superior bilateral. La conexión venosa pulmonar es anómala con retorno a la porta.

El Doppler Color, el Power y el Velo-power pueden ser de ayuda, ya que pueden poner en evidencia la ausencia de arteria esplénica.

En el síndrome de Polisplenia, existe un isomerismo atrial izquierdo, los pulmones son bilobulados, se pueden observar múltiples esplénulas o bazos supernumerarios y se asocia a cardiopatías en un 90% de los casos, aunque éstas pueden ser menos graves que las observadas en la Asplenia. La TGV, DSA y DSAV pueden estar presentes.

La ultrasonografía fetal permite sospechar el diagnóstico, siendo los hallazgos cardinales la presencia de una sola cavidad auricular acompañada de ausencia de vena cava inferior y la existencia de un vaso paralelo a la aorta (en "cañón de escopeta morocha") que corresponde a una vena ácigos o hemiacigos muy dilatada ya que a través de ellas se realiza el drenaje hacia las aurículas. (Figuras N°s 3, 4 y 5). Esta condición ocurre en dos tercios de los pacientes. El bloqueo AV completo con bradicardia es común en este síndrome, en el que también se han descrito cuadros de *hidrops fetalis*.



Figura N° 3. Imagen de vasos torácicos en doble cañón de escopeta: aorta y vena ácigos. Isomerismo atrial izquierdo



Figura N° 4. Isomerismo atrial. Nótese la imagen de atrio único. Diagnóstico diferencial: DSA (Septum primun).



Figura N° 5. Imagen de aurícula única por DSAV.

En cuanto a las anomalías de la posición del corazón podemos señalar que su grado de asociación con las cardiopatías congénitas es totalmente diferente a la observada en las desviaciones en su eje, aquí pueden influir otras malformaciones extracardíacas (Tabla N° 1)

TABLA N° 1

Causas de Anomalías en la Posición del Corazón Fetal

- Ectopia Cordis
- Hernia Diafragmática Congénita
- Enfermedad Quística Pulmonar
- Secuestro Broncopulmonar
- Hidrotórax y Quilotórax
- Tumores de Mediastino
- Tumores de Pericardio
- Quiste Neuroentérico
- Atresia Bronquial
- Agenesia de pulmón

En relación a la Ectopia Cordis debemos señalar que la misma ha sido clasificada en cinco tipos dependiendo de la ubicación del corazón: Cervical, tóraco-cervical, torácica, tóraco-abdominal y abdominal. (Figuras N°s 6, 7 y 8).



Figura N° 6. Ectopia cordis.



Figura N° 7. Ectopia cordis.



Figura N° 8. OVF Doppler de ductus de Aranzio con inversión de la morfología normal.

DEFECTOS DE LA SEPTACION

Defectos del Septo Atrial (DSA):

En este grupo se incluyen: 1. *Ostium Secundum*, 2. *Ostium Primum*, 3. Seno Venoso, 4. Seno Coronario y 5. Aneurisma de la valva del foramen oval. El defecto tipo *Ostium Secundum* constituye el 82% de los casos. El DSA tipo *ostium primum*, generalmente forma parte de una anomalía cardíaca más compleja como de hecho lo es el Defecto Septal Atrio-Ventricular (DSAV). Los hallazgos ultrasonográficos en este caso son: ausencia del septo atrial observado en el plano tetracameral con barrido sónico perpendicular al eje cardíaco, siendo la ausencia típicamente de la porción del SIA que se ubica justo por encima de las valvas atrio-ventriculares. El *septo* interatrial es parte de las almohadillas endocárdicas y por lo tanto se involucra con las anomalías de estas. (Figuras N°s 9 y 10).



Figura N° 9. DSA. Tipo *septum secundum*.

El diagnóstico prenatal de defecto del seno venoso no ha sido reportado.

A estas anomalías se les pueden asociar otras patologías cardíacas tales como la coartación de aorta, el bloqueo A-V congénito, la estenosis aórtica supra-ventricular, DSAV, conexión venosa pulmonar parcialmente anómala, DSV, Wolf-Parkinson-White, taquicardia supraventricular y transposición de grandes vasos.

Las ciemopatías cromosómicas a las que pueden estar asociadas son: Monosomía 2q, Monosomía 14q, Trisomía 8, Trisomía 13, Trisomía 21, Trisomía 16p, Trisomía 16q, Triploidía y Monosomía X0.

También los defectos del SA han sido descritos asociados a ciertas entidades clínicas tales como la infección por citomegalovirus, la diabetes, la adicción al alcohol y al consumo de fenitoina (Dilantín). Por otra parte se ha descrito como componente asociado en alrededor de 56 diferentes síndromes.



Figura N° 10. Pieza anatómica correspondiente a la figura 9.

Defecto Septal Atrio-Ventricular o Defecto de las Almohadillas Endocárdicas:

Constituye un espectro en el que se incluye el *Ostium Primum*, Defecto del Septo Interventricular (DSIV) y Anomalías de las Válvulas Atrio-Ventriculares. Su frecuencia se ha estimado en 0,36 por mil nacimientos y constituye el 2% de las ciemopatías cardíacas. También se la conoce como Canal Atrio-Ventricular.

Los hallazgos ultrasonográficos de esta entidad son: Defecto del septo atrial tipo *septum primum*, la tricúspide y la mitral forman una válvula única, defecto del septo interventricular (DSV) y regurgitación atrio-ventricular, la cual puede ser evidenciada mediante Doppler Color y flujometría. Puede ser acompañado de otros hallazgos tales como insuficiencia cardíaca congestiva, ascitis, hidrotórax, hidropericardio o anasarca fetal. (Figuras N°s 11-14).

Existe una forma parcial en la que además de la ausencia del *septum primum*, se presenta un pequeño defecto en la entrada del septo ventricular. Se ha clasificado esta anomalía en tres tipos, la tipo I es el canal A-V completo, la tipo II canal AV parcial y la tipo III que constituye el canal AV intermedio.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con el defecto aislado del septo ventricular y el defecto aislado del *septum primum*.

Las condiciones cardíacas asociadas a este tipo de defecto pueden ser: bloqueo AV completo, drenaje venoso pulmonar total anómalo, mesocardia, dextrocardia, coartación, Tetralogía de Fallot, ventrículo derecho con doble salida, Transposición de Grandes Vasos



Figura N° 11. DSAV. Nótese la anomalía del aparato valvular AV, el aspecto de atrio único y el defecto del septo inter-ventricular.



Figura N° 12. DSAV con septo ventricular que alcanza los aparatos valvulares.



Figura N° 13. DSAV con implantación anómala de válvula tricuspide.



Figura N° 14. DSAV creado artificialmente por la orientación del barrido (paralelo a los septos).

(TGV), estenosis pulmonar, atresia pulmonar, estenosis subaórtica y defectos adicionales del septo ventricular.

Las ciempatías cromosómicas que se le asocian son las trisomías 13, 18 y 21, y la monosomía X0. Por otra parte se le ha asociado con 19 síndromes clínicos.

Defecto del Septo Ventricular (DSV):

Su frecuencia es de 1 por 400 nacidos vivos afectando en igual proporción a varones y hembras y su recurrencia es de 3%. Se clasifica en: Membranoso (80%) y Muscular (20%), pudiendo ser este último de Entrada, Salida y Trabecular. En el Defecto Muscular de Entrada (DME) encontramos que la falla se extiende desde la unión muscular de la valva tricúspide a la fijación distal del aparato vascular tricúspide, entre un 5 a 8% de los DME existen en el nivel posterior o inferior del defecto septal ventricular membranoso.

En el DS Muscular de Salida (DSMS) el defecto puede ser supracrestal, anterior, subaórtico, subpulmonar o infundibular y, en general, son anteriores a la banda septal del ventrículo derecho y se ubican en la porción más superior del septo ventricular. El supracrestal se ubica encima de la cresta supraventricular y constituye entre un 5 a 7% de los defectos del septo.

El Defecto Septal Muscular Trabecular (DSMT) es también conocido como muscular medio o central y son posteriores a la trabécula septomarginal o banda septal de la cresta. Los defectos marginales o anteriores, son pequeños, múltiples y tortuosos ubicándose cerca de la pared marginal libre y se pueden distribuir a lo largo del margen. En este renglón se incluyen los defectos apicales. Pueden evolucionar hacia la resolución o cierre espontáneo en un 23% para los apicales, en un 18% los anteriores, en un 29% los defectos medios y en un 17% los posteriores. La reso-

lución durante la gestación ha sido reportada hasta en un 74% de los casos y de los que no se cierran prenatalmente, el 74% lo hacen en el primer año de vida.

Los hallazgos ultrasonográficos son la interrupción en el contorno del septo evidenciado en el plano tetracameral con barrido perpendicular al septo. También son útiles los planos de sección Eje Largo del VI, Eje Largo del VD y Eje Corto de Ventriculos (Axiales de punta a base). (Figuras N°s 15 y 16).



Figura N° 15. Imagen en negativo donde las paredes cardíacas y el SV tienden hacia el color blanco. Es evidente la comunicación entre ambos ventriculos (gris oscuro).

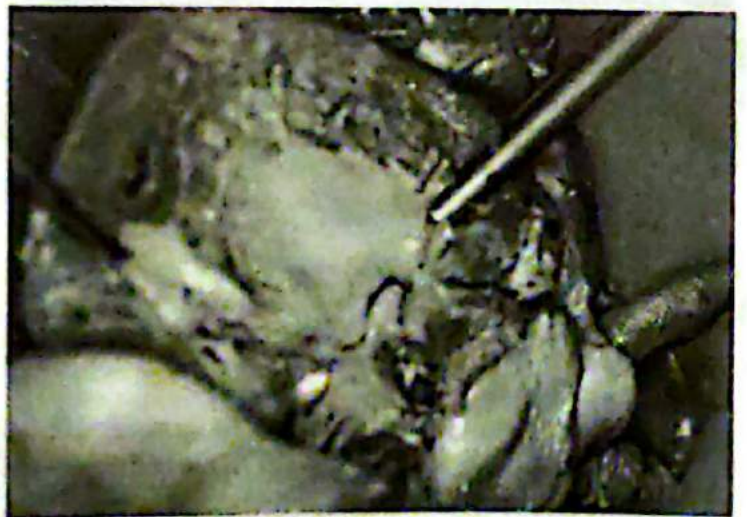


Figura N° 16. Pieza anatómica correspondiente a la figura anterior.

La flujometría Doppler mostrará flujo bidireccional a través del defecto, siempre y cuando las presiones interventriculares sean desiguales. El Doppler Color puede mostrar flujo con "aliasing".

Las condiciones clínicas asociadas a este tipo de defectos son la Diabetes, Fenilcetonuria, la Rubéola y el uso de drogas tales como el ácido retinoico, alcohol,

anfetaminas, cortisona, ácido valproico, pirimidona y trimetadiona.

Otras anomalías cardíacas que suelen asociarse son la tetralogía de Fallot, la transposición de grandes vasos (TGV), defectos del septo atrio-ventricular, VD con doble salida y atresia de la válvula Mitral, coartación de aorta, bloqueo AV completo, anomalía de Ebstein, estenosis mitral y arco aórtico derecho. En cuanto a las ciemopatías cromosómicas que pueden encontrarse asociadas encontramos a la Triploidía, 45X0, 13q-, 14q-, 18q-, 4p-, 5p- (cri du chat), y trisomías 18, 13, 21 y 22. Finalmente este tipo de defecto forma parte de 57 síndromes clínicos diferentes.

ANOMALÍAS DE LAS CONEXIONES VENTRÍCULO ARTERIALES

Estenosis Aórtica:

Se observa en el 3 a 6% de los recién nacidos portadores de cardiopatías congénitas y en aproximadamente 30% de los fetos que las padecen, siendo las más frecuentes, en estos casos, la coartación de Aorta, fibroelastosis endocárdica, defecto del septo ventricular, estenosis de la pulmonar y de la mitral. Se calcula que puede estar presente en 5,2% de los recién nacidos vivos.

La estenosis aórtica se clasifica en : Valvular (60-75%), subvalvular (8-20%) y supravalvular (2-5%). La valvular es 4 veces más frecuente en varones y si además se asocia con algunas de las malformaciones que se mencionaron anteriormente, el feto puede presentar hidrops. La subvalvular es 2 veces más frecuente en varones, es muy grave y consiste en un estrechamiento de la aorta ascendente localizado o difuso que se origina en el margen superior del seno de Valsalva justo por encima de las arterias coronarias. Se ha descrito *in útero* mas no en neonatos ni en infantes. Este tipo de lesión resulta de una estenosis valvular o es secundaria a una membrana o de túnel fibromuscular, y conlleva a las siguientes entidades: la hipertrofia septal asimétrica, la estenosis subaórtica hipertrófica idiopática y a la cardiomiopatía hipertrófica obstructiva.

Se le asocian en un 50 a 65% de los casos defectos del septo ventricular (DSV), arco aórtico interrumpido, coartación de la aorta y estenosis pulmonar

Tiene un riesgo de recurrencia de 3% cuando el padre es el afectado, de 13 a 18% cuando es la madre, de 2% cuando hay un feto anterior afectado y de 6% cuando son dos los fetos previamente afectados.

Su diagnóstico es difícil pero puede orientarnos la asimetría de las cámaras cardíacas, con aumento predominante de las izquierdas (ventrículo y aurícula).

la), si existe fibroelastosis del VI, las paredes de éste se mostrarán hiperecogénicas, dilatadas, con escasa incursión sístolo-diastólica, la válvula aórtica puede observarse engrosada con dilatación post-estenótica. El Doppler de flujo y a color muestran velocidades aumentadas con turbulencia, si no se detecta flujo es porque existe una estenosis crítica. Si a medida que avanza la gestación el flujo sanguíneo a través del VI disminuye, la consecuencia será la de una hipoplasia ventricular, mientras que la existencia de flujo conlleva a la hipertrofia septal asimétrica o a una hipertrofia concéntrica del VI. Es mandatorio descartar estenosis (tricuspídea, mitral o de la pulmonar), interrupción del arco aórtico y signos de insuficiencia cardíaca (hidrops cardiogénico) (Figuras N°s. 17-19).



Figura N° 17. Aorta torácica demuestra interrupción a nivel del arco aórtico. El botón (AP) corresponde al ductus a través del cual la arteria pulmonar garantiza la circulación sistémica.



Figura N° 18. Interrupción del arco aórtico.

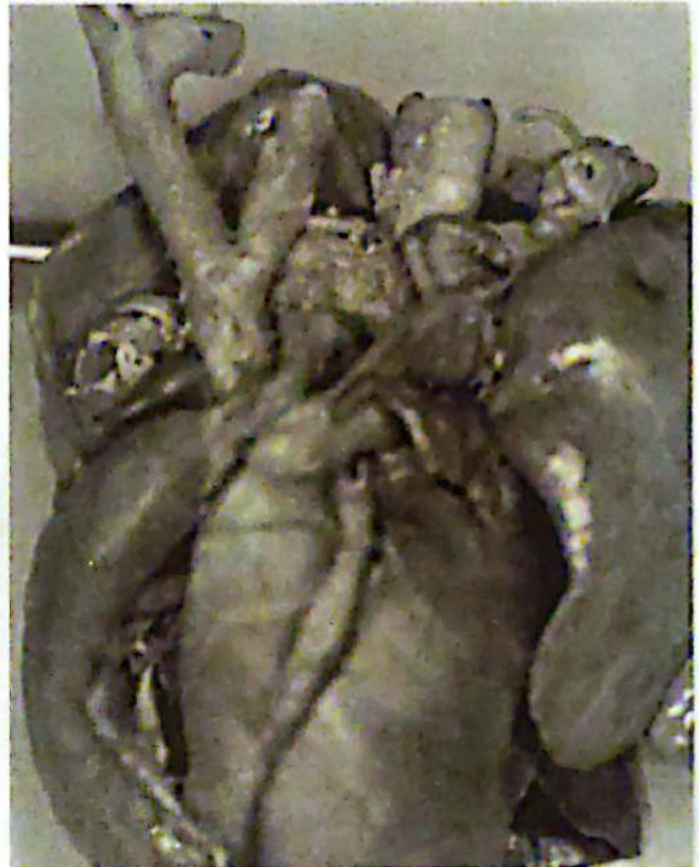


Figura N° 19. Pieza anatómica correspondiente a la figura 17 y 18.

Entre las condiciones clínicas asociadas están la diabetes, rubéola, y el consumo durante el embarazo de fenitoína, trimetadiona y ácido valproico.

Las anomalías cardíacas que suelen asociarse son los DSA, DSV, DSAV, coartación, VI de doble entrada, arco aórtico interrumpido, estenosis mitral, TGV y corazón univentricular.

El cromosoma 14 en anillo, la trisomía 2q y la monosomía X0 se cuentan entre las anomalías cromosómicas que se le asocian a la estenosis aórtica; mientras que los síndromes de los cuales puede formar parte están la artrogriposis múltiple congénita, Sínd. de Berheim, el de Cavler, de Noonan, de Williams y el de Williams-Beuren.

En cuanto al tratamiento se ha reportado la valvuloplastia con balón *in útero*, ejecutada en casos de estenosis crítica. Luego del nacimiento estos niños requieren de cirugía (valvulotomía) con la indicación formal que desde el nacimiento debe mantenerse permeable al ductus arterioso mediante la administración de prostaglandina E1.

Coartación de Aorta:

Consiste en un estrechamiento del lumen aórtico, lo cual dificulta el flujo sanguíneo a través de la misma, encontrándose en el 98% de los casos entre el origen de la subclavia izquierda y el ductus arterioso,

mientras que la coartación cuando se localiza distalmente a éste, recibe el nombre de **post-ductal**. Esta anomalía es tres veces más frecuente en varones que en hembras, siendo su incidencia de 6%, 32% aislada y un 68% con anomalías adicionales (DSV, hipoplasia del istmo, etc.).

La forma más severa de este cuadro es la interrupción del arco aórtico con una mortalidad del 90% y la cual ha sido agrupada en tres tipos: A: interrupción distal a la arteria subclavia izquierda, tipo B: La más común y en ella la interrupción ocurre entre la carótida izquierda y la subclavia izquierda, y la tipo C en la que la interrupción se realiza entre la arteria innominada y la carótida izquierda.

El riesgo de recurrencia cuando existe el antecedente de un hijo afectado es del 2%, cuando son dos el riesgo es de 6%, cuando es la madre la afectada el riesgo es del 4% y cuando es el padre el afectado el riesgo es de 2%. La malformación se presenta entre un 3 a 5% de los hijos de diabéticas.

El diagnóstico es difícil, siendo los criterios: Arco aórtico estrecho o imposible de ser evidenciado en su totalidad, con el Doppler Color, Energía o Velo-Power se puede poner en evidencia la interrupción del flujo con aliasing o turbulencia en la región del arco próxima al *ductus*, el flujo en la aorta puede ser retrógrado, en el sitio del estrechamiento puede existir un jet de alta velocidad cuando se realiza un corte sagital de la aorta torácica buscando el arco, esta muestra una especie de bifurcación muy prominente que corresponde al *ductus* arterioso. Puede existir discrepancia entre el tamaño de los ventrículos ($VD > VI$). El diámetro de la arteria pulmonar puede ser marcadamente mayor que el de la aorta. El eje cardíaco puede mostrar levorotación (57°).

En el caso del arco aórtico interrumpido, la aorta ascendente se puede mostrar rectificada hasta sus ramas y si tiene tres ramas naciendo de ella (Art. Innominate, carótida izquierda y la subclavia izquierda) será tipificado como A, mientras que si se observan sólo dos ramas (innominate y carótida izquierda) pertenecerá al grupo B. En ambos casos la frecuencia de DSV será de 50% para la del tipo A y más del 90% para la del tipo B. Cuando la aorta ascendente se continúa con la arteria innominate, la interrupción del arco aórtico se denomina tipo C. (Figuras N°s. 20-22).

Debemos hacer hincapié en que la presencia de un arco aórtico normal no excluye la existencia de una coartación y que los neonatos con coartación aórtica severa o arco aórtico interrumpido frecuentemente desarrollan insuficiencia cardíaca irreversible y acidosis, y que sin cirugía el 50% muere en el primer mes de vida. En el manejo previo a la cirugía se emplean la digoxina y los diuréticos.



Figura N° 20. Arco aórtico. Nótase la desproporción entre los diámetros del cayado y de la aorta descendente.



Figura N° 21. Arco aórtico con reducción progresiva de su diámetro.



Figura N° 22. Otro plano de sección del caso mostrado en la figura 21.

Las condiciones clínicas asociadas a esta malformación son la diabetes, la rubéola, el consumo de alcohol, barbitúricos, fenitoína y pirimidona. Además ha sido encontrada en la monosomía 2q, 5q y 9; en las trisomías 13,18,18p y 21, así como en la monosomía 45X0.

Forma parte además de los síndromes de Di George, Acondroplasia, Goldenhard, Neurofibromatosis, Noonan, Poland, Esclerosis tuberosa, riñones poli-quísticos y cordón umbilical corto.

Estenosis Pulmonar:

Es una obstrucción del tracto de salida del VD y que puede obedecer tanto a una anomalía de la válvula pulmonar como a una estenosis o estrechamiento del infundíbulo. Constituye el 7,4% de las anomalías estructurales cardíacas y el 2,2% de los casos de EP presentan otra anomalía cardíaca asociada.

El riesgo de recurrencia con 1 afectado es de 2%, cuando son dos los afectados es de un 6% y cuando es la madre la afectada el riesgo de recurrencia es de 4 a 6,5%. La anomalía puede obedecer a una estenosis o a una displasia del aparato valvular, pero que se caracteriza por un engrosamiento, mas no fusión, de las copas valvulares. Esta condición es mucho más infrecuente y su existencia debe hacernos pensar en la posibilidad de síndrome de Noonan (frente amplia, *pterygium colli*, micrognatia, *pectus excavatum*, linfedema en extremidades inferiores, criptorquidea y EP).

En los casos de estenosis infundibular el aparato valvular de la arteria pulmonar es normal.

Los hallazgos ultrasonográficos de esta cardiopatía son: Plano tetracameral anormal, dilatación post estenótica, la hipertrofia del VD con cámara reducida, el aparato valvular puede verse pequeño y engrosado (ecorrefringente), en casos de estenosis moderada la dilatación del tronco de la pulmonar es más intensa, esta dilatación no estará presente si la estenosis es infundibular, la aurícula derecha se encuentra dilatada y sus paredes pueden estar engrosadas, pueden coexistir defectos del septo atrial y estenosis de la aorta. La Flujoimetría Doppler pondrá en evidencia elevadas velocidades en el área distal a la válvula con "aliasing" en el Doppler Color. (Figuras N°s. 23-25).

Entre las condiciones clínicas que se le asocian están la rubéola, el consumo de alcohol, la azatioprina, el dilantin, la fenitoína y la trimetadiona; mientras que entre las cardiopatías que pueden asociársele están la estenosis aórtica, defectos del septo atrial o AV, fibroelastosis endocárdica, estenosis mitral, arco aórtico derecho, hipertrofia ventricular derecha, tetralogía de Fallot, TGV e insuficiencia o estenosis tricuspídea.



Figura N° 23. Arteria pulmonar luce dilatada por encima de la válvula sigmoidea, la cual se muestra como un nódulo ecogénico.



Figura N° 24. Magnificación de la imagen anterior.

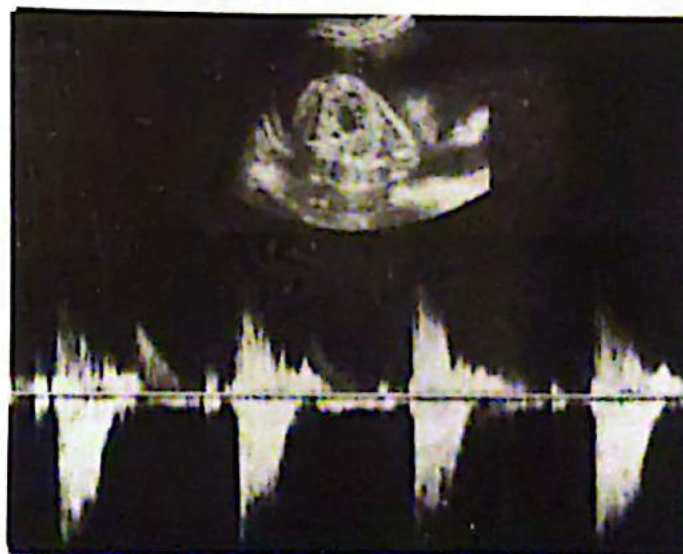


Figura N° 25. OVF Doppler de la arteria pulmonar

Entre las cromosomopatías que se le asocian se cuentan la trisomía parcial 22, el cromosoma 14 en anillo, 9 p, 10q2, 8p2, 1q4, la monosomía X0 y la trisomía 18.

Finalmente la podemos encontrar presente en los síndromes cardiorfacial, Eagle-Barret, Mano Corazón, Ojo de Gato, Kentel, Leopard, Meckel-Gruber, Neurofibromatosis, Noonan, Cantrell, Williams y Williams-Beuren.

ANOMALIAS DE LAS CONEXIONES VENTRÍCULO-ARTERIALES

Anomalía de Ebstein:

Se trata de un desplazamiento de las valvas de la válvula tricúspide desde su localización normal en la unión atrioventricular hacia el ventrículo derecho, principalmente de la valva septal y posterior, lo cual produce una reducción del tamaño del ventrículo funcional causado por la atrialización del tracto de entrada del ventrículo derecho. La displasia valvular siempre está presente siendo de grado moderado a severo y cuando hay estenosis de la tricúspide se habla de la variedad imperforada.

La válvula tricúspide, al igual que la mitral, deriva principalmente del interior del miocardio ventricular derecho embrionario mediante una interacción del tejido de las almohadillas endocárdicas con el mesénquima que las rodea, la valva anterior es formada de manera temprana (embrión de 16 mm) pero las valvas posterior y septal no están del todo formadas sino hasta el final del primer trimestre, las cuerdas tendinosas y los músculos papilares que sujetan las valvas, surgen del músculo ventricular. Al ocurrir una falla en el proceso de delaminación del tracto de entrada del ventrículo derecho se origina la alteración morfológica descrita en 1864 por Wilhelm Ebstein, como un caso muy raro de insuficiencia de la válvula tricúspide causada por una malformación congénita de la misma.

Constituye el 0,5% de todos los casos con defectos cardíacos, de un 3 a 4% de los casos de malformaciones cardíacas en fetos, con una incidencia de 1:20.000 nacidos vivos, y que afecta a varones y hembras por igual.

El diagnóstico ultrasonográfico se basa fundamentalmente en la presencia de cardiomegalia fetal a expensas de una dilatación masiva de la aurícula derecha con desplazamiento apical de la valva septal de la válvula tricúspide, engrosamiento o nodularidad de la misma (displasia). La distancia entre las válvulas tricúspide y mitral y el ápex cardíaco se encuentran alteradas, siendo la tricúspide más proximal a la punta del corazón (Ports), lo que equivale a una distancia anormal entre la valva septal de la tricúspide y la valva anterior de la mitral (Kambe). Pue-

den observarse además displasia de VD (dilatación, disminución del grosor ventricular y discinesias), arritmias como la taquicardia supraventricular y el hidrops fetal que sería consecuencia de una insuficiencia cardíaca congestiva.

En la evaluación al Doppler se observa: Insuficiencia tricuspídea, obstrucción del flujo pulmonar (por atresia o estenosis) y turbulencia en aurícula y ventrículo derecho. (Figuras N°s. 26-28).

La magnitud de la cardiomegalia puede ser tal que conduzca a una hipoplasia pulmonar.

La anomalía de Ebstein puede ser confundida con la anomalía de Uhl, la displasia o atresia tricuspídea y el agrandamiento idiopático de la AD, en las que no existe desplazamiento ventricular apical de la válvula.



Figura N° 26. Plano tetracameral. Nótase marcada desviación del eje cardíaco y la implantación apical de la valva septal de la tricúspide.



Figura N° 27. Plano tetracameral con barrido perpendicular al SV. El desplazamiento de las valvas atrioventriculares configuran la atrialización del VD.

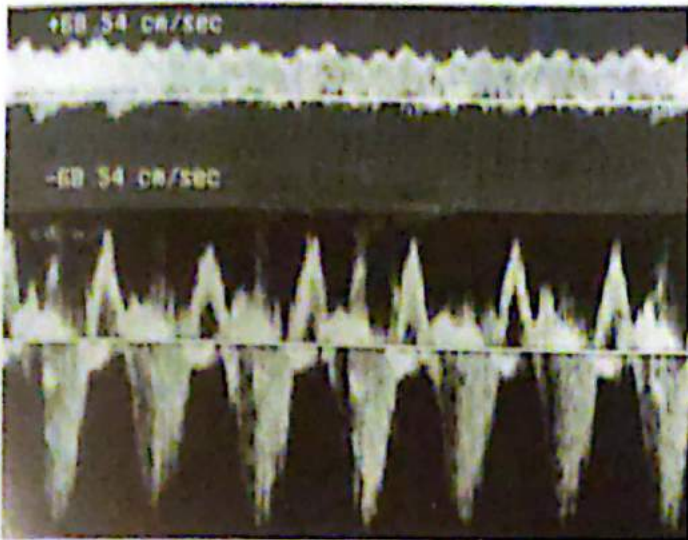


Figura N° 28. OVF de ductus de Aranzio (Tope) de baja pul-
silidad y trifásica. A nivel atrioventricular es evidente el
reflujo (inferior).

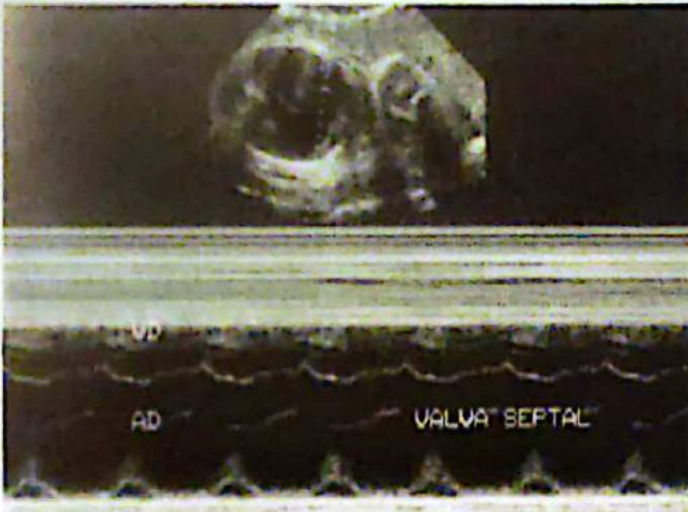


Figura N° 29. Modo TM. Desplazamiento apical de parte
del aparato valvular atrioventricular.

A esta ciempopatía cardíaca se le han asociado el consumo materno de litio, otras anomalías cardíacas tales como la estenosis pulmonar, atresia pulmonar, defectos del septo auricular, defectos del septo ventricular, transposición corregida de grandes arterias, tetralogía de Fallot y taquicardia supraventricular. Las anomalías cromosómicas asociadas son: Trisomía 13, Trisomía 18 y Trisomía 21.

La severa deformidad de la válvula tricúspide puede ser el causante de falla cardíaca, hidrops fetal y muerte intrauterina, sin embargo en los casos de deformidad leve pueden estar libres de síntomas hasta la adolescencia. Por lo general esta anomalía tiene un pronóstico general pobre, aunque la severidad de los mismos depende de la presencia o ausencia de:

- Hipoplasia pulmonar, que puede expresarse por un índice cardio-torácico alterado a expensas del área cardíaca
- Atresia de la arteria pulmonar.
- Grado de desplazamiento apical de la válvula Tricúspide.
- Volumen de la aurícula derecha que supera en proporción a las otras tres cavidades considera-
das juntas.
- Disminución del grosor de la pared ventricular derecha.
- Por lo general esta anomalía tiene un pronósti-
co general pobre.



Figura N° 30. Pieza anatómica de Anomalia de Ebstein.

En la etapa antenatal se puede tratar el hidrops fetal secundario a insuficiencia cardíaca congestiva, con digitálicos ya sea a través de la madre o directamente al feto. Posterior al nacimiento, los casos en donde se observa un evidente y progresivo deterioro de la función cardiovascular pueden ser tratados mediante cirugía (valvuloplastia de Carpentier), mediante la cual se han reportado buenos resultados a temprano y mediano plazo.

ANOMALIAS DEL CONO-TRONCO

Las anomalías del cono-tronco o conotruncuales como también se las conoce, incluyen el Tronco Arterioso Común o Persistente (TAP), la Transposición de Grandes Arterias (TGA), el Ventrículo Derecho con Doble Salida (VDDS), Ventrículo Izquierdo con Doble Salida (VIDS), la Tetralogía de Fallot (TF), la

Ventana Aórtico-Pulmonar, la Estenosis y Atresia Pulmonar, Estenosis y Atresia de la Aorta y la Interrupción del Arco Aórtico.

Constituyen de un cuarto a un tercio de todos los defectos cardíacos congénitos no sindrómicos, poseyendo un riesgo de recurrencia mayor que el de otros defectos cardíacos.

Las anomalías cono-troncales pueden ser componentes de ciertos síndromes tales como el de DiGeorge, el Velo-cardio-facial, el Génito-palato-cardíaco y el de Kousseff, entidades incluidas en los denominados "Síndromes de Genes contiguos" que se asocian con deleciones del cromosoma 22q11.2.

Tronco Arterioso Persistente:

Constituye el 1,6% de todos los defectos cardíacos congénitos en los nacidos vivos y es el resultado de una falla en la fusión de las crestas tronco-conales, las cuales dividen al tronco arterioso en arterias porta y pulmonar, resultando en un vaso único que nace del corazón y cabalga sobre el septo ventricular, al cual a su vez presenta un defecto (DSV) que permite la comunicación interventricular.

La única válvula semilunar o troncal descansa sobre el DSV en el 42% de los casos, en otro porcentaje igual se posiciona sobre el VD, mientras que en el 16% de los casos restantes lo hace sobre el VI.

Las arterias pulmonares nacen del tronco partiendo de una sola ramificación a la derecha de la aorta o naciendo separadamente de las paredes anterior o posterior del tronco, rasgos que han sido utilizados por Collet-Edwards y Van Praag para clasificar los diversos tipos.

La válvula troncal posee tres valvas o copas (60%), de 4 a 6 (25%) y dos (bicúspide) en el 5% de los casos, y si es competente no aparecerán problemas *in útero*. La agenesia del *ductus* arterioso ocurre en el 50 a 75% de los casos de TAP.

Los hallazgos ultrasonográficos son la presencia de un corte tetracameral normal, mientras que en el plano pentacameral y en el de eje largo de ventrículos se evidenciará la existencia de un único y grande vaso cabalgando sobre un DSV (Figuras N°s. 31-34).

Otro plano de sección muy útil es el del "8" (parasagital de ambos ventrículos), en el que se observará como el tronco único emerge entre ambos con dirección antero-posterior. El diagnóstico definitivo se hace al demostrar el nacimiento de las arterias pulmonares desde el tronco o la existencia de más de tres valvas en la válvula troncal. El Doppler Pulsado y a Color pone en evidencia una sola dirección de flujo, con una sola onda, en caso de agenesia del *ductus* no podrá ser detectada su característica onda, y si la válvula es insuficiente aparecerá "aliasing". El hídrops fetal puede estar presente.



Figura N° 31. Sección sagital de tórax fetal que muestra un gran vaso con posición central. El arco ductal no pudo ser evidenciado.



Figura N° 32. Sección transversal de tórax mostrando flujo con "aliasing" en un solo tronco vascular.

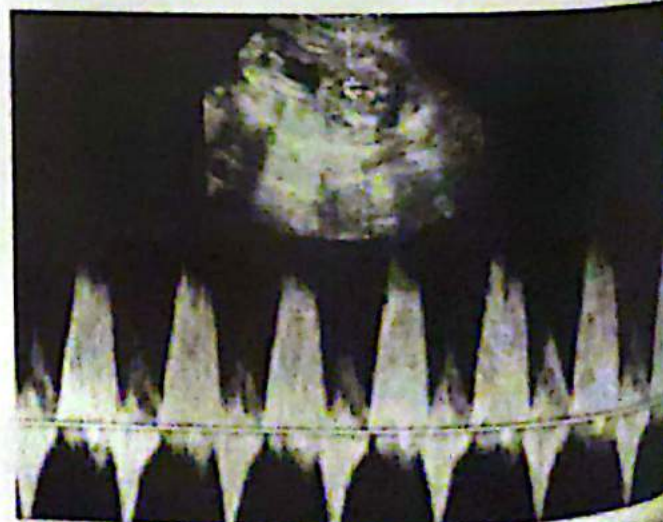


Figura N° 33. OVF Doppler a nivel de tronco con un marcado reflujo.



Figura N° 34. Pieza anatómica que muestra tronco común, vena cava superior en la que drena los troncos venosos braquiocefálicos.

La condición clínica a la que se asocia esta ciempatía cono-troncal es a la diabetes, entre las condiciones genéticas se cuentan las cromosopatías 22q11.2 (DiGeorge, Velo-cardio-facial, Génito-palato-cardíaco, Kusseff), la 10p13, la 18q21.33, la 4q21.3-q25, la 11q, la 1q4, y la Trisomía 1q32-qter.

Se le ha descrito además como participante en los síndromes de Charge, Sindactilia-criptoftalmía, Fraser, Femoral-facial, Hidroletalis, conexión venosa pulmonar anormal (total o parcial), Johanson-Blizzard y asociación de agenesia traqueal con anomalías múltiples.

Otras anomalías cardíacas que pueden asociarse son el origen aberrante de los vasos del cuello, aneurisma de la fosa oval, bloqueo A-V completo, dextrocardia, dextroversión, arco aórtico interrumpido, vena cava superior izquierda, ventrículo único, *cor triatrium* incompleto, insuficiencia tricuspídea, taquicardia supraventricular, drenaje venoso pulmonar anómalo y Wolf-Parkinson-White.

Transposición de Grandes Arterias:

Bajo esta definición se incluye una anomalía que consiste en un arreglo anormal de las conexiones ventrículo-arteriales con dos variantes: TGV Completa y la TGV Corregida. En la transposición completa un atrio morfológicamente derecho se conecta con un ventrículo morfológicamente derecho del cual emerge la aorta, mientras que la aurícula morfológicamente izquierda se conecta con el ventrículo morfológicamente izquierdo y de éste nace el tronco pulmonar. En consecuencia las conexiones atrio-ventriculares son concordantes, pero las ventrículo-arteriales no. Esta anomalía puede existir en pacientes con arreglo de las aurículas usual (*solitus*) en el 95% de los casos,

o en espejo (*inversus*), pero nunca en caso de isomerismo de las apéndices atriales. La consecuencia hemodinámica de esta entidad es la existencia de una circulación sistémica y pulmonar paralelas.

La TGV Completa se observa entre un 2,6 a 7,8% de todas las malformaciones cardíacas congénitas, con predominio 2 a 3 veces superior en los varones, siendo su incidencia de 0,206 por cada 1.000 NV.

Se produce como consecuencia de una falla en el crecimiento en orientación espiral del tabique aórtico-pulmonar, que al crecer de manera recta hace que las conexiones ventrículo arteriales sean discordantes.

Al estudio ultrasonográfico la imagen tetracameral se muestra normal, la aorta nace del VD y la pulmonar del izquierdo ramificándose en AP derecha, izquierda y ductus, mostrándose ambos vasos con trayecto paralelo desde sus orígenes. En el plano de los ejes cortos ambos vasos aparecen como dos estructuras circulares, uno al lado del otro y no es posible obtener la imagen de "deje que sus dedos caminen por usted" de la pulmonar. Entre un 20 a 40% de los casos se defecta un DSV a los cuales se le asocia en un 30-35% de los casos una estenosis pulmonar.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con el VD con doble salida. (Figura N° 35).



Figura N° 35. Sección transversal del tórax con inclinación cefálica que muestra trayecto paralelo de los grandes vasos.

Tetralogía de Fallot

Es la malformación cardíaca más común en neonatos con cardiopatía cianógena y en ella coexisten cuatro hallazgos clásicos: 1. DSV, 2. Aorta cabalgando sobre el DSV, 3. Estenosis pulmonar, y 4. Hipertrofia de VD, no siendo este último detectable durante la vida intrauterina.

Su frecuencia es de 1:1.000 NV y representan entre 7 a 10% de los niños con cardiopatías. Posee una recurrencia de 2,5% cuando existe un afectado previo, de 2,6% cuando es la madre la afectada y de 1,4% cuando es el padre. Se presenta en varones en una proporción de 3:2 con respecto a las hembras.

Desde el punto de vista embriológico se trata de una septación desigual en el diámetro del conotrongo en su porción distal y anterior en el segmento correspondiente al tracto de salida de la arteria pulmonar. Este desplazamiento impide que la cresta supramarginal o supraventricular forme y cierre el septo interventricular, por lo que la aorta normoposicionada cabalga sobre el defecto del septo.

Los criterios para el diagnóstico ultrasonográfico son: 1. El defecto septal se puede observar. El Doppler a color y de flujo pueden poner en evidencia el defecto, 2. En el plano pentacameral puede ser observada cabalgando sobre el DSV, 3. Se puede confirmar la falta de continuidad septal, 4. Puede parecer como si emergiera del VD, es por ello que la regla del 50% pudiera ser útil, si el desvío es hacia la izquierda, se trata de una Tetralogía de Fallot y si el cabalgamiento se desvía en más del 50% hacia la derecha, entonces se trata de un VD con doble salida, 4. El diámetro de la arteria pulmonar es menor en 40% o más que el diámetro de la aorta, pudiendo ser severa la estrechez en 3 a 6% de los casos, la flujometría Doppler revelará velocidad en arteria pulmonar mayor (14% o más) que la velocidad de la aorta, 5. El arco aórtico puede estar dilatado y presentar "jet con regurgitación" hacia la pulmonar vía *ductus* arterioso, en 25% de los casos el arco aórtico puede estar lateralizado a la derecha, 6. Cuando la válvula pulmonar es atrésica puede detectarse una dilatación aneurismática de la arteria, con regurgitación al Doppler y este hallazgo constituye un elemento de mal pronóstico. (Figuras N°s. 36 y 37).

El diagnóstico diferencial debe hacerse con la atresia pulmonar y DSV, tronco arterioso, agenesia de *ductus* arterioso y compresión extrínseca de la arteria pulmonar.

Entre las condiciones clínicas asociadas, debemos mencionar la diabetes, trombocitopenia, Fenilcetonuria, alcohol, trimetadiona y talidomida.

Puede asociarse a otras cardiopatías: Estenosis mitral, arco aórtico a la derecha, estenosis aórtica supralvalvular, arteria subclavia aislada, DSA, valva pulmonar ausente, *ductus* ausente, atresia pulmonar, DSAV, vena cava superior izquierda, vena cava inferior interrumpida, drenaje venoso pulmonar anómalo, *cor triatrium*, hipoplasia de VI.



Figura N° 36. Se muestra aorta cabalgante sobre defecto septo ventricular.



Figura N° 37. Se muestra trayecto de la arteria pulmonar con reducción de su diámetro.

En cuanto a las cardiopatías genéticas a la que puede estar asociada la TF están la monosomía parcial 11p, mosaico de T 14, Trisomía 16p y Trisomía 21.

Por otra parte puede la TF formar parte de los síndromes de Ehlers-Danlos, Velocardiofacial, CHARGE, Di George, Noonan, Goldenhard, Cartilage-Hair Hypoplasia, Apert, Displasia Frontonasal, Kabuki, Smith-Lemli-Opitz, Otofaciocervical, Melnick-Needles, Otofaciodigital, Alagille, Disostosis Acrofacial tipo Nager, Aplasia cutis congénita, TAR, Agenesia de Radio, síndromes *versus*, artrochalasis, atresia duodenal y linfangiomatosis intestinal

Ventrículo Derecho con Doble Salida:

Se trata de una anomalía de la conexión ventricular arterial derecha en la que más del 50% de los vasos aórtico y pulmonar surgen de un ventrículo morfológico

camente derecho y que es ocasionalmente acompañado con un DSV. El término fue empleado por vez primera por Witham (1957) el cual dividió esta condición en dos tipos: Fallot y Eisenmenger, de acuerdo a la coexistencia o no de una estenosis pulmonar. Se observa en 2,4% de abortos y natimueertos siendo su frecuencia de 0.033 a 0,09 por 1000 nacidos vivos.

Se clasifica en tipo A (68%) el cual presenta defecto del septo ventricular subaórtico y desviación del septo conal hacia delante y a la izquierda, tipo B (22%) con defecto del septo ventricular subpulmonar y el septo conal desviado hacia atrás y a la derecha, con arteria lado a lado (Taussig-Bing), tipo C (3%) con defecto del septo ventricular con doble participación (flujo hacia ambos vasos) y septo conal deficiente, tipo D (7%) con defecto del septo ventricular distal remoto. (Figuras N°s 38 y 39).



Figura N° 38. Ventriculo derecho con doble salida.



Figura N° 39. Pieza anatómica del caso mostrado en la figura N° 38.

La relación entre las grandes arterias puede ser: Normal (Aorta a la derecha y posterior a la pulmonar), lado a lado: Aorta a la derecha y lateral a la arteria pulmonar, dextromalposición: Aorta derecha y anterior a la pulmonar y levomalposición: Aorta a la izquierda y anterior a la pulmonar.

La presencia de septo íntegro es muy rara en esta malformación.

Ventriculo Izquierdo con Doble Salida:

Es una anomalía de conexión ventrículo arterial, menos común que la del VD, y en el que la aorta y la pulmonar emergen exclusiva o predominantemente del VI. Se han descrito 26 tipos diferentes (Van Praag), siendo el más común aquél que presenta DSV subaórtico con aorta derecha y anterior o aorta lateral y anterior. El 83% de los casos tienen estenosis valvular o subvalvular de la arteria pulmonar.

El tipo tetralogía es aquel donde existe VIDS más el DSV y la estenosis de la pulmonar. En el tipo transposición (24%), la aorta es izquierda y anterior siendo la pulmonar estenótica. El tercer tipo es aquel que muestra DSV.

El diagnóstico ultrasonográfico prenatal se basa en la existencia de un ventrículo izquierdo del cual emergen la aorta y la pulmonar, acompañado de DSV, arco aórtico coartado, interrumpido o hipoplásico, flujos de estenosis o atresia según el caso.

Entre las condiciones que se le asocian encontramos el isomerismo atrial, estenosis aórtica, DSAV, aurícula común, VI de doble entrada, anomalía de Ebstein, hipoplasia de VD, atresia mitral, atresia pulmonar, ventrículo único, atresia tricuspídea, TGV, tetralogía de Fallot, DSV, síndrome costillas cortas-polidactilia (no Majewski), síndrome Opitz y atresia coanal posterior. (Figura N° 40).



Figura N° 40. Ventriculo izquierdo con doble salida. La posición anterior del mismo se debe a la marcada hipoplasia de VD.

Conexión Venosa Pulmonar Anómala :

Condición en la cual todo el retorno venoso pulmonar se realiza en la AD o en canales que terminan en la misma y en todos los casos existe un defecto del septo atrial.

Su frecuencia es de 0,087 por 1.000 nacidos vivos y representa el 2,6% de todas las anomalías cardíacas congénitas.

Se clasifica en cuatro tipos (Darling y cols.):

Tipo I o supracardiaca: En este caso las cuatro venas pulmonares forman una confluencia posterior a la aurícula izquierda con una vena vertical a la izquierda.

Tipo II o cardiaca: Las venas anómalas se vacían directamente al seno coronario, pudiendo acompañarse de obstrucción en un 22%.

Tipo III o infracardiaca: Las venas pulmonares anómalas confluyen en una vena descendente que acompaña al esófago, pasa a través del hiato y drena en el sistema venoso portal (80%), en las venas hepáticas, ductus venoso o en la vena cava inferior.

Tipo IV conexión anómala mixta o múltiple: Variedad de drenajes venosos pulmonares.

El diagnóstico ultrasonográfico prenatal se basa en la presencia de vena vertical retroauricular que drena en la VCI, en las venas suprahepáticas o en el ductus, acompañado de un defecto del septo auricular. Su diagnóstico se excluye mediante la visualización de una o más de las venas pulmonares drenando en la AI, aunque hay que recordar la posibilidad de un drenaje anómalo parcial. El Doppler a color, el Power Doppler y el Velo-power pueden resultar de gran ayuda al trazar el trayecto vascular; pero es una realidad que la inmensa mayoría de los casos no serán diagnosticados *in útero*. (Figura N° 41).

El diagnóstico diferencial es con el síndrome heterotáxico, pues en estos casos el drenaje venoso puede hacerse por una vena azygos que puede confundirse



Figura N° 41. Angiografía Doppler de sustracción donde se muestran venas pulmonares con drenaje anómalo infradiaphragmático de vena pulmonar en la vena cava inferior.

con unas venas pulmonares con drenaje anómalo, en especial la variante infracardiaca.

Las anomalías cardíacas que suelen asociarse son DSA, ventrículo único, transposición de grandes vasos, VI hipoplásico, arco aórtico interrumpido, tetralogía de Fallot, atresia tricuspídea y VD con doble salida.

Las cromosomopatías en las que puede estar presente son la Trisomía parcial 22 y la monosomía X0 o síndrome de Turner.

Por otra parte puede formar parte de los siguientes síndromes: Asplenia-polisplenia, Bardet-Bield, Laurence-Moon, Johanson-Blizzard, Noonan, Cantrell, neurofibromatosis tipo I y Klippel-Trenaunay-Weber.

TUMORES CARDIACOS CONGENITOS

Son raros (0,027%) y por lo general benignos siendo el más común el Rabdomioma (62%) seguido por el Teratoma (21%), el Fibroma (13%), el Hemangioma (2%) y el Mesotelioma del nodo atrioventricular (2%). Más raros aún son el Mixoma y el Neurofibroma.

Rabdomioma: Tiende a ser múltiple en 90% de los casos, localizándose en VD, VI, o en el septo interventricular, asociándose a arritmias del ritmo tales como la taquicardia supraventricular (TSV). En el 50-86% de los casos se asocian a esclerosis tuberosa (Enfermedad familiar, autosómica dominante de penetrancia y expresividad variable, adenoma sebáceo, epilepsia y retardo mental).

Cuando se le asocia la TSV el hidrops fetal puede ser la consecuencia, siendo otra complicación reportada el crecimiento fetal retardado.

Ha sido reportado una regresión espontánea de las tumoraciones en la etapa neonatal. (Figuras N°s 42 y 43).

El diagnóstico ultrasonográfico se basa en la detección de nódulos ecogénicos únicos o aislados no encapsulados, localizados en el espesor del miocardio o pediculados hacia la cavidad cardíaca. Pueden causar obstrucción valvular y dificultar el flujo sanguíneo. Los de localización intramural pueden semejar



Figura N° 42. Imagen ecogénica en VD.

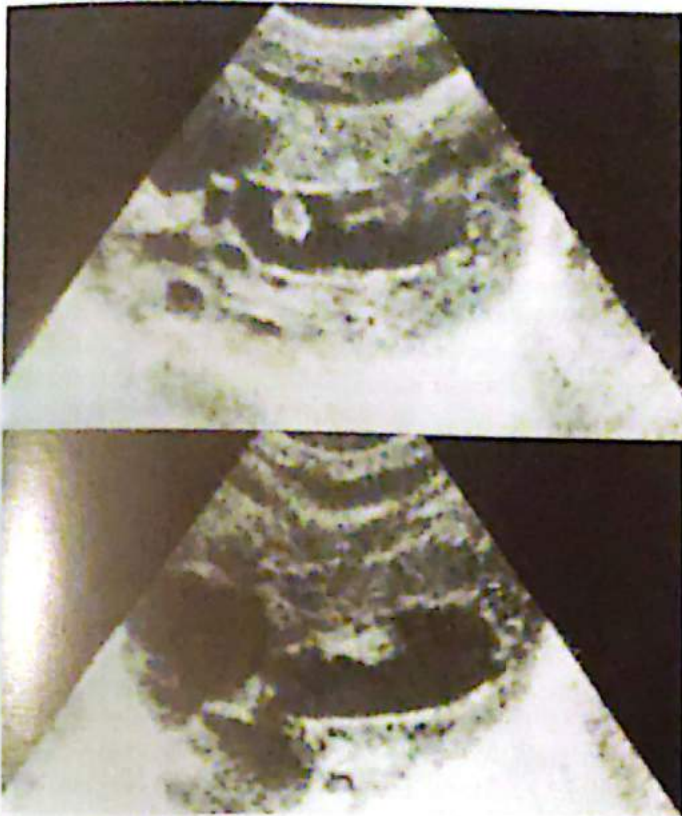


Figura N° 43. Ecografía neonatal del caso mostrando la tumoración pediculada adherida al SIV. Rbdomioma.

las imágenes de hipoplasia de cavidades izquierda o derecha o de una hipertrofia miocárdica.

Teratoma: Es una tumoración constituida por tejidos derivados de las capas germinales primarias pudiendo ser su localización cardíaca o intrapericárdico, generalmente único, encapsulado y fijos a la base cardíaca. Los intrapericárdicos pueden ser pediculados y casi siempre acompañados de derrame pericárdico.

La muerte súbita ha sido señalada en un 66%.

El diagnóstico ultrasonográfico se basa en la presencia de una tumoración sólida o quística en estrecho contacto con el corazón a cuyas cavidades puede comprimir y desplazar. El derrame pericárdico suele estar presente y las técnicas de Doppler a color y el power pueden ayudar a diferenciar la tumoración de las cavidades cardíacas y descartar el diagnóstico de fibroelastosis cardíaca, pues en la tumoración quística no existe ningún tipo de flujo. (Figuras N°s. 44-47).

En cuanto al *Mixoma* debemos señalar que se nos mostrará como una masa hiperecogénica localizada en el atrio izquierdo y puede prolapsar desde el atrio hacia el ventrículo condicionando obstrucción del tracto de entrada ventricular.

Son hallazgos comunes a las tumoraciones cardíacas las arritmias y la insuficiencia cardíaca congestiva.

Entre las entidades mendelianas asociadas a tumores cardíacos encontramos la esclerosis tuberosa, síndrome del *nevus* de células basales, neurofibroma-



Figura N° 44. Sección transversal de tórax. Tumoración quística bilobulada que desplaza al corazón a la derecha.



Figura N° 45. Sección sagital del tórax que muestra la imagen quística en el plano correspondiente al eje largo del VD.



Figura N° 46. Imagen parasagital que muestra el área cardíaca por delante de la tumoración quística.



Figura N° 47. Con la ayuda del Power Doppler se pudo diferenciar el área cardíaca (en blanco) del tumor (área quística). Teratoma quístico pericárdico.

tosis, síndrome de QT largo, el s. de Simpson-Golabi-Behmel, la distrofia muscular tipos Duchenne y Becker), la hiperplasia adrenal congénita, la anemia de Fanconi, el síndrome de hemangioma-trombocitopenia, el enanismo de Mulibrey, el síndrome de Schinzel-Giedion, el de Pallister-Killian, la focomelia SC y la enfermedad de Wilson.

ANOMALIAS COMPLEJAS:

Síndrome de Hipoplasia de Corazón Izquierdo:

Integra la hipoplasia de ventrículo izquierdo con la atresia o estenosis severa de aorta y de la válvula Mitral, y la hipoplasia del arco aórtico. Constituye el 4% de todas las cardiopatías congénitas y se presenta en 1 de cada 10.000 nacidos vivos en proporción 2:1 con respecto al sexo varón : hembra.

Los hallazgos ultrasonográficos son: Levocardia, discrepancia en el tamaño de los ventrículos, ápex cardíaco constituido por VD (plano del "8" con una sola "0"), válvula tricúspide normal o grande, Aorta hipoplásica con anillo aórtico reducido aunque si existe DSV la aorta ascendente puede ser normal y el VI estar más o menos desarrollado, llenado retrógrado de arco aórtico, ventrículo izquierdo pequeño, obliterado o que termina más proximal que el ventrículo derecho.

La válvula mitral es hipoplásica, la aorta descendente es normal, la aurícula izquierda es pequeña con septo atrial abombado hacia la derecha lo cual puede traducir regurgitación tricuspídea severa o drenaje venoso pulmonar anómalo, el plano de los grandes vasos (CAP) es normal, la arteria pulmonar está dilatada, el Power Doppler puede demostrar

marcado congestionamiento de la circulación pulmonar, y puede existir fibroelastosis endocárdica del VI.

Puede estar asociada a otras anomalías cardíacas. Atresia estenosis o coartación de aorta, arco aórtico interrumpido, atresia mitral, drenaje pulmonar anómalo (total o parcial), arritmias, estenosis mitral, DSV y persistencia de la vena cava superior izquierda.

La flujometría Doppler pone en evidencia una preponderancia de la circulación ductal con sangre que regresa a la arteria pulmonar a menos que exista un aumento de la presión en este vaso por un foramen oval ausente o pequeño, regurgitación tricuspídea, flujos de estenosis o atresia y flujo retrógrado en aorta.

El hidrops fetal no es frecuente y si se presenta puede ser indicativo del cierre del foramen oval o de fibroelastosis ventricular.

El diagnóstico diferencial es con las masas o tumores cardíacos, la estenosis aórtica crítica y el ventrículo único.

Las condiciones asociadas a este tipo de defecto son la ingestión de trimetadiona, de ácido valproico, cromosomopatías (Monosomía 7p2, Trisomía 13 y Monosomía X0). Está presente en los síndromes de Berheim, Opitz-Kareggia, Salonen-Herva -Norio (Hidroletalus) y en la asociación VACTERL (vertebral, anal, cardíaco, traqueal, esofágico, renal, extremidades).

Hipoplasia de Ventrículo Derecho:

Puede tener un doble origen: Atresia pulmonar con septo ventricular intacto (APSI) y atresia tricuspídea (AT), es una rara malformación en la que la atresia pulmonar es siempre valvular en conjunción con un septo ventricular intacto y que conduce a una severa reducción del flujo sanguíneo al VD impidiendo su desarrollo. Se observa en 1 a 3% de las malformaciones cardíacas congénitas, con una incidencia de 0,1 a 0,4 por cada 1000 nacidos vivos. Bull la ha clasificado en tres grandes grupos: Tripartita: Hipoplasia del tracto de entrada, porción trabecular y del cono (infundibular o tracto de salida), la bipartita Hipoplasia de tractos de salida y entrada, y finalmente la unipartita cuyo único componente es la hipoplasia del tracto de entrada. En este caso la tricuspídea raramente es normal y presenta estenosis o insuficiencia, la válvula pulmonar es anormal con comisuras fusionadas en "tres copas", la AD puede estar dilatada según el grado de regurgitación y permeabilidad del foramen oval (restringido en 10% de los casos), el VI está dilatado con hipertrofia secundaria, aurícula izquierda y venas pulmonares normales, en 33% de los casos puede existir defecto del septo atrial.

La atresia o agenesia tricuspídea (AT) se presenta en 1 de cada 15.000 nacidos vivos, la tipo I muestra relación normal de grandes vasos y representa el 70% de todos los casos, la tipo II presenta d-transposición (no corregida) y representa el 27% , constituyendo el 3% restante la tipo III que conlleva la l-transposición de grandes vasos. La asociación con defectos del septo ventricular, atresia o estenosis pulmonar tipifica los subtipos (A y B) en la tipo II y III.

Los hallazgos ultrasonográficos son: VD pequeño, septo ventricular normal o con defecto, conexiones ventrículo-arteriales concordantes o transpuestas, septo atrial normal o con aneurisma, válvula tricuspídea puede aparecer pequeña e hiperecogénica, si es estenótica la onda de velocidad de flujo distal a la válvula es de alta velocidad y turbulencia, mientras que si es insuficiente su patrón será de regurgitación (decrecer el volumen de muestra proximal en AD). La arteria pulmonar es pequeña con ausencia de flujo y su diámetro es normal es porque existe un DSV. Es posible que en el *ductus* arterioso exista flujo en reversa resultante de la sobrecarga en la aorta o disminución o ausencia de flujo en la arteria pulmonar. El arco aórtico puede mostrarse dilatado. Cuando el cuadro obedece a una atresia tricuspídea la valva pulmonar es usualmente estenótica y el flujo es elevado y turbulento. (Figuras N° 48 Y 49)).

Esta es una anomalía cuya compensación neonatal hasta la cirugía dependerá de la permeabilidad del

derecho, dilatación de AD y transposición de grandes vasos; a ciempatías cromosómicas: Monosomía 1q4 y al síndrome de costillas cortas-polidactilia (CCP).



Figura N° 49. Pieza anatómica del caso mostrado en la figura 48.

La atresia tricuspídea (AT) no ha sido encontrada asociada a alteraciones cromosómicas, al igual que la APSI puede estar presente en el síndrome CCP, ha sido asociada a infección por enterovirus, rubéola y al consumo de litio. Puede asociarse con otras anomalías cardíacas tales como la atresia aórtica, DSAV, dextrocardia, coartación de aorta, hipertrofia de VI, estenosis subaórtica, tronco arterioso y transposición de grandes vasos.

Corazón Univentricular:

En este caso el corazón está constituido por tres cámaras, dos atrios y un ventrículo (*cor trilobular batrium*), pudiendo existir una segunda cámara rudimentaria (VD o VI), siendo la principal la que recibe el flujo desde las aurículas a través de una o dos válvulas atrioventriculares. Las atresias de tricuspíde y mitral están excluidas de esta entidad la cual ha sido clasificada por Van Praagh en 4 tipos : A, cámara principal VI y la rudimentaria VD, B: Cavidad única constituida por VD, C: Cavidad única constituida por paredes de VI y VD, y tipo D: Cavidad única de origen indeterminado (VD?,VI?).

El punto de partida de esta anomalía es una falla en el desarrollo del asa bulbo-ventricular y se han establecido los siguientes subtipos: 1: Con relación aorta pulmonar normal, 2: Aorta anterior y a la derecha, y 3: Aorta anterior y a la izquierda.



Figura N° 48. Sección transversal del tórax fetal que muestra la sustitución del VD por una masa ecogénica compacta.

ductus arterioso por lo que el uso de prostaglandinas está indicado. La APSI ha encontrado asociada a la rubéola, al uso de acutane, amantadine, y ácido valproico; a otras anomalías cardíacas: Estenosis aórtica, DSA, fibroelastosis, hipertrofia de VI. Arco aórtico

El diagnóstico puede hacerse ante la presencia de una serie de hallazgos que incluyen: La presencia de tres cámaras en el plano tetracameral, la presencia de banda moderadora apunta hacia VD, además de la cámara ventricular principal se puede observar otra accesoria, una o dos válvulas atrio-ventriculares, flujo Doppler o Color desde las aurículas (a través de una o dos válvulas) hacia el ventrículo único, vasos comúnmente malpuestos, el arco aórtico puede estar interrumpido o la aorta puede ser mucho más pequeña que la pulmonar, la arteria pulmonar puede ser estenótica o atrésica.

Pueden complementar estos hallazgos, los propios del síndrome cardio-esplénico (Asplenia-polisplenia) o la del eco fenotipo de Trisomía 18, siendo múltiples las anomalías cardíacas que pueden asociarse al corazón univentricular. (Figuras N°s 50 - 52).



Figura N° 50. Sección transversal del tórax que muestra el corazón formado por un solo ventrículo.



Figura N° 51. Imagen obtenida mediante Power tisular en la cual se evidencia la existencia de una sola cavidad.



Figura N° 52. OVF Doppler de ductus de Aranzio con patrón aberrante y marcada reversa.

MIOCARDIOPATIA

Desde el punto de vista funcional puede agruparse en tres tipos: Obstructiva (hipertrofica) , Restrictiva (constrictiva) y Congestiva (dilatante)

La *Miocardopatía obstructiva o hipertrofica* es una enfermedad primaria del miocardio con una incidencia de 1 en mil, siendo utilizados en su descripción varios sinónimos: Estenosis subaórtica con hipertrofia idiopática, Miocardopatía hipertrofica obstructiva, estenosis subaórtica muscular e hipertrofia septal asimétrica. El 50% de los casos es familiar respondiendo a mecanismos de herencia autosómica dominante y de éstos aproximadamente la mitad está unida al cromosoma 14q (locus de la cadena de la miosina cardíaca) y la otra mitad al cromosoma 1 (locus de la troponina T cardíaca) . El 50% restante representa una nueva mutación dominante.

En la *Miocardopatía constrictiva* encontramos que el desorden fundamental es de carácter metabólico siendo las más frecuentes los *Errores del Metabolismo de los Aminoácidos* (alkaptonuria, homocistinuria, oxalosis, hiperglicinemia y déficit de carnitina), las miopatías mitocondriales (Síndrome de Kearns-Sayre, S. MELAS -miopatía-encefalopatía-acidosis láctica- stroke, MERRF-miopatía-encefalopatía-raged red fibers y el S. de Barth (acidemia 3-oxoetilglutacónica, las *Enfermedades Neuromusculares* (Distrofia Muscular de Duchenne, la distrofia miotónica de Steinert y la miopatía NemaLine), las *Enfermedades del Tejido Conectivo* (Sind. de Marfan, Ehlers-Danlos, Osteogenesis Imperfecta y el Pseudoxantoma Elástico), *Enfermedades Maternas* (cardiomiopatía del hijo de diabética, la tirototoxicosis y la ticolamínica y Virales), enfermedades lisosomiales

depósito (Glicógeno, Mucopolisacaridosis, Mucopolipidosis II, Gangliosidosis), *Miocardipatía por Enfermedades Fetales* (Eritroblastosis, M. Transitoria por Hipoxia Fetal), las *Sindromáticas* (Leigh, Wolf-Hirschhorn), etc.



Figura N° 53. Sección intracoronaria que muestra marcada hipertrofia de sus paredes. SIV de 8 mm.



Figura N° 54. Pieza anatómica que muestra marcada hipertrofia miocárdica.

Para el estudio de la *Miocardipatía Dilatante* resulta indispensable tomar en cuenta que las dife-

rencias entre la circulación fetal y las del adulto son muy marcadas y a ello contribuyen la existencia de la circulación placentaria, la umbilico-porta-ductal, la presencia de un foramen oval permeable y un *ductus* arterioso patente, circunstancias que obligan al corazón fetal a trabajar en circuitos en paralelo, con presiones sistólicas y de llenado muy similares en ambos ventrículos contribuyendo por separado al gasto cardíaco sistémico (gasto ventricular combinado) el cual es muy elevado si se le compara con el del adulto.

Es de hacer notar que ambos ventrículos poseen diferencias muy importantes tanto en su morfología como en su función. El gasto bi-ventricular fetal es en condiciones normales, casi el máximo y aumenta muy poco al elevar la presión de llenado por encima de la línea de base, existiendo a este respecto diferencias en cuanto a la curva de función ventricular (volumen sistólico-presión atrial), que si bien son morfológicamente parecidas, la del VD se ubica por encima a la del VI.

Ambos ventrículos poseen curvas que presentan una rama inclinada ascendente, donde el volumen sistólico aumenta rápidamente cuando se aumenta la presión atrial media y una rama "plateau" donde los volúmenes sistólicos son afectados de manera mínima por los sucesivos aumentos de la presión atrial.

El punto de quiebre entre estas dos ramas se corresponde a la línea basal del feto en reposo.

La diferencia de la curva de volumen-presión del VD se ubica por encima de la del VI evidenciando que a cualquier presión de llenado, el volumen sistólico del VD sobrepasa al del VI. Esto ha sido evidenciado en numerosos trabajos y pone en evidencia la dominancia del VD durante la vida fetal en nuestra especie. (Figura N° 55).



Figura N° 55. Sección transversal del torax donde el área cardíaca ocupa más del 80% de la CT.

La explicación de estos hallazgos parece estar en el hecho de que aunque el VD tiene una pared de grosor similar a la del VI, posee un mayor radio de circunferencia, su cámara es de mayor volumen y tiene una mayor complianza, es decir que sus paredes se distienden más fácilmente aún con bajas presiones de llenado. En consecuencia el volumen sistólico del VD será mayor que el del VI, aún poseyendo idénticas fracciones de eyección. En conclusión al gasto ventricular combinado, el ventrículo derecho contribuye en una mayor proporción (55-67%).

La distribución del gasto cardíaco difiere para ambos ventrículos, así para el izquierdo éste se distribuye hacia el corazón, cerebro y a la parte superior del cuerpo, mientras que sólo una pequeña parte (<10%) cruza el istmo de la aorta hacia la aorta descendente. Por el contrario el VD además de recibir un flujo con una saturación de oxígeno más pobre, orienta su gasto hacia la aorta descendente a través del *ductus arterioso* al cuerpo fetal y hacia la circulación umbilico-placentaria. Muy poca porción del gasto (<10%) va hacia el lecho pulmonar, el cual es de elevada resistencia, circunstancia esta última que se va modificando a medida que se acerca el término del embarazo.

Es conocido que en el feto un aumento de la presión arterial disminuye el gasto ventricular, y que cada ventrículo responde de manera individual, disminuyendo sus volúmenes sistólicos, pero los cambios más dramáticos, al parecer, los experimenta el VD, el cual a un incremento similar de presiones para ambos, puede experimentar un descenso hasta cinco veces mayor en su volumen sistólico, que el experimentado por el VI.

Este hecho ha tratado de ser explicado en base al concepto de sobrecarga de pared o "wall stress", según el cual el VD tendría una mayor postcarga a cualquier presión arterial dada y explicaría su limitada capacidad de respuesta a los cambios de presión. Desventaja que al parecer sería únicamente de carácter mecánico y no influenciada por modificaciones en el flujo de reserva máximo vasodilatador coronario.

Las demandas que impone el crecimiento y desarrollo del feto a lo largo del embarazo, hacen que el gasto cardíaco vaya aumentando progresivamente y algunas investigaciones han pretendido demostrar que en ciertos momentos de la vida intrauterina y asociados a algunas alteraciones cromosómicas, la eficiencia del corazón como bomba puede verse comprometida y dicha falla explicar la aparición del edema nual transitorio en el primer trimestre de la gestación o la translucencia nual y el edema en los casos de cromosomopatías y de algunas cardiopatías.

Nuevos estudios son necesarios para la comprobación de esta hipótesis.

El corazón del feto responde a la hipoxemia en primer lugar reduciendo el gasto y la frecuencia cardíaca, en segundo lugar incrementando la presión arterial, y en tercer lugar, redistribuyendo el flujo sanguíneo regional para intentar la normoxia a nivel del miocardio, cerebro y suprarrenales, ello a expensas de una vasoconstricción en el resto de las estructuras corporales.

Dada la condición privilegiada de la perfusión coronaria y a la capacidad de incrementar la oxigenación miocárdica (flujo coronario de reserva) mediada por la Sintetasa del Oxido Nítrico (SON), la caída del gasto cardíaco asociado a la hipoxia parecería responder mas bien al aumento de la postcarga, que a



Figura N° 56. Sección transversal del tórax mostrando marcado edema de tejidos blandos y efusión pleural (ICCF).

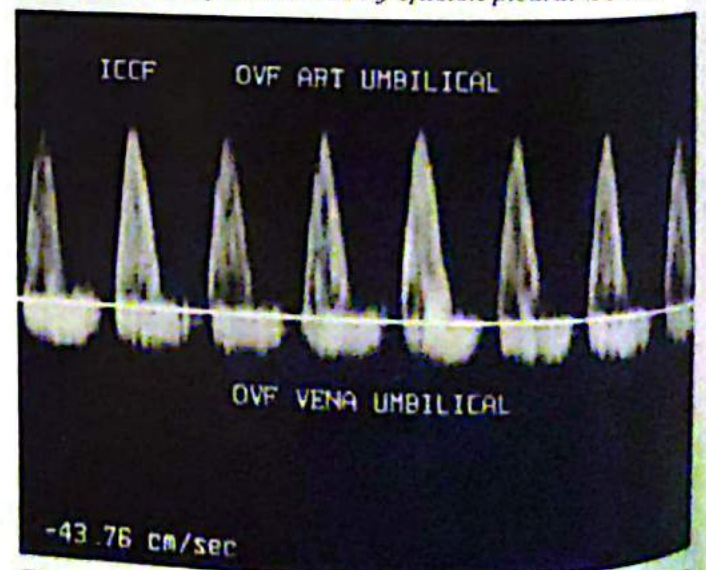


Figura N° 57. OVF Doppler de arteria y vena umbilical en caso de ICCF. En la arteria ausencia de velocidades diastólicas y en la vena patrón pulsátil.

menudo desencadena la hipoxia a través del aumento de la presión arterial. Pudiéndosele añadir a esto el incremento de la precarga del VD como consecuencia de una redistribución de flujos a través del circuito placentario-umbilico-ductal. Estos últimos acontecimientos explicarían los datos acumulados hasta el momento y que señalan que la reducción del gasto cardíaco asociado a la hipoxia es casi exclusivamente causado por una reducción del gasto ventricular derecho, cuya sensibilidad a la presión arterial está aumentada.

Para la evaluación del funcionalismo ventricular fetal, es necesario tener en cuenta que el patrón de llenado de estas cámaras es totalmente diferente a la del adulto a tal extremo de que el patrón normal de llenado ventricular fetal se corresponde con el patrón patológico del adulto.

El llenado ventricular es la consecuencia de una serie de eventos electromecánicos y bioquímicos que conducen a que cada ventrículo se cargue con el volumen de sangre necesario para mantener el gasto cardíaco, los factores intervinientes son: Maduración miocárdica, gradiente de presiones atrio-ventriculares, relajación miocárdica, contractilidad auricular, integridad anatómica del aparato cardio-vascular y las influencias genético-moleculares.

El llenado ocurre en tres etapas, la primera está dada por el efecto de succión que se produce cuando el ventrículo se relaja, las válvulas semilunares aórtica y pulmonar se cierran y las atrioventriculares se abren. La capacidad de relajación por reflejo del miocardio fetal está limitada, hablándose de una rigidez o inflexibilidad propia del miocardio fetal en desarrollo. Estas circunstancias le imprimen la primera característica a la onda de llenado pasivo del ventrículo fetal, es una onda A de menor velocidad que la que le sigue (E), siendo el patrón adulto normal totalmente invertido (EA). En consecuencia en el llenado inicial del ventrículo (onda A en flujometría Doppler) intervendrán: la relajación ventricular refleja (post-contracción), el grado de elasticidad ventricular y las presiones atriales.

La correlación electromecánica de esta primera fase de la diástole ventricular (relajación isométrica), es que la onda E de la flujometría Doppler ocurre en el período de tiempo que va desde S-T y la onda T del ECG, la cual ocurre ligeramente antes de terminar la relajación ventricular, momento en que se cierran las válvulas aórtica y pulmonar. La fase acelerativa de la onda E o sea el segmento DE representa el retroceso elástico del ventrículo.

La segunda etapa es la de Diastasis, donde el flujo hacia el ventrículo prácticamente se detiene, con lo que se origina la vertiente descendente de la muesca

entre las ondas E y A, es el segmento EF (Fase desacelerativa) que refleja la complianza ventricular.

En la tercera etapa las aurículas se contraen y proporcionan durante la vida fetal el impulso más importante para el llenado ventricular (patada sistólica atrial). Este momento se corresponde a la onda P del ECG y el componente A de la onda espectral Doppler.

Si E representa el volumen diastólico pasivo, A es el volumen diastólico activo, que en el feto, a diferencia del adulto, es el predominante.

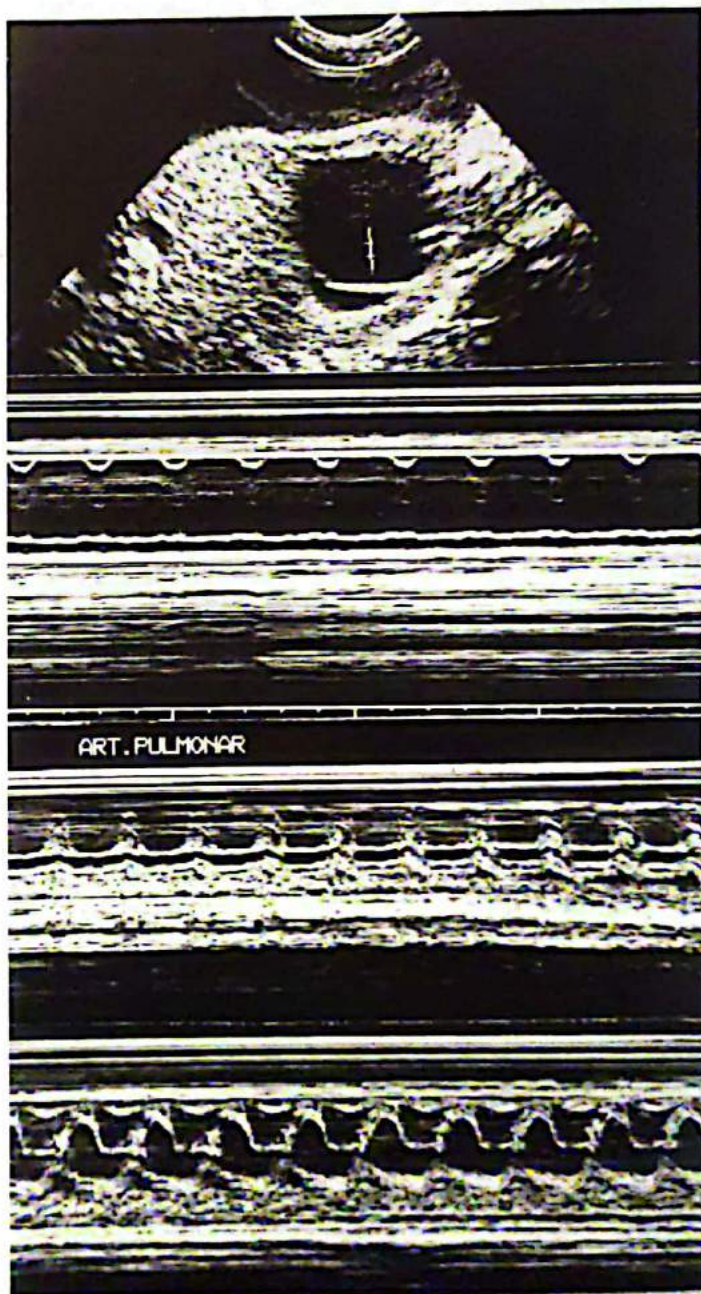


Figura N° 58. Fibroelastosis cardíaca. Arriba se muestra plano sagital de tórax con área cardíaca que muestra gran dilatación. En TM se evidencia la escasa incursión de las paredes cardíacas, el diámetro reducido de la arteria pulmonar y el movimiento anormal de la válvula AV (Abajo).

Al período transcurrido entre el inicio de la onda E y el final de la A se corresponde con el tiempo de llenado ventricular.

El funcionalismo ventricular fetal evaluado a través del análisis de las ondas de velocidad de flujo Doppler incluyen:

1. Picos de velocidades en E y A, tanto para VD como para VI. La división de ambos valores permite obtener el índice E/A. En el feto de pretérmino el valor de este índice es menor de 1.0 (0,75-0,80), en el de término se ubica alrededor de 1.0 (0,80-1,05) y en lactante es mayor de 1.0 (1,05-1,20).
2. Relación de Impedancia (RI): Se calcula dividiendo el tiempo DE (fase acelerativa) entre el tiempo EF (fase desacelerativa).
3. Tiempo de Velocidad Integral: equivale al área bajo la curva de velocidad total. Valores: Período fetal de 4 a 8 cm, y en el neonato igual o mayor de 10 cm.
4. Inflexibilidad o rigidez ventricular (K) : se obtiene dividiendo el factor 0.08 entre el tiempo de desaceleración (EF) y al resultado se le extrae la raíz cuadrada. Valores: más de 32 sem., 0,4 a 1.0 mmHg/ml y en neonatos 1,0 (0,5 DE).
5. Tiempo de desaceleración EF en válvula mitral. Valores en el feto menor de 30 semanas 60 miliseg, en el de 37 ó más semanas 115 miliseg.

La asociación del hidrops no inmune con la insuficiencia cardíaca fue reportada por primera vez por Moller y col. en 1966 y el primero en reconocerla *in útero*, empleando ultrasonidos fue Kleinman y col. en 1982.

Este cuadro puede ser clasificado como IC de gasto elevado, IC de bajo gasto e IC por obstrucción venosa.

La IC de Gasto Elevado se observa en casos de tumores muy vascularizados, neuroblastoma, teratoma sacro cocciógeo, secuestro pulmonar, feto parasítico, transfusión inter-gemelar y anomalías arteriovenosas.

La IC de Bajo Gasto es posiblemente la responsable de la mayoría de los casos de fetos con hidrops no inmunológico, se presenta en caso de anomalías cardíacas estructurales, hipoplasia ventricular, regurgitación valvular, cierre precoz del *ductus* arterioso, disfunción miocárdica de tipo isquémico o por Miocardiopatía, arritmias cardíacas (taqui y bradiarritmias) y cuando existe un incremento de la resistencia periférica.

La IC por Obstrucción Venosa es la que se observa en casos de tumores intra torácicos voluminosos, hernia diafragmática, regurgitación en válvulas atrio-ventriculares.

Mención aparte merece la **Fibroelastosis Endocárdica**, la cual puede ser primaria o secundaria, la primera ocurre en el feto y está presente en el neonato y se caracteriza por dificultad respiratoria e insufi-

ciencia cardíaca, la mayoría muere en el primer año de vida y muchos casos son ejemplo de muerte súbita del lactante. Su diagnóstico puede hacerse mediante biopsia del VI. (Figura N° 58)

La secundaria está asociada a obstrucción del tracto de salida del VI, una válvula mitral hipoplásica y un VI contraído e hipoplásico.

La entidad consiste en una proliferación localizada o más común difusa de tejido fibroelástico en el endocardio del VI (predominantemente), debe ser considerada como una vía final de reparación endocárdica que puede resultar también en Miocardiopatía dilatada o en la de tipo restrictiva.

Puede ser vista además en casos de miocarditis viral, deficiencia de carnitina, enfermedades de depósito de glicógeno tipo 2, y tensión endocárdica anormal debida a sobrecarga hemodinámica como en el caso de la atresia o estenosis aórtica.

CONCLUSIONES

Dado que los defectos cardíacos anatómicos y funcionales son cuatro veces más comunes que los defectos del sistema nervioso central y seis veces o más frecuentes que las alteraciones cromosómicas graves resulta indispensable para el médico que practica la sonografía embrio-fetal familiarizarse tanto con los detalles embriológicos del desarrollo cardíaco como con la anatomía cardiovascular fetal, la cual difiere significativamente a la del adulto y hasta la del neonato, ya que son muy contadas las cardiopatías congénitas que dan manifestaciones intrauterinas.

Por otra parte son múltiples los recursos que la sonografía pone al alcance del médico para lograr una aproximación al diagnóstico del tipo de cardiopatía, además de la imagen bidimensional, contamos con el Doppler Pulsado, el Doppler a Color, el Velo-Doppler, el Tiempo-Movimiento (TM), el Doppler Tisular y la US en 3D; recursos que utilizados de manera adecuada permitirán la selección y diagnóstico de fetos portadores de enfermedades cardíacas, emprender recursos terapéuticos intrauterinos y finalmente diseñar la estrategia necesaria para el nacimiento en centros especializados donde se dé garantía para un manejo neonatal adecuado. De esta manera se podrá reducir significativamente la morbilidad perinatal asociadas a estas ciemopatías.

BIBLIOGRAFIA

1. Achiron R, Malinger G, Zaidel L, Zakut H. Prenatal sonographic diagnosis of endocardial fibroelastosis secondary to aortic stenosis. *Prenat Diagn.* 1988 Jan;8:1473-7.

2. Allan LD. Sonographic detection of parallel great arteries in the fetus. *AJR Am J Roentgenol.* 1997 May;168(5):1283-6.
3. Appleton CP, Jensen JL, Hatle LK, Oh JK. Doppler evaluation of left and right ventricular diastolic function: a technical guide for obtaining optimal flow velocity recordings. *J Am Soc Echocardiogr.* 1997 Apr; 10(3):271-92.
4. Balducci G, Mautone A, Pintucci R, Loverro G, Caruso G, Amendola F. Fetal hydrops caused by cardiac failure in utero: description of 2 cases and pathogenetic considerations. *Pediatr Med Chir.* 1984 Jul-Aug;6 (4):543-7.
5. Beander E, Grancay T, Hofbeck M. Prolongation of the QT interval and SIDS. *N Engl J Med.* 2000 Dec 21;343(25):1896; discussion 1897.
6. Benson RA, Silverman NH, Villegas M, Sahn DJ, Marshall CR, Rice MJ. Reversed shunting across the ductus arteriosus or atrial septum in utero heralds severe congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 1996 Feb;27(2):481-6.
7. Benson RA, Silverman NH, Villegas M, Sahn DJ, Marshall CR, Rice MJ. Reversed shunting across the ductus arteriosus or atrial septum in utero heralds severe congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 1996 Feb;27(2):481-6.
8. Berman PJ, Gray ES, Porter HJ, Burton PA. Parvovirus infection of the human fetus and newborn. *Semin Diagn Pathol.* 1992 Feb;9(1):4-12.
9. Campagne G, Quereda F, Merino G, Garcia A, Herranz Y, Frutos A, Acien P. Benign intracardiac teratoma detected prenatally. Case report and review of the literature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1998 Sep;80(1):105-8.
10. Carceller-Blanchard AM, Fouron JC. Determinants of the Doppler flow velocity profile through the mitral valve of the human fetus. *Br Heart J.* 1993 Nov;70(5):457-60.
11. Celermajer DS, Bull C, Till JA, Cullen S, Vassilikos VP, Sullivan ID, Allan L, Nihoyannopoulos P, Somerville J, Deanfield JE. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol.* 1994 Jan;23(1):170-6.
12. Chang AC, Huhta JC, Yoon GY, Wood DC, Tulzer G, Cohen A, Mennuti M, Norwood WI. Diagnosis, transport, and outcome in fetuses with left ventricular outflow tract obstruction. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1991 Dec;102(6):841-8.
13. Chaoui R, Bollmann R. [Fetal color Doppler echocardiography. Part 2: Abnormalities of the heart and great vessels]. *Ultraschall Med.* 1994 Jun;15(3): 105-11.
14. Chaoui R, Heling KS, Taddei F, Bollmann R. Fetal atrioventricular blood flow velocity in the 2nd half of pregnancy: a Doppler echocardiographic study. *Z Geburtshilfe Neonatol.* 1996 Jan-Feb;200(1): 13-20.
15. Choi JM, Jaffe R, Maidman J, Baxi LV. Multiple cardiac rhabdomyomas detected in utero. *Fetal Diagn Ther.* 2000 May-Jun;15(3):174-6.
16. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001 Jan;17(1):17-21.
17. Greco P, Vimercati A, Giorgino F, Loverro G, Selvaggi L. Reversal of foetal hydrops and foetal tachyarrhythmia associated with maternal diabetic coma. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2000 Nov;93 (1):33-5.
18. Gross B, Petrikovsky B, Challenger M. Prenatal diagnosis of an aneurysm of the right atrium. *Prenat Diagn.* 1996 Nov;16(11):1043-5.
19. Gutierrez-Larraya Aguado F, Galindo Izquierdo A, Olaizola Llodio JI, Sotelo Rodriguez MT, Merino Batters G, Velasco Bayon JM, Perez Martinez A, de Castro Fernandez J, Ordonez Perez D, de la Fuente Perez P. Fetal cardiac tumors. *Rev Esp Cardiol.* 1997 Mar;50(3): 187-91.
20. Hagemann LL, Zielinsky P. Prenatal study of hypertrophic cardiomyopathy and its association with insulin levels in fetuses of diabetic mothers. *Arq Bras Cardiol.* 1996 Apr;66(4):193-8.
21. Hamel P, Febraro W, Barjot P, Lindet Y, Muller G, Iselein M. Fetal supraventricular tachycardia with anasarca complicating benign extrasystole: treatment with flecainide. Apropos of a case. *Arch Mal Coeur Vaiss.* 1997 Mar;90(3):407-10.
22. Harada K, Rice MJ, Shiota T, Ishii M, McDonald RW, Reller MD, Sahn DJ. Gestational age- and growth-related alterations in fetal right and left ventricular diastolic filling patterns. *Am J Cardiol.* 1997 Jan 15;79(2): 173-7.
23. Hata T, Takamori H, Hata K, Takamiya O, Murao F, Kitao M. Antenatal diagnosis of congenital heart disease and fetal arrhythmia by ultrasound: prospective study. *Gynecol Obstet Invest.* 1988;26(2):118-25.
24. Horigome H, Hamada H, Sohda S, Igari M, Nagata M, Okuno S, Wada A, Kubo T. Large placental chorioangiomas as a cause of cardiac failure in two fetuses. *Fetal Diagn Ther.* 1997 Jul-Aug;12(4):241-3.
25. Hornberger LK, Benacerraf BR, Bromley BS, Spevak PJ, Sanders SP. Prenatal detection of severe right ventricular outflow tract obstruction: pulmonary stenosis and pulmonary atresia. *J Ultrasound Med.* 1994 Oct;13(10):743-50.
26. Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE Jr. Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defects. *Circulation.* 1996 Nov 1;94(9 Suppl):II32-7.
27. Hornberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS, Copel J, Silverman NH. Antenatal diagnosis of coarctation of the aorta: a multicenter experience. *J Am Coll Cardiol.* 1994 Feb;23(2):417-23.
28. Hornberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS, Copel JA, Reed KL. Tricuspid valve disease with significant tricuspid insufficiency in the fetus; diagnosis and outcome. *J Am Coll Cardiol.* 1991 Jan;17(1):167-73.

29. Hsieh YY, Lee CC, Chang CC, Tsai HD, Yeh LS, Tsai CH. Successful prenatal digoxin therapy for Ebstein's anomaly with hydrops fetalis. A case report. **J Reprod Med.** 1998 Aug;43(8):710-2.

30. Itoh S, Tanaka C, Nakamura Y, Yoshida K, Mitsuhashi N, Takeuchi H, Kuwabara Y. Prenatal management of fetal cardiac tumors. Two case reports. **Fetal Diagn Ther.** 1996 Sep-Oct;11(5):361-5.

31. Johnson BL, Fyfe DA, Gillette PC, Kline CH, Sade R. In utero diagnosis of interrupted aortic arch with transposition of the great arteries and tricuspid atresia. **Am Heart J.** 1989 Mar;117(3):690-2.

32. Jouk PS, Rambaud P. Prediction of outcome by prenatal Doppler analysis in a patient with aortic stenosis. **Br Heart J.** 1991 Jan;65(1):53-414.

33. Kadar K, Buzas E, Geczi E, Lozsadi K. Rhabdomyoma as a first manifestation of childhood tuberous sclerosis. **Orv Hetil.** 1998 Aug 23;139(34):2013-5.

34. Krapp M, Baschat AA, Gembruch U, Gloeckner K, Schwinger E, Reusche E. Tuberous sclerosis with intracardiac rhabdomyoma in a fetus with trisomy 21: case report and review of literature. **Prenat Diagn.** 1999 Jul;19(7):610-3.

35. Liang RI, Wang P, Chang FM, Chang CH, Yu CH. Prenatal sonographic characteristics and Doppler blood flow study in a case of a large fetal mediastinal teratoma. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 1998 Mar;11(3):214-8.

36. Machado MV, Tynan MJ, Curry PV, Allan LD. Fetal complete heart block. **Br Heart J.** 1988 Dec;60(6):512-5.

37. Marek J, Skovranek J, Povysilova V. Congenital absence of aortic and pulmonary valve in a fetus with severe heart failure. **Heart.** 1996 Jan;75(1):98-100.

38. Matias A, Fredouille C, Nesmann C, Azancot A. Prenatal diagnosis of left ventricular aneurysm: a report of three cases and a review. **Cardiol Young.** 1999 Mar;9(2):175-84.

39. Midgley DY, Harding K. The Mirror syndrome. **Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.** 2000 Feb;88(2):201-2.

40. Mielke G, Steil E, Kendziorra H, Goelz R. Ductus arteriosus-dependent pulmonary circulation secondary to cardiac malformations in fetal life. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 1997 Jan;9(1):25-9.

41. Morville P, Planche C, Mauran P, Santerne B. Endocardial fibroelastosis: prenatal manifestation of aortic valve stenosis. **Helv Paediatr Acta.** 1986 May;41(1-2):69-75.

42. Nishibatake M, Matsuda Y, Kamitomo M, Ibara S, Sameshima H. Echocardiographic findings of pulmonary atresia or critical pulmonary stenosis and intact ventricular septum in utero. **Pediatr Int.** 1999 Dec; 41 (6): 716-21.

43. Oyer CE, Ongcapin EH, Ni J, Bowles NE, Towbin JA. Fatal intrauterine adenoviral endomyocarditis with aortic and pulmonary valve stenosis: diagnosis by polymerase chain reaction. **Hum Pathol.** 2000 Nov;31(11):1433-5.

44. Pacileo G, Paladini D, Palmieri S, Pisacane C, Russo MG, Calabro R. Echocardiographic assessment of diastolic function in normal human fetuses. **J Perinat Med.** 1994;22 Suppl 1:43-5.

45. Paladini D, Russo M, Palmieri S, Morra T, Pacileo G, Martinelli P. Prenatal diagnosis of aortic insufficiency. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 1998 Nov;12(5):355-7.

46. Paladini D, Rustico M, Todros T, Palmieri S, Gaglioti P, Benettoni A, Russo MG, Chiappa E, D'Ottavio G. Conotruncal anomalies in prenatal life. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 1996 Oct;8(4):241-6.

47. Pratt JW, Cohen DM, Mutabagani KH, Davis JT, Wheller JJ. Neonatal intrapericardial teratomas: clinical and surgical considerations. **Cardiol Young.** 2000 Jan;10(1):27-31.

48. Raymond FL, Simpson JM, Mackie CM, Sharland GK. Prenatal diagnosis of 22q11 deletions: a series of five cases with congenital heart defects. **J Med Genet.** 1997 Aug;34(8):679-82.

49. Respondek M, Wloch A, Kaczmarek P, Borowski D, Wilczynski J, Helwich E. Diagnostic and perinatal management of fetal extrasystole. **Pediatr Cardiol.** 1997 Sep-Oct;18(5):361-6.

50. Rowland DG, Caserta T, Foy P, Wheller JJ, Allen HD. Congenital absence of the pulmonary valve with tetralogy of Fallot with associated aortic stenosis and patent ductus arteriosus: a prenatal diagnosis. **Am Heart J.** 1996 Nov;132(5):1075-7.

51. Salazar J. Prenatal diagnosis of tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve and aortic stenosis. **Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.** 1998 Jan; 76(1):11-3.

52. Simpson JM, Sharland GK. Natural history and outcome of aortic stenosis diagnosed prenatally. **Heart.** 1997 Mar;77(3):205-10.

53. Simpson JM. Hypoplastic left heart syndrome. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 2000 Apr;15(4):271-8.

54. Smith RS, Comstock CH, Kirk JS, Lee W, Riggs T, Weinhouse E. Double-outlet right ventricle: an antenatal diagnostic dilemma. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 1999 Nov;14(5):315-9.

55. Smythe JF, Copel JA, Kleinman CS. Outcome of prenatally detected cardiac malformations. **Am J Cardiol.** 1992 Jun 1;69(17):1471-4.

56. Sonesson SE, Fouron JC, Lessard M. Intrauterine diagnosis and evolution of a cardiomyopathy in a fetus with Noonan's syndrome. **Acta Paediatr.** 1992 Apr;81(4):368-70.

57. Stewart PA, Buis-Liem T, Verwey RA, Wladimiroff JW. Prenatal ultrasonic diagnosis of familial asymmetric septal hypertrophy. **Prenat Diagn.** 1986 Jul-Aug;6(4):249-56.

58. Todros T, Presbitero P, Gaglioti P, Demarie D. Pulmonary stenosis with intact ventricular septum: documentation of development of the lesion echocardiographically during fetal life. **Int J Cardiol.** 1988 Jun;19(3):355-62.

59. Tseng JJ, Chou MM, Ho ES. Perinatal management of congenital complete heart block. **Zhonghua Yi Xue Za Zhi (Taipei).** 2000 Sep;63(9):679-85.

60. Tulzer G, Khownathit P, Gudmundsson S, Wood DC, Tian ZY, Schmitt K, Huhta JO. Diastolic function of the fetal heart during second and third trimester: a prospective longitudinal Doppler-echocardiographic study. *Eur J Pediatr.* 1994 Mar;153(3):151-4.
61. van der Mooren K, Barondregt LG, Windimiroff JW. Fetal atrioventricular and outflow tract flow velocity waveforms during normal second half of pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 1991 Sep;165(3):668-74.
62. Yagel S, Wasserman A, Rotstein Z, Manor M, Hagesh J, Antebi E, Lipitz S, Achiron R. Congenital heart defects: natural course and in utero development. *Circulation.* 1997 Jul 15;98(2):550-5.
63. Zhu WL. Identification of congenital cardiac malformation and in utero arrhythmia by fetal echocardiography. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi.* 1989 Dec;69(12):644-6, 48.
64. Zielinsky P. Role of prenatal echocardiography in the study of hypertrophic cardiomyopathy in the fetus. *Echocardiography.* 1991 Nov;8(6):661-8.

OVF DOPPLER DEL FLUJO RETROCORIAL EN EL PRIMER TRIMESTRE NORMAL Y PATOLÓGICO

Experiencia Preliminar

Jesús Zurita Peralta*, Natasha Larrazábal Hernández**

* Médico Ginecoobstetra, Perinatólogo, Jefe de la Unidad de Vigilancia Materno-Fetal del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo"

** Médico Ginecoobstetra. Adjunto a la Unidad de Vigilancia Materno-Fetal del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo"

INTRODUCCIÓN

La introducción de la ecografía transvaginal y el Doppler color nos ha permitido la evaluación *in vivo* del desarrollo embrionario y de la circulación utero-placentaria, incrementando el conocimiento y la comprensión de los cambios vasculares que acompañan el embarazo desde su implantación temprana hasta la formación de la placenta definitiva.

En Kurjak y cols. (1) presentan un informe preliminar sobre un estudio combinado Doppler y anatómico patológico de la circulación retrocorial. Se describen entonces la presencia de dos tipos de flujo en todas las pacientes evaluadas, uno pulsátil de origen arterial y otro continuo de origen venoso, entendiéndose entonces que el flujo a nivel de las arterias espirales por efecto de la primera oleada invasora del trofoblasto no llegaba nunca a obstruir completamente la luz de estos vasos, de esta forma el establecimiento de la circulación retrocorial se desarrollaba como un proceso continuo a lo largo del primer trimestre, identificándose a partir de la semana 5 de gestación.

Como característica del flujo retrocorial se encuentran índices de resistencia (IR) bajos, los índices promedio de la misma se han establecido en valores de IR de 0,48 (2) disminuyendo progresivamente durante la evolución del embarazo.

Publicaciones posteriores del mismo autor (3) estableciendo diferencias entre las OVF retrocoriales entre embarazos normales y patológicos (aborto retenido y gestaciones anembrionadas) no detectaron diferencias significativas entre ambos grupos. La posibilidad de su utilización como elemento pronóstico de pérdida de embarazos tempranos no está justificada hasta la fecha.

El propósito del presente trabajo fue el de correlacionar características a nivel de las ondas de velocidad de flujo (OVF) retrocoriales en embarazos del primer trimestre como parámetro pronóstico de la evolución de los mismos.

OBJETIVOS

1.- Evaluar la presencia de ondas de velocidad de flujo a nivel del espacio retrocorial en embarazos del primer trimestre.

2.- Determinar si existen variaciones entre las ondas de velocidad de flujo retrocorial en relación con patologías que cursan con pérdidas tempranas del embarazo.

MATERIALES Y METODOS

Reportamos la experiencia preliminar de nuestra Unidad al revisar un total de 145 ecografías trans vaginales de primer trimestre practicadas durante los meses de Enero a Julio 2000 para un diseño de estudio de tipo retrospectivo y de corte longitudinal.

Se incluyeron todas las ecografías obstétricas entre las 6 y 12 semanas en las cuales se realizó Doppler del espacio retrocorial (color y espectral). Los criterios de normalidad se establecieron de acuerdo a: visualización de embrión con actividad cardíaca normal o patológica, embrión sin actividad cardíaca (EMR), gestaciones anembrionadas, discordancias saco-embriónicas y presencia de hematomas subcoriales.

Las ondas de velocidad de flujo retrocoriales (OVF) fueron evaluadas en los márgenes del corion frondoso (Figura N° 1), considerándose normales si morfológicamente las velocidades diastólicas representaban aproximadamente el 50% de las velocidades sistólicas, o la presencia de flujos continuos de tipo venoso. Cuantitativamente se estableció como punto de corte de normalidad valores de IR= 0,48, tomando en cuenta los valores propuestos por Kurjak (1, 3).

Todos los estudios se realizaron por los autores en la Unidad de Vigilancia Materno Fetal del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo", con un ecógrafo bidimensional tiempo real Doppler duplex color transvaginal con frecuencias entre 5-7.5 MHz, Logie 400 General Electric, utilizando filtros bajos (50MHz) y volúmenes de muestra de 2 mm. La evaluación inicial a través de BD-TR, posteriormente Doppler color y/o Dop-

pler de amplitud y finalmente Doppler pulsado para obtener al menos tres ciclos uniformes que nos permitieran evaluar las características antes mencionadas a nivel de las OVF retrocoriales.

RESULTADOS

Del total de ecografías seleccionadas según los criterio de inclusión descritos (N=145), 112 (77,24%) correspondieron a embarazos normales y 33 (22,75%) correspondieron a embarazos patológicos (Tabla N° 1).

Parámetros	Totales	%
Total de ecografías seleccionadas	145	100,00
Total de ecografías normales	112	77,24
Total de ecografías patológicas	33	22,75
Total de evaluaciones entre las 6-8,6 semanas	108	75,00
Total de evaluaciones entre las 9-12 semanas	37	25,00
Total de OVF retrocoriales anormales en embarazos normales	9/112	8,03
Total de OVF retrocoriales anormales en embarazos patológicos	4/33	12,12

El total de embarazos cuya primera evaluación se realizó entre las 6 y 8,6 semanas fue de 108 (75%) y de 37 (25%) entre las 9 y 12 semanas (Tabla N° 1). Las patologías evaluadas durante el primer trimestre incluyeron: embrión muerto retenido (37%), gestación anembrionada (30%), hematoma subcorial (18%), bradicardia embrionaria (12%) y discordancia saco-embriónica (3%) (Gráfico N° 1).



Gráfico N° 1. Patologías evaluadas durante el primer trimestre.

Dentro del grupo de 112 embarazos normales encontramos 9 casos en los cuales las OVF retrocoriales fueron anormales de acuerdo a criterios diagnósticos o con IR. En los 33 embarazos patológicos evaluamos 4 patrones de OVF retrocoriales anormales de acuerdo a criterios descritos. La relación de OVF retrocoriales anormales en embarazos normales se estimó en gestaciones anembrionadas 3 (30%) y hematoma subcorial 1 (25%).

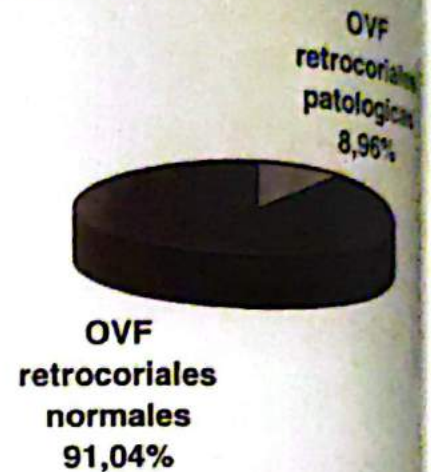


Gráfico N° 2. Relación entre OVF normales y anormales en la serie.

El total de OVF retrocoriales normales en los embarazos fue de 132 (91,04%). El total de OVF retrocoriales patológicas en toda la serie de embarazos fue de 13, lo que representó el 8,96% (Tabla N° 2).

Con los datos previamente descritos elaboramos una tabla de contingencia en la cual correlacionamos las OVF retrocoriales y la evolución de la gestación determinando para el estudio su capacidad diagnóstica, resultando una sensibilidad: 12,12%; especificidad: 91,96%, valor predictivo positivo: 30,30% y valores negativos: 87,87% (Tabla N° 2).

OVF Retrocorial	EMBARAZOS	
	Anormales	Normales
Anormales	4	9
Normales	29	103
	33	112

Durante el seguimiento de las pacientes con una primera ecografía anormal, de 4 embarazos con diagnóstico de bradicardia embrionaria y 3 con diagnóstico de EMR y 3 con diagnóstico de abortos incompletos, con OVF retrocoriales anormales en todos los casos. Un embarazo con diagnóstico de

ciado de discordancia saco-embionaria fue evaluado posteriormente con diagnóstico de EMR, demostrando igualmente OVF retrocoriales normales (Figura N° 1). Finalmente de los 6 embarazos con diagnóstico de hematoma subcorial, 3 (50%) finalizaron como abortos incompletos y los 3 (50%) restantes fueron seguidos con hallazgos favorables en su evolución, sin detección en todos los casos de OVF anormales.



Figura N° 1. Corion frondoso y señales Doppler en un embarazo normal.



Figura N° 2. Tipos de OVF evaluados a nivel del espacio corial.



Figura N° 3. OVF retrocorial normal en embarazo patológico (EMR).



Figura N° 4. OVF retrocorial con IR < 0,40 en embarazo de evolución normal.

DISCUSIÓN

La circulación uteroplacentaria está integrada por tres elementos: materno, placentario y embrio-fetal, elementos que se conjugan en una amplia red vascular de desarrollo progresivo.

La porción materna se conforma a partir de las arterias uterinas principales y de sus ramas las cuales corren a través de las paredes uterinas hasta alcanzar la decidua. Dichas arterias principales se subdividen progresivamente hasta convertirse en arterias espirales a nivel del endometrio. Todas pueden ser identificadas y diferenciadas en el útero grávido a través de la morfología de la onda de velocidad de flujo, característica que dependerá de la disminución de los índices de resistencia mediada por las sucesi-

vas ramificaciones y por el aumento del área de corte transversal (4).

Al iniciarse el embarazo las arterias espirales son progresivamente convertidas en canales dilatados básicamente por el efecto de la invasión trofoblástica progresiva, convirtiéndose de esta manera en vasos de baja impedancia con un gran componente diastólico.

Las teorías clásicas acerca de la placentación humana establecían que inmediatamente después de la implantación, cierta cantidad de vasos endometriales eran erosionados por la actividad fagocítica de las células trofoblásticas estableciéndose desde el primer momento el espectro de la circulación vellositaria (6), de esta manera la sangre materna entraba en contacto con el espacio corial a través de vías de alta presión desde el inicio del primer trimestre.

En 1960 aparecen los estudios de Hamilton y Boyd (8), en los cuales concluyen que la interfase uteroplacentaria durante el primer trimestre es obstruida por grupos de células trofoblásticas actuando entonces como un órgano laberíntico que filtra sangre materna provocando un muy lento pero continuo flujo de sangre dentro del espacio intervelloso.

Más tarde, en 1987, Hustin y Schaaps presentan sus datos obtenidos a través de la ecografía transvaginal y Doppler en escala de grises en embarazos de primer trimestre (5), no siendo posible para ellos detectar la presencia de flujo de sangre en el área trofoblástica. Sobre la base de estos datos y en correlación con hallazgos anatómicos concluyen que no existe circulación verdadera en el espacio intervelloso durante el primer trimestre. Usando color Doppler transvaginal, Jauniaux y cols. (5), tampoco pudieron demostrar la existencia de flujo corial antes de la semana 12 de gestación.

No es sino hasta 1995, cuando Kurjak y cols. (1) prueban a través de sus estudios con color Doppler y espectral la existencia definitiva de flujo a nivel corial. Estudios posteriores en 1996 desarrollados por Valentine y cols. (9) alcanzan iguales conclusiones. Se identifican entonces dos tipos de ondas de velocidad de flujo a nivel del espacio del corion frondoso, un flujo pulsátil de tipo arterial y otro continuo de tipo venoso (Figura N° 2), resultados que encontramos de forma similar en nuestras evaluaciones.

Estudios histológicos paralelos han demostrado que la luz de las arterias espirales nunca es completamente obstruida por el efecto trofoblástico, manteniéndose cierta magnitud de flujo intervelloso que va aumentando en forma continua a través de todo el primer trimestre en lugar de establecerse como un evento único al final de este.

Posteriormente, en 1997, Kurjak y cols. (2, 7) en un estudio comparativo entre las OVF coriales de embarazos normales y patológicos (básicamente gestaciones anembrionadas y hematomas subcoriales) no logran demostrar diferencias significativas que permitan de alguna manera utilizarlas como herramientas predictivas para distinguir posibles pérdidas de embarazo tempranas.

Los datos presentados por nosotros en este reporte preliminar sobre la experiencia de correlacionar OVF retrocoriales con la evolución de la gestación, reflejan muy baja capacidad diagnóstica para predecir el curso de los embarazos expresado esto a través de una muy baja sensibilidad (12,12%) y valor predictivo positivo (30,76%) sumándose a lo anterior un elevado porcentaje de falsos negativos (87,87%). Todo lo anteriormente descrito no permite proponer conclusiones clínicas de valor que justifiquen para las patologías señaladas la utilización de la evaluación de las OVF retrocoriales con fines de establecer pronósticos tempranos en cuanto a la evolución de la gestación.

RESUMEN

En 1995 Kurjak demostró la existencia de cierta circulación en el espacio intervelloso en etapas iniciales del embarazo normal, empleando ecografía Doppler a color y espectral y reportó dos tipos de flujo, uno de componente arterial y el otro venoso con características morfológicas y de impedancia diferentes.

Este autor no ha podido documentar hasta la fecha cambios de valor clínico aceptable entre las OVF Doppler retrocoriales en la gestación de primer trimestre normal o patológica (principalmente aborto y gestaciones anembrionadas). En relación con lo antes mencionado presentamos la experiencia preliminar de nuestra Unidad al revisar 145 ecografías trans vaginales de primer trimestre practicadas entre los meses de Enero a Julio de 2000, en las cuales se realizó Doppler del flujo retrocorial color y espectral analizando las características morfológicas del mismo. Del total de ecografías seleccionadas, 112 (77,24%) correspondieron a embarazos "normales" y 33 (22,75%) a embarazos patológicos (embrión muerto retenido, gestaciones anembrionadas y hematomas subcoriales). Las diferencias entre las anomalías obtenidas en las OVF Doppler retrocorial entre embarazos normales (9/112 - 8,03%) o con patologías (4/33 - 12,12%) no permiten proponer conclusiones clínicas de valor, actualmente, que justifiquen el uso de este recurso con los fines de establecer pronósticos tempranos en cuanto a la evolución de la gestación.

Palabras claves: ecografía transvaginal, Doppler color, primer trimestre, OVF retrocorial.

BIBLIOGRAFIA

1. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B, Koc M, Tutlu V, Fikir E. A combined Doppler and morphological study of intrauterine development. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*. 2000; 25(2): 155-158.

2. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B, Koc M, Tutlu V, Fikir E. A combined Doppler study of early foetal growth. *J Obstet Gynaecol* 1999; 24: 612-615.

3. Kucuk A, Livanli H. Doppler assessment of the umbilical blood flow in normal and abnormal early pregnancy. *Obstet Gynaecol* 1998.

4. Kucuk A, Livanli H. Blood flow studies in early pregnancy. In: *Doppler in Obstetrics, Gynaecology and Paediatrics*, edited by Ari S. Kucuk, Konya: Medica, 2000; 7: 43-47.

5. Kucuk A, Livanli H. Ultrasonographic and Doppler study of the umbilical blood flow during the first trimester of pregnancy. *Ann J Obstet Gynaecol* 1997; 27: 187-190.

6. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B, Koc M, Tutlu V, Fikir E. Doppler ultrasonographic features of the ascending placental circulation associated with systemic findings. *Ann J Obstet Gynaecol* 1999; 29: 163-167.

7. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B, Koc M, Tutlu V, Fikir E. Doppler ultrasonographic study of the umbilical blood flow in normal and abnormal early pregnancy. *Obstet Gynaecol* 1998; 25: 47-50.

8. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B. Maternal characteristics of the first trimester hyperplastic growth of foetus. *Ann J Obstet Gynaecol* 1997; 170: 286-289.

9. Kucuk A, Livanli H, Kapanci B, Koc M, Tutlu V, Fikir E. Maternal characteristics of the first trimester hyperplastic growth of foetus. *Ann J Obstet Gynaecol* 1997; 170: 286-289.

ENCEFALOCELE OCCIPITAL (SÍNDROME DE MECKEL-GRUBER) DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO TEMPRANO (8-10 SEMANAS)

Dr. Jesús Zurita Peralta*, Dra. Natasha Larrazábal Hernández**,
Dr. Eduardo Arias Rodríguez***, Dr. Edward Arias Ballerini****

- * Médico Gineco-obstetra. Jefe de la Unidad de Vigilancia Materno-Fetal del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo".
** Médico Gineco-obstetra. Adjunto a la Unidad de Vigilancia Materno-Fetal del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo".
*** Médico Gineco-obstetra. Centro Clínico Maternidad "Leopoldo Aguerrevere".
**** Médico Residente Postgrado. Centro Clínico Maternidad "Leopoldo Aguerrevere".

INTRODUCCIÓN

Con la introducción en la década de los 90 del ultrasonido transvaginal rutinario en la evaluación de los embriones de primer trimestre se ha hecho indispensable para la Obstetricia y la Medicina Perinatal este tipo de recurso diagnóstico.

El estudio del desarrollo embrionario correlacionando la información disponible en la embriología clásica con la ecografía de alta resolución ha originado lo que hoy conocemos como sono-embriología, esta herramienta constituye actualmente la base para la evaluación del desarrollo normal y patológico embrionario fetal en el primer trimestre.

Un número considerable de las anomalías congénitas afectan el sistema nervioso central (SNC) (1) y, siendo su desarrollo tan evidente en las etapas tempranas de la gestación, es lógico sospechar una gran cantidad de diagnósticos durante este período de la vida intrauterina, así como la descripción de los hallazgos de las etapas iniciales en la historia natural de diferentes procesos y enfermedades.

El encefalocele consiste en la protrusión del contenido intracraneal (meninges, ventrículos y cerebro) a través de un defecto en el cráneo que puede estar cubierto de piel (2). El factor etiológico involucrado en esta malformación es desconocido y se ha sugerido que el desarrollo anormal de la porción proximal del tubo neural puede interferir con el cierre del cráneo, por otra parte, se ha involucrado con una falla en la inducción del mesodermo o una falla en el crecimiento primario del tejido nervioso en la línea de cierre. Su incidencia es aproximadamente de 1:2.000 a 1:5.000 nacidos vivos y en cuanto a su localización los ubicados a nivel de la línea media (frontal, occipital y nasofaríngeo) representan el 75% de los casos, siendo la localización occipital la más frecuente en todas (2).

La asociación de esta entidad se relaciona con una serie de condiciones en donde destacan las entidades genéticas, las cromosómicas y algunas malformaciones en particular encontrándose principalmente al síndrome de Meckel-Gruber. Esta entidad es una rara y letal condición de carácter autosómico recesivo la cual se caracteriza por la presencia de encefalocele

occipital, polidactilia postaxial y riñones poliquísticos.

Su pronóstico perinatal es letal en la mayoría de los casos y el riesgo de recurrencia se estima en un 25% aproximadamente (4).

La intención del presente trabajo es reportar el diagnóstico temprano auxiliado por la ecografía transvaginal (bd-tr y 3d) con seguimiento entre las 8 y 10 semanas de un caso clínico con diagnóstico ecográfico de encefalocele occipital, polidactilia, cariotipo 46XY (normal) compatibles con el síndrome de Meckel-Gruber, y correlación eco-anatómica posterior a la pérdida espontánea de la gestación.

CASO CLINICO

Se trata de paciente de 29 años, con antecedentes obstétricos de IIG, IA (semana 16 con diagnóstico de monosomía XO- Síndrome de Turner), sin hijos vivos y carente de otros antecedentes de importancia (consanguinidad, exposición a drogas o teratógenos, etc.).

Consulta con embarazo de 8 semanas (según fecha de última regla), practicándose ecografía transvaginal con hallazgos de: presencia de un embrión vivo de 8 semanas por biometría y hallazgos anatómicos que marcan deformidad del polo cefálico con vesícula romboencefálica en posición muy inferior y luciendo prominente para la edad gestacional. En sus controles ecográficos posteriores (semanas 9 y 10) se evalúa embrión con longitud cráneo-caudal acorde para su edad, translucencia nucal positiva (3 mm) (Figuras 1 y 2), encefalocele a nivel de la fosa posterior con estructura quística que protruye a través de la porción occipital (Figura N° 3) acompañado de la sospecha de polidactilia (Figura N° 4). Se complementa el estudio con ecografía de tercera dimensión confirmando los hallazgos descritos y visualizando claramente el encefalocele occipital (Figura N° 5). Dentro del asesoramiento para este diagnóstico se planifica la cariotipificación fetal la cual se realiza posterior a la expulsión espontánea del producto en la semana siguiente al diagnóstico ecográfico, este cariotipo reportó un componente cromosómico 46 XY normal y en la evaluación del espécimen (Figuras 6 y 7) se corroboran

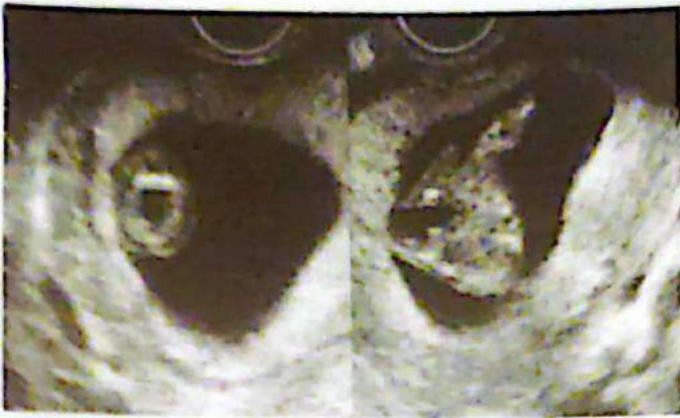


Figura N° 1. Ecofotograma que muestra la cavidad del romboencéfalo. Vista axial.



Figura N° 4. Cráneo fetal vista axial que muestra claramente encefalocele occipital (ver calipers).



Figura N° 2. Vista sagital fetal 9 semanas, romboencéfalo prominente y de desplazamiento inferior.



Figura N° 5. Polidactilia postaxial.



Figura N° 3. Ecofotograma de feto en vista sagital con translucencia nucal positiva (3,4 mm).



Figura N° 6. Encefalocele occipital. Imagen tridimensional.

los datos ecográficos y la asociación del Encefalocele con el síndrome sospechado.



Figura N° 7. Embrión mostrando encefalocele occipital y polidactilia postaxial.



Figura N° 8. Imagen que muestra la mano derecha: polidactilia postaxial.

DISCUSIÓN

Los defectos abiertos del SNC representan un número importante de patologías de carácter y pronóstico perinatal complejo en donde destacan además del encefalocele, la anencefalia, exencefalia, iniencefalia y espina bífida.

El encefalocele se define como la protrusión del contenido intracraneal (meninges, ventrículos y cerebro) a través de un defecto craneal que puede estar cubierto de piel, de etiología desconocida, con una incidencia de 1:2.000 a 1:5.000 N.V., siendo esta condición más frecuente en Asia que en el mundo occidental (?). Su localización es generalmente en la línea media ubicándose a nivel occipital (75%), frontal (13%) y los laterales en la región parietal en un 12%. Jeanty y col.(?) clasifican a los encefalocelos según su

contenido en cuatro grandes grupos, a saber: Tipo I: meningocele, Tipo II: meningomielocelo, Tipo III: encefalomeningocele y tipo IV: encefalocisto-meningocele. Dentro de los factores pronósticos se toman en consideración la localización, tamaño, contenido (tipo), la presencia de microcefalia, las anomalías asociadas y la posibilidad de corrección post-natal.

Dentro de las anomalías asociadas a los encefalocelos destacan las relacionadas con el SNC: microcefalia, ventriculomegalia, agenesia del cuerpo calloso, síndrome de Dandy-Walker, Arnold-Chiari, deformidades del cráneo y las relacionadas con síndromes tales como: Meckel-Gruber, Roberts, Oro-Facial-Digital, Walker-Warburg, Chemke, Knobloch, displasia frontonasal, microsomía hemifacial y anomalías cromosómicas como las trisomías 13, 18, XO, 20 y mosaicos.

El manejo perinatal de esta condición obliga a plantear los diferentes diagnósticos diferenciales, establecer el tipo de encefalocele, conocer la carga cromosómica del afectado y establecer el asesoramiento genético y multidisciplinario.

Por ser el síndrome de Meckel-Gruber una de las condiciones más frecuentemente asociadas al encefalocele es pertinente señalar que este síndrome es conocido también como Disencefalia Esplacnoquística, fue descrito por primera vez por Johann Friedrich Meckel en 1822 (5) y posteriormente en 1934 por Gruber, reconociéndose finalmente en 1969 por Opitz y Howe como síndrome de Meckel-Gruber.

Una muy particular combinación forma la base de su diagnóstico: encefalocele occipital (80%), polidactilia postaxial (75%) y riñones poliquisticos (95%) (3).

El hallazgo de al menos dos de las características mencionadas anteriormente en asociación a un cariotipo normal hacen el diagnóstico (4), este concepto es válido y aceptado para las etapas tempranas del embarazo en donde la confirmación de la patología renal es sumamente difícil por encontrarse éstos aún en período de formación. En dos casos encontrados en la literatura () y con diagnóstico entre las semanas 8 y 9 no se define la presencia de encefalocele posterior, sin embargo la cavidad del romboencefalo era de mayor tamaño (6); en otro embrión de 9 semanas se observaba un defecto a nivel occipital y un significativo aumento de la cavidad romboencefálica. En estos casos de diagnóstico antes de las 12 semanas de gestación, los hallazgos previamente descritos y la polidactilia determinan la posibilidad diagnóstica de síndrome de Meckel-Gruber (6, 7). El síndrome es reconocido como un desorden autosómico recesivo, con localización del locus a nivel del brazo largo, región 2, bandas 1-4 del cromosoma 17 (4) y su riesgo de recurrencia ha sido estimado en el orden del 25% (2, 3).

Destacamos para concluir la importancia en la descripción de este caso clínico de encefalocele occipital asociado a síndrome de Meckel-Gruber por lo temprano del diagnóstico utilizando ecografía transvaginal bd-tr y 3d y por la posibilidad de correlación de hallazgos eco-anatómicos.

RESUMEN

Las anomalías congénitas del sistema nervioso central representan la segunda causa en orden de frecuencia en nuestro Centro y contribuyen de manera importante con morbilidad perinatal y neonatal, la posibilidad de diagnóstico temprano es cada vez mayor en virtud de la disposición de equipos ecográficos de mejor resolución, sondas trans vaginales y conocimiento más extenso de la anatomía embrio-fetal normal en etapas iniciales de la gestación.

El encefalocele es una anomalía del sistema nervioso central con una frecuencia de 1:2000 a 1:5000 nacidos vivos, esta condición se asocia a una alta incidencia de anomalías o síndromes, destacan algunas anomalías cromosómicas, la posibilidad de diagnóstico temprano a las 12 semanas de gestación.

Reportamos un caso con diagnóstico de encefalocele occipital a través de ecografía transvaginal bd-tr y seguimiento entre las 8 y 10 semanas utilizando adicionalmente ecografía en tercera dimensión en una paciente de 29 años IIIG, IA (síndrome de Turner previo) sin otros antecedentes de importancia y con confirmación de su asociación con el síndrome de Meckel-Gruber (encefalocele, polidactilia postaxial y patología renal) con cariotipificación normal.

Palabras claves: ecografía transvaginal, primer trimestre, encefalocele, síndrome de Meckel-Gruber

BIBLIOGRAFÍA

1. Sosa Olavarría A: Ciempatías del Sistema Nervioso Central. Ultrasonografía y Clínica Embrio-Fetal. Primera Edición. Editorial Tatum. 1993, 9: 103-135.
2. Weinstein BJ, Benacerraf BR: Meckel syndrome, first trimester diagnosis. 1994. *Fetus* 4:5:4-5.
3. Silva S, Jeanty P: Meckel syndrome. 1999. *Fetus* 4:13-15.
4. Pachi A, Giancotti A, Torcia F: Meckel Gruber syndrome: ultrasonographic diagnosis at 13 weeks gestational age in at risk case. *Prenat Diagn* 1989; 9(3): 187-90.
5. Sepulveda W, Sebire NJ, Souka A, Snijders RJ, Nicolaides KH: Diagnosis of the Meckel Gruber syndrome at eleven to fourteen weeks gestation. *Am J Obstet Gynecol* 1997, 176(2): 316-9.
6. Zalen-Sprock RM, Vugt JM, Harten H, Geijn HP: First trimester sonographic detection of neurodevelopmental abnormalities in some single-gene disorders. *Prenat Diagn* 1996, 16: 199-202.
7. Elias H, Eik-Nes S: Ultrasound assessment of early brain development. En: *Ultrasound and Early Pregnancy*. The Parthenon Publishing Group. 1996, 1:3-18.
8. Rodeck H, Whittle M: First trimester diagnosis of fetal malformations. *Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice*. Primera Edición. Harcourt Brace and Company. 1999, 49: 581-97.
9. Benacerraf B: Meckel-Gruber syndrome. *Ultrasound of fetal syndromes*. Primera Edición. 1998, 83: 125-128.
10. Twining P, McHugo J, Pilling D: Cranial abnormalities. En: *Textbook of Fetal Abnormalities*. Primera edición. Harcourt Publishers. 2000. 6: 89-138.

DIAGNOSTICO PRENATAL DE DISPLASIA FRONTOMETAFISIARIA DE GORLIN-COHEN: PRESENTACION DE UN CASO

Sosa Olavarría A., García M., Pereira D., Martínez M., Díaz Guerrero L.

Unidad de Perinatología, Universidad de Carabobo, Valencia - Venezuela.

INTRODUCCIÓN

Aunque una gran cantidad de displasias esqueléticas han sido diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido, no existe un reporte previo en la literatura de diagnóstico prenatal del Síndrome de Displasia Frontometafisiaria descrito inicialmente por Gorlin y Cohen en 1969. El síndrome consiste en una rara displasia esquelética craneotubular con anquilosis progresiva de las articulaciones y rasgos faciales característicos, con una herencia ligada a X o como defecto de transmisión autosómica dominante.

En este artículo describimos las características clínicas del primer caso de diagnóstico prenatal de Displasia Frontometafisiaria en un feto masculino. El fenotipo característico presentado por la madre así como sus estudios radiológicos sugirieron el diagnóstico fetal.

PRESENTACION DEL CASO

Gestante de 34 años de edad, con historia previa de una muerte neonatal por falla de origen respiratorio referida a la Unidad de Perinatología de la Universidad de Carabobo (UPUC) a las 29 semanas + 3 días para evaluación. El examen físico de la madre mostró un fenotipo característico: cara cuadrada, frente amplia con inclinación posterior, arcos supraciliares y zigomáticos prominentes, nariz puntiaguda, puente nasal deprimido y labio superior sobresaliente.

El estudio sonográfico reveló una biometría fetal de 29 semanas más 3 días, crecimiento fetal en el percentil 50 con los siguientes hallazgos: perfil aplanado, arcos supraciliares prominentes, puente nasal deprimido, micrognatia, tórax angosto, clinodactilia y 5º dedo corto en manos, pie en sandalia. El riñón izquierdo tenía una apariencia quística. El líquido amniótico y la placenta eran normales.

Fueron propuestos los siguientes diagnósticos: Síndrome Oculo-dígito-plantar, trisomía 10, Síndrome oro-facio-digital (Moorsh). Se realizaron estudios radiológicos a la madre. Realizamos nueva evaluación ecográfica fetal a las 38 semanas de gestación, el fenotipo fetal presentó un apariencia muy similar

a la de su madre: bordes supraciliares prominentes, nariz aplanada con puente deprimido, labio superior prominente, relación tóraco-abdominal alterada con costillas anómalas, huesos largos arqueados en extremidades inferiores, metáfisis tibial aplanada de 22 mm, clinodactilia en manos con falanges largas exceptuando el 5º dedo, dedos de los pies en disposición radial. Riñón izquierdo hipoplásico, criptorquidia, sexo masculino.

El estudio radiológico de la madre reportó el diagnóstico de Displasia Fronto-metafisiaria de Gorlin-Cohen, por lo que en consecuencia este diagnóstico diferencial fue aplicado al feto en vista del fenotipo similar que fue reconocido en el estudio ecográfico.

Se obtuvo recién nacido por cesárea segmentaria a las 38 semanas con peso al nacer de 3.300 grs y las características fenotípicas evidenciadas por ecografía. Estudio radiológico neonatal compatible con Displasia Frontometafisiaria.

El estudio genético del neonato informó cariotipo masculino normal. El recién nacido y su madre egresan en buenas condiciones. A la edad de tres meses el niño presentó ventriculomegalia y riñón izquierdo atrófico, siendo enviado a las consultas de neurología, nefrología y ortopedia para asistencia y seguimiento.



Figura N° 1. Sección de la cara: orbita y borde supraciliar.



Figura N° 2. Pie en sandalia



Figura N° 5. Rx de la rodilla materna.



Figura N° 3. Tórax fetal.



Figura N° 6. Perfil fetal con micrognatia y labio superior prominente (imagen superior y media), genitales en testículo inferior (criptorquidia).



Figura N° 4. Metáfisis de la tibia fetal.



Figura N° 7. Tórax estrecho donde destaca la aorta (vista superior), cordón umbilical con dos vasos (inferior).



Figura N° 8. Clinodactilia en mano.



Figura N° 9. Características del rostro del recién nacido.

DISCUSION

La Displasia Frontometafisiaria de Gorlin-Cohen constituye una anomalía esquelética del grupo de las osteodisplasias de densidad ósea aumentada con afectación metafisiaria y herencia ligada a X ó autosómica dominante (1-5). Clínica y ecográficamente se caracteriza por: fascies típica con arcos supraciliares y zigomáticos prominentes, inclinación antimongoloide de los ojos, nariz puntiaguda con base ancha y puente deprimido, boca triangular con labio superior sobresaliente, frente amplia, cara cuadrada y paladar ojival. Los miembros presentan anquilosis parcial, manos toscas, aracnodactilia con falanges proximales y medias alargadas, clinodactilia de manos y pies, amplios espacios interdigitales en pies con disposición radial de los dedos. Segundo dedo del pie de mayor longitud que el primero. El tórax es asimétrico con dimensiones reducidas y *pectus excavatum* (6). Pueden haber otros hallazgos como escoliosis, criptorquidia y malformaciones urinarias congénitas (7, 8).

A la evaluación radiológica se encuentran amplias metafisis en los huesos largos, anquilosis del codo, muñeca y rodillas, foramen mágnam amplio, aumento del espacio interpedicular de la columna lumbar, costillas angostas y deformadas, huesos ilíacos amplios y aplanados, lisis y fusión de los huesos del carpo, osteoesclerosis progresiva con ausencia de moldeamiento y arqueamiento de los huesos largos (9, 10).

es un drenaje arterial simple o múltiple directamente en las estructuras profundas del sistema de Galeno, en el segundo tipo, el más frecuente, son fistulas arteriovenosas directas entre las arterias coroideas y cuadrigeminales y el saco medio que representa la dilatación de la vena de Galeno (3, 5).

El uso de ultrasonido en tiempo real y del Doppler color, pulsado y Power Doppler ha permitido realizar el diagnóstico del Aneurisma de la Vena de Galeno al observar en la evaluación del cerebro fetal y neonatal:

- Dilatación de la vena de Galeno que se presenta en el corte sagital como una masa tubular anecoica de línea media en la región de la lámina cuadrigémina, que se extiende desde el esplenium del cuerpo calloso por detrás del tálamo pasando sobre el cerebelo hasta drenar en el seno sagital inferior y prensa de Herófilo. En el corte coronal presenta una forma redondeada y bien definida la cual es anecoica si su contenido es sangre o ecogénica si contiene coágulos. También pueden ser vistas las arterias nutricias dilatadas y seno recto dilatado.
- Pulsaciones de la masa durante la ecosonografía en tiempo real.
- Flujo incrementado o turbulento en la vena al Doppler color.
- Dilatación de los ventrículos laterales debido a hidrocefalia, por compresión del acueducto de Silvio por la masa aneurismática.
- Atrofia parenquimatosa secundaria, leucomalacia periventricular y calcificaciones debido a perfusión disminuida.
- También la ecografía es importante para efectuar diagnósticos diferenciales con otras lesiones cerebrales quísticas ubicadas en línea media como pueden ser: quistes aracnoideos, quistes porencefálicos, quistes del plexo coroide, papilomas coroideos, teratomas y hematomas intracraneos.
- Otros hallazgos ultrasonográficos en el feto incluyen: hemorragia intracraneana, dilatación de las venas del cuello y cuero cabelludo con flujo turbulento, cardiomegalia, hepatomegalia, ascitis, hidrops no inmune y polihidramnios (3, 5).

Generalmente el AVG es diagnosticado en el período neonatal, la presentación clínica más frecuente (95% de los casos), y que determina el pronóstico de esta malformación, es la insuficiencia cardíaca secundaria por alto gasto (1); en estos casos el tratamiento médico no es suficiente para compensar las exigencias hemodinámicas de la circulación neonatal; la hidrocefalia con aumento de la presión intracra-

neana, la focalización neurológica, convulsiones y hemorragias son menos frecuentes. En pacientes mayores los síntomas incluyen dolor de cabeza, defectos visuales, síncope, hemorragia subaracnoidea, convulsiones, retardo y desórdenes mentales. El diagnóstico de esta anomalía debe ser complementado con estudio angiográfico sobre todo en los casos destinados a resolución quirúrgica (6, 7).

El pronóstico de esta malformación dependerá del tamaño y complejidad del AVG, ya que este determina la severidad del daño a las estructuras adyacentes y el grado de insuficiencia cardíaca. Durante la vida intrauterina el cortocircuito mantiene un flujo bajo gracias a la baja resistencia del lecho vascular placentario, en el momento del nacimiento los cambios en la circulación sanguínea producen un aumento brusco del flujo en la fístula con la consecuente descompensación cardíaca. En otros casos en los cuales el feto presenta un perfil hemodinámico normal y un cortocircuito que no ocasiona sobrecarga cardíaca importante, el neonato puede tener una adecuada adaptación al medio extrauterino y permite su completa evaluación posterior para decidir y seleccionar el tratamiento más oportuno.

La evolución natural de esta malformación vascular es muy discutida, se puede observar aunque con escasa frecuencia, la trombosis espontánea del AVG para lo cual se proponen diversos mecanismos incluyendo el bajo flujo a nivel de los cortocircuitos y la obstrucción del flujo venoso (8, 9). Sin embargo esta anomalía evoluciona con mayor frecuencia hacia la insuficiencia cardíaca neonatal refractaria o la hemorragia intracraneal con la consecuente elevada mortalidad (10).

El tratamiento del paciente con AVG dependerá de la edad del paciente, clínica y complejidad de la malformación. Se han descrito varias técnicas para la obliteración del aneurisma de la vena de Galeno, desde la cirugía directa de alta morbi-mortalidad hasta la embolización transarterial o transvenosa (11, 12). Los casos no tratados, o aquellos tratados antes del desarrollo de las técnicas de embolización, presentaban mortalidad de 84% en la infancia temprana. Los que presentaban deterioro neurológico y solo menos del 10% eran normales. Usando técnicas de embolización vascular 30 a 45% sobreviven y presentan estado neurológico normal. Los neonatos que se presentan con falla cardíaca que no puede ser manejada con tratamiento médico evolucionan tórpidamente, este grupo incluye casi todos los casos de Aneurisma de la Vena de Galeno diagnosticados en útero (13).

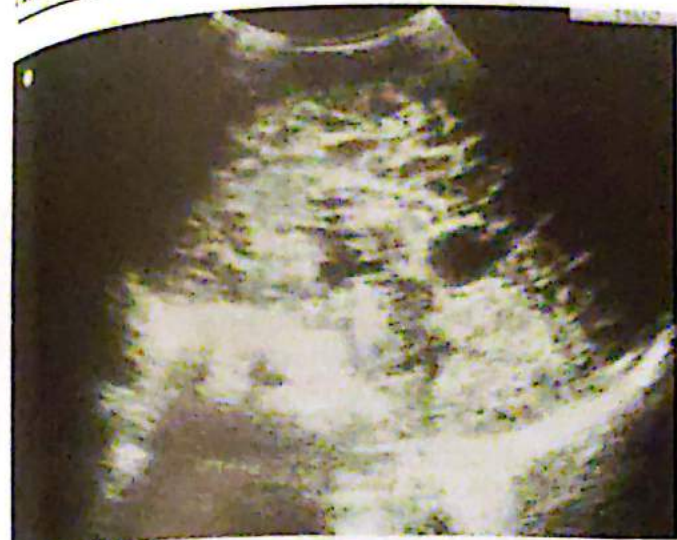


Figura N° 1. Plano sagital de cráneo donde se evidencia la imagen quística en los límites de la fosa media y posterior.



Figura N° 2. Angiografía Doppler que muestra la arteria cerebral anterior y sus ramas y el AVG.



Figura N° 3. Angiografía Doppler que muestra flujo venoso cerebral hacia la vena de Galeno.



Figura N° 4. Sección coronal de cráneo con flujos de dirección contraria a nivel del AVG.

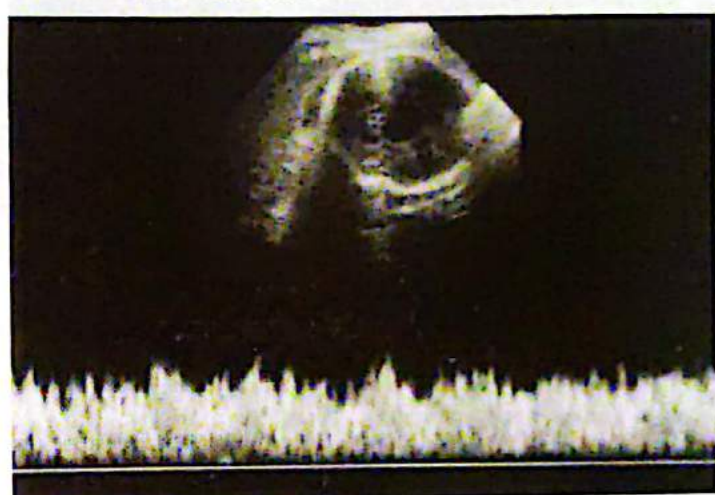


Figura N° 5. OVf de tipo venoso "pulsatilizado" a nivel del aneurisma.



Figura N° 6. Angiografía Doppler que muestra las conexiones arteriovenosas.

CONCLUSIÓN

El aneurisma de la Vena de Galeno constituye una grave malformación vascular del SNC de elevada morbi-mortalidad, sin embargo la identificación prenatal de esta patología y sus complicaciones permiten su clasificación, seguimiento cercano y pronóstico individualizado de cada caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sepúlveda W, Platt CC, Fisk NM. Prenatal diagnosis of cerebral arteriovenous malformation using color Doppler ultrasonography: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996 Sep; 8(3): 210.
2. Paumier A, Winer N, Joubert M, Yvinec M, Aubron F, Sago S *et al.* Galen vein aneurysm. Review of the literature and report of 2 cases. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 1998 Dec; 27(8): 814-20.
3. Monteagudo A, Timor-Tritsch I. Fetal neurosonography of Congenital Brain Anomalies. In: *Ultrasonography of the Prenatal and Neonatal Brain*, Timor-Tritsch I, Monteagudo A, Cohen H: Chapter 4, Appleton & Lange, Stamford, Connecticut, 1996, 147-219.
4. Bouvaist H, Rossignol AM, Rocca C, Andrieux J, Durand C, Bost M. Aneurysm of the vein of Galen and cardiac insufficiency. Current therapeutic approach. *Arch Mal Coeur Vaiss* 1998 May; 91(5): 637-43.
5. Dishop M, Auringer S, Summer T. Neonatal sonography: congenital malformations of the brain. In: *Neonatal Ultrasound*, Haller J: The Parthenon Publishing Group, New York, 1998, 31-52.
6. Doren M, Tercandi S, Holzgreve W. Prenatal diagnosis and prognosis of a vein of Galen aneurysm assessed by pulsed and color Doppler sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996 Mar; 7(3) 228-39.
7. Chisholm CA, Kuller JA, Katz VL, McCoy MC. Aneurysm of the vein of Galen: prenatal diagnosis and perinatal management. *Am J Perinatol* 1996 Mar; 13(8): 503-6.
8. Kuroki K, Uozumi T, Atita K, Takechi A, Matsura R, Fujidaka M. Spontaneous disappearance of an aneurysmal malformation of the vein of Galen. *Neuroradiology* 1995 Apr; 37(3): 244-6.
9. Hrst RW, Kagetsu NJ, Berenstein A. Angiographic findings in two cases of aneurysmal malformation of vein of Galen prior to spontaneous thrombosis: therapeutic implications. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992 Sep-Oct; 13(5): 1446-50.
10. Meyers PM, Halbach VV, Phatouros CP, Dowd CF, Malek AM, Lempert TE *et al.* Hemorrhagic complications in vein of Galen malformations. *Ann Neurol* 2000 Jun; 47(6): 748-55.
11. Paladino J, Heinrich Z, Pirker N. Radical surgery of a giant Galen's vein aneurysm using total circulatory arrest: case report. *Surg Neurol* 1999 Feb; 51(2): 153-7.
12. Horowitz MB, Jungreis CA, Quisling RG, Pollack I. Vein of Galen aneurysm: a review and current perspective. *AJNR Am J Neuroradiol* 1994 Sep; 15(8): 1489-96.
13. Sanders R. Vein of Galen malformation. In: *Structural Fetal Abnormalities*, Sanders R: Mosby - Year Book Missouri, 1996, 51-3.

FIBROMATOSIS EXTRA-ABDOMINAL: TUMOR DESMOIDE

Dra. Francis Escalante Durán

Médico Especialista en Ecosonografía Diagnóstica, Postgrado UNERG

INTRODUCCION

La fibromatosis se define como una proliferación fibroblástica infiltrante que no presenta características de respuesta inflamatoria ni de proceso neoplásico (7).

Es considerada por algunos autores como lesiones intermedias entre fibromas y fibrosarcomas (5). El término de fibromatosis agresiva está en relación a la acentuada celularidad y a su agresión local (5). Estas lesiones ecográficamente aparecen hipocóicas, con pobre transmisión de sonido y bien definidas (7). Son pocas las descripciones y diagnósticos ultrasonográficos de estas entidades. A continuación se presenta un caso con diagnóstico preoperatorio de fibromatosis de pared abdominal el cual fue corroborado con el diagnóstico histopatológico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de paciente femenina de 25 años de edad, de contextura delgada, Gestaciones: I, Cesárea: I, quien después de tres años de la cesárea, consulta por un aumento de volumen localizado en abdomen, específicamente en el área de fosa ilíaca derecha, señalando un crecimiento acelerado de la masa durante el periodo de un año, sólida, inmóvil y dolorosa solamente en los periodos menstruales, motivo por el cual es referida para la realización de un estudio ecográfico abdominal y pelviano.

Ecosonograma abdominal y pelviano: muestra una masa sólida localizada en fosa ilíaca derecha y parte fosa derecha, heterogénea, con áreas de necrosis, bien delimitada, localizada por encima y lateral a la vejiga, la cual medía aproximadamente 86 mm x 73 mm (Figuras 1, 2 y 3), se observó además independencia del útero y del ovario derecho presentando los mismos características normales (Figura N° 4), igualmente se valoró la masa al vaciar la vejiga permaneciendo sin modificaciones. Al examinar el resto del abdomen superior, se encontró, como hallazgo importante, la dilatación del seno renal derecho y del 1/3 superior del uréter ipsilateral; no se evidenciaron adenopatías.

Se realizó rastreo de la tumoración con transductor 7,5 Mhz y se visualizó la desorganización de la estructura muscular, reemplazada por la presencia de una masa difusa, de consideración mixta por presen-

tar áreas hipocóicas e hiperecóicas. Diagnóstico: Tumor de pared abdominal con características de fibroma. Hidroureteronefrosis ligera derecha por compresión extrínseca. Se valoró la lesión nuevamente a los cuatro meses, y se observó la duplicación de su tamaño (Figura N° 5).

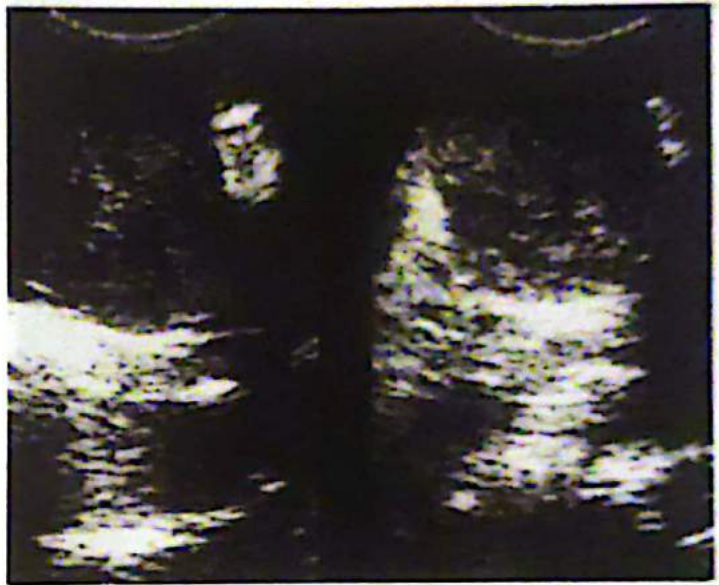


Figura N° 1. Masa heterogénea con áreas de necrosis a nivel de fosa ilíaca derecha. Vista ultrasonográfica. Transductor de 3.5 MHz.



Figura N° 2. Vista sagital de la lesión. Transductor de 3.5 MHz.

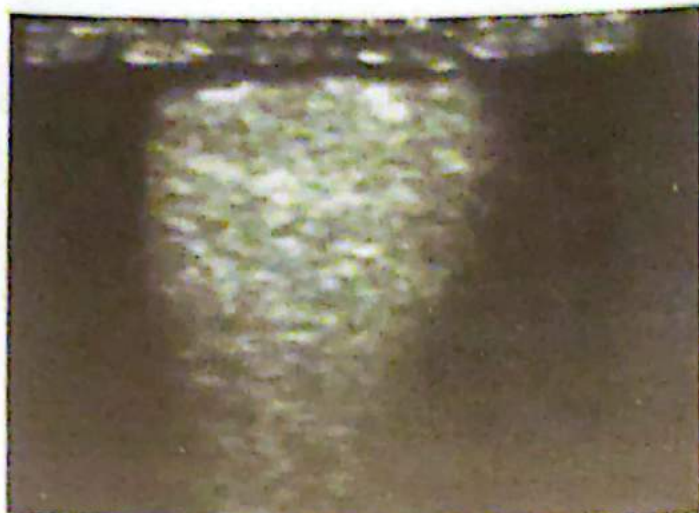


Figura N° 3. Lesión de pared abdominal con transductor de 7.5 MHz.

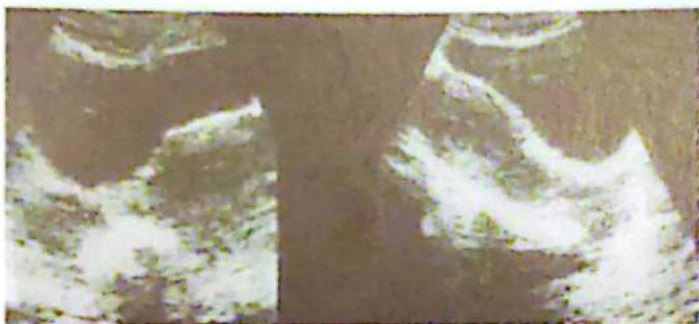


Figura N° 4. Ovario derecho y útero, corte transverso y sagital. Transductor de 7.5 MHz.

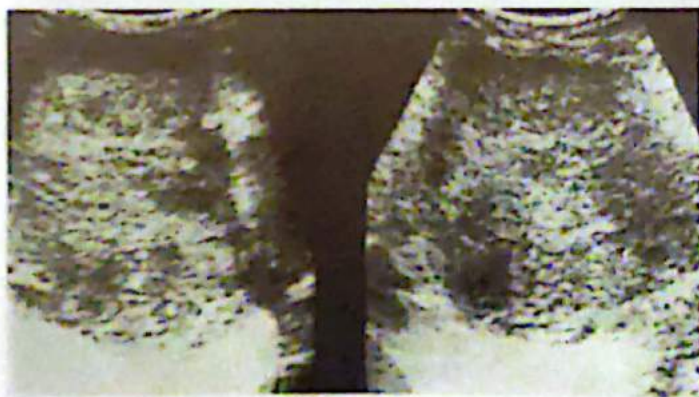


Figura N° 5. Vista de la lesión 4 meses después. Transductor de 7.5 MHz.

Tomografía axial computarizada abdomino-pélvica: Lesión ocupante sólida, no homogénea, de contornos lobulados, relacionada a la pared abdominal del flanco y fosa ilíaca derecha, la cual desplaza el oblicuo externo e interno y se pierde caudalmente entre los haces musculares con el recto abdominal (Figura N° 6), desplazando asas intestinales a las cuales parece respetar, comprime parcialmente el uréter derecho y hace el mismo efecto en el techo vesical, se

muestra independiente de cresta ilíaca (Figura N° 7).
Conclusión: Lesión ocupante de espacio relacionada a pared abdominal en flanco y fosa ilíaca derecha que se puede corresponder a Rabdomioma, Rabdomiosarcoma, Fibrolipoma entre otros. Se sugiere correlación histopatológica.



Figura N° 6. TAC. Lesión lobulada deformando pared abdominal.



Figura N° 7. Lesión que respeta la cresta ilíaca derecha.
Intervención quirúrgica: Se realizó seis meses después del diagnóstico ultrasonográfico extirpación quirúrgica de la lesión encontrándose una masa de

15 cm de diámetro, limitada específicamente al músculo de la pared del abdomen, lo que hizo necesario resecar una gran porción de la pared abdominal.

Anatomía Patológica: Descripción macroscópica: pieza de tumoración abdominal la cual mide 15 x 10 x 7 cm de superficie nodular blanco grisáceo con pequeñas áreas amarillentas, al corte sensación cartilaginosa, firme, la superficie es trabeculada blanca y brillante. Descripción microscópica: lesión consistente en células fusiformes elongadas y delgadas de aspecto uniforme, rodeadas por abundante colágeno y núcleos pequeños con uno a tres nucléolos, se observó microhemorragias y agregados focales de linfocitos. Diagnóstico: Hallazgos compatibles con Fibromatosis extra-abdominal (Desmoide extra-abdominal) sin ningún indicio de malignidad.

DISCUSION

Precisamos, antes que nada la división de la fibromatosis de acuerdo a su localización anatómica. Esta se divide en superficial que comienza en la fascia subcutánea y la profunda que invade estructuras musculares y nerviosas (3).

Ahora bien, estas últimas son las que dan origen a los llamados tumores desmoides (3). Histológicamente están formados por el entrelazamiento de fibroblastos bien diferenciados y miofibroblastos, rodeados de abundante colágeno (3). Es considerada una patología infrecuente, y debe señalarse que ellos causan del 3 al 4% de las tumefacciones de la pared anterior del abdomen (12), pero se pueden encontrar extra-abdominalmente en el hombro, la espalda, los glúteos, extremidades, cabeza, cuello, mesenterio y cicatrices quirúrgicas (3, 6, 12). Los desmoides son esencialmente benignos (5, 12). La etiología es desconocida, aunque han sido asociadas con traumatismos espontáneos o quirúrgicos, se ha visto relación con un embarazo reciente. En una serie de 38 pacientes con tumores desmoides predominó en sexo femenino 76% y el 16% con gestación (7). Una quinta parte afectaba la línea alba y el 16% se asociaba a cicatriz quirúrgica. Una relación interesante vista en este caso es el embarazo reciente y la presencia de cicatriz por cesárea. El hallazgo de un valor alto de una sustancia gonadotrópica en el tumor ha generado el concepto de relación con el sexo, es más frecuente en mujeres que en los hombres siendo la relación 5/1 generalmente en edad gestante (3). También se habla de un componente genético ubicado en el brazo largo del cromosoma 5, correlacionado con la poliposis familiar adenomatosa, sin embargo esta última sigue en discusión (3). Los tumores desmoides se comportan con agresividad local, y son de aparición espontánea, los síntomas están en relación con la extensión y localización de la masa (3). Sin embargo, generalmente

son indolores, solitarios, fijos, se localizan en bajo abdomen y rara vez cruzan la línea media (12). Más aún, tienen la propiedad de invasión local maligna, pero no se les ha visto relación con metástasis, es poco frecuente que penetren cavidad abdominal, retroperitoneo o huesos, el inconveniente está en que presentan un alto índice de recurrencia posterior a la extracción (5, 12).

En cuanto al presente caso han pasado solamente 5 meses después de la cirugía y la paciente ha evolucionado favorablemente, sin embargo cabe señalar que un 5% de los tumores desmoides de pared abdominal recidivan en los primeros 3 años en un porcentaje aproximado de 70-90% (6). Son de utilidad el US, el TAC y la RMN para determinar la extensión y profundidad de la lesión. La biopsia por aspiración no es de mucha utilidad por presentar escasez celular, (3) Entonces, el diagnóstico definitivo lo da la biopsia quirúrgica (3).

En cuanto al tratamiento es la exéresis quirúrgica el de elección y por ende el más utilizado para estos tumores, sin dejar de ser controversial, por otra parte se realiza radioterapia como alternativa quirúrgica, siendo útil en algunos pacientes, ésta ha sido reportada como tratamiento preventivo de las recurrencias (8), sin embargo hay que considerar los efectos adversos de la misma, también han utilizado la quimioterapia pero no se han logrado buenos resultados (3).

Es importante, y por muchas razones, como hemos visto hasta ahora, el diagnóstico a tiempo de estos tumores, aquí debe señalarse en primer lugar la prevención de la probable malignización *in situ* que ha sido estudiada en estos casos, y las complicaciones o problemas técnicos quirúrgicos, planteados por resecciones amplias de la pared abdominal, vistas en aquellos casos de libre evolución, y que alcanzan grandes dimensiones, ocasionando alteraciones estéticas, así como también puede comprometer órganos contiguos por compresión.

En todo caso, es conveniente anotar que generalmente son afectados pacientes jóvenes y existe una gran tendencia a recidivar localmente. Siendo las cosas así, resulta claro la importancia del diagnóstico a tiempo y por supuesto de los métodos diagnósticos utilizados, muchos autores plantean la Resonancia Magnética como la ideal por la excelente definición y la relación del tumor con órganos vecinos (5, 10, 11), no obstante, la ecasonografía como técnica diagnóstica de esta patología es de elección, y las características ultrasonográficas son precisas, permitiendo una buena orientación en estos casos, de tal manera que se requiere seguir ampliando los conocimientos en ésta área.

RESUMEN

El propósito de este trabajo es el de reportar las características ecográficas encontradas en un tumor desmoide de pared abdominal, diagnosticado en un paciente femenina de 25 años de edad, con el antecedente de gestación reciente y cicatriz quirúrgica por cesárea, lo que nos permitirá establecer adecuadamente el diagnóstico de esta entidad poco frecuente. Se realizó una revisión del tema en la literatura encontrándose datos de interés para el ultrasonografista.

Palabras Claves: Fibromatosis extraabdominal, Tumor desmoides, Fibromatosis agresiva.

BIBLIOGRAFIA

1. Dondelinger R. 1996. Atlas de ecografía musculoesquelética. España: Marbán. p.186.
2. Flores A. 1995. El cirujano y el tratamiento de los tumores desmoides de abdomen. *Revista de Gastroenterología México* 60(4): 207-10.
3. Journal of American College of Surgeons. (1996) *Tumores Desmoides*. (Documento en línea. Disponible: <http://www.oncologia.com/tumoresdesmoides>. Htm (Consulta: 2001, Marzo 21)
4. Lanari A. (1985). Sorprendente efecto del tratamiento con progesterona de tumores desmoides (fibromatosis agresiva). *Medicina Buenos Aires* 45(2): 105-9.
5. López L, Casal I, Castelló M, Martínez O. 2001. Fibromatosis agresiva: comportamiento de algunos aspectos clínicoepidemiológicos y terapéuticos. (Documento en línea. Disponible:<http://fcmfajardo.sld.cu/jornada> / trabajos / Fibromatosis agresiva. htm (Consulta: 2001, Mayo 26).
6. Méndez L, Poza A, Fernández A, Alvarez F, Campo del A. (2000). Tumor desmoide de pared abdominal. Reconstrucción con doble prótesis de PTFE y polipropileno. *Cirugía Española* (68)2: 169-71.
7. Mittelstaedt C. (1995). *Ecografía Abdominal*. España: Marbán. p. 633.
8. Nuytens J, Rust P, Thomas C, Turrisi A. (2000). Cirugía vs radioterapia para pacientes con fibromatosis agresiva o tumores desmoides: revisión comparativa de 22 artículos. (Documento en línea. Disponible: <http://www.compumedicina.com/cirugia/cir170700.htm> (Consulta: 2001, Marzo 21).
9. Obiglio H, Cerini C, Pujato R, Gramisu M, Lema B, Arévalo C. 1992. Valor diagnóstico del dolor abdominal en el tumor desmoide intra-abdominal. *Acta de Gastroenterología Latinoamericana* 1992, 22(1), 57-9.
10. Pontificia Universidad Católica de Chile, Escuela de Medicina. Manual de Patología Quirúrgica. (Documento en línea. Disponible: http://escuela.med.puc.cl/paginas/publicaciones/Patolquir/Patolquir_032.html (Consulta: 2001, Mayo 26).
11. Quintás N, Catalá V, Varela M, Luy G, García P, Casamayouret A. (1998). Fibromatosis extraabdominal agresiva múltiple: utilidad de la RMN. *Revista Argentina de Radiología* 62(4): 335-40.
12. Schwartz S. (1995) Principios de Cirugía. México: Interamericana McGraw- Hill.
13. Uribe, Calderón, Ruano, Morales, Palacios (1998). Tumores desmoides en pediatría. *Acta Pediátrica Mexicana* 19(4): 152-56.

PAGINA
Atlas

CRANIOFARINGIOMA FETAL

Dr. Alberto Sosa Olavarría

Página del Director Editorial en función de Educación Médica Continua

Los tumores intracraneos congénitos constituyen aproximadamente el 1% de aquellos que ocurren durante la infancia. El número de fetos, recién nacidos e infantes diagnosticados con lesiones intracraneas se ha incrementado dramáticamente desde la introducción de la Ultrasonografía y la tomografía computarizada. Los teratomas son las lesiones neoplásicas congénitas más comunes. Los craneofaringiomas congénitos son vistos con mucha menor frecuencia, representando aproximadamente el 2 a 5% de todos los tumores intracraneos, existiendo en la literatura pocos casos documentados especialmente de diagnóstico prenatal (1).

Debido a su morfología epitelial y localización íntimamente relacionada con la glándula pituitaria, se piensa que los craneofaringiomas se originan de la bolsa de Rathke, un divertículo ectodérmico desarrollado desde el techo de la boca. Son tumores histológicamente benignos de localización usualmente supraselar. Existen tres tipos de craneofaringiomas: 1) Quistes epiteliales mucoides, tapizados con células de epitelio columnar ciliado y células secretoras de moco, 2) Epitelomas escamosos compuestos de islas de células escamosas con degeneración quística y 3) Adamantinomas, consistiendo éstos en masas epiteliales formando un retículo que semeja el esmalte dental en desarrollo (2).

Los hallazgos ecográficos prenatales de craneofaringioma incluyen: gran tamaño, masa ecogénica intracraneal de línea media, calcificaciones, puede existir hidrocefalia pero no es un hallazgo frecuente, sin embargo el tamaño de la cabeza fetal puede estar muy incrementado debido a la expansión del tumor. El Doppler Energía demuestra el grado de vascularización tumoral y el desplazamiento de los trayectos vasculares normales alrededor del tumor. No se han reportado anomalías ecográficas asociadas con craneofaringiomas congénitos aunque el volumen de líquido amniótico puede estar incrementado debido a

dificultades fetales para la deglución por la presencia misma del tumor.

El diagnóstico diferencial de craneofaringioma incluye otros tumores congénitos como teratomas caracterizados por su aspecto heterogéneo, lipomas del cuerpo caloso de localización más superior, astrocitomas y gliomas hipotalámicos. Las hemorragias intracraneales pueden producir lesiones muy similares por su apariencia hiperecogénica inicial. Aunque los craneofaringiomas son histológicamente benignos, el pronóstico fetal y neonatal es muy pobre debido a la expansión local del tumor y a la compresión y destrucción del tejido cerebral normal. El tamaño usualmente masivo y la crítica ubicación anatómica de estos tumores hacen que su remoción quirúrgica completa sea extremadamente difícil. Cuando la resección completa puede ser realizada existe aún un riesgo de recurrencia de 7% y éste es mucho mayor con la resección parcial.

Existen en la literatura tres casos previos reportados de craneofaringioma congénito con diagnóstico antenatal, todos ellos fueron diagnosticados tardíamente en la gestación (3-6). El caso presentado constituye el reporte más temprano de este tipo de tumor detectado por ultrasonido prenatal (7).

La ecografía reveló una masa intracraneana altamente ecogénica, de forma redondeada, localizada centralmente en la región supraselar, la masa era lo suficientemente grande para ocupar la mayor parte de la cavidad craneana fetal y desplazaba ampliamente y de manera excéntrica, las estructuras del cerebro normal. Esta masa contenía áreas hiperecogénicas similares en su ecotextura a calcificaciones, pero sin dejar túnel sónico posterior; no se evidenció hidrocefalia aunque el Diámetro biparietal era mayor que el esperado para su edad gestacional. El Doppler Energía demostró abundante vascularización del tumor y desplazamiento de la vasculatura normal alrededor de la superficie tumoral.



Figura N° 1.



Figura N° 4.



Figura N° 2.



Figura N° 5.



Figura N° 3.

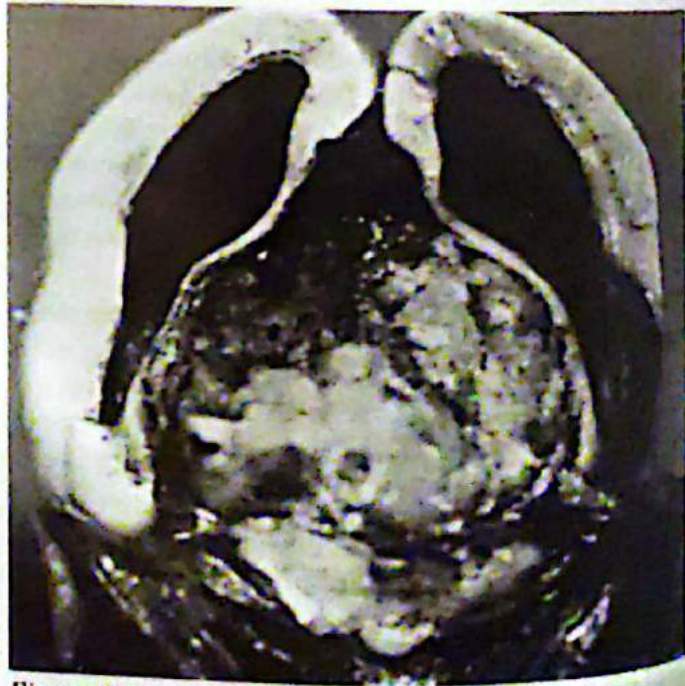


Figura N° 6.

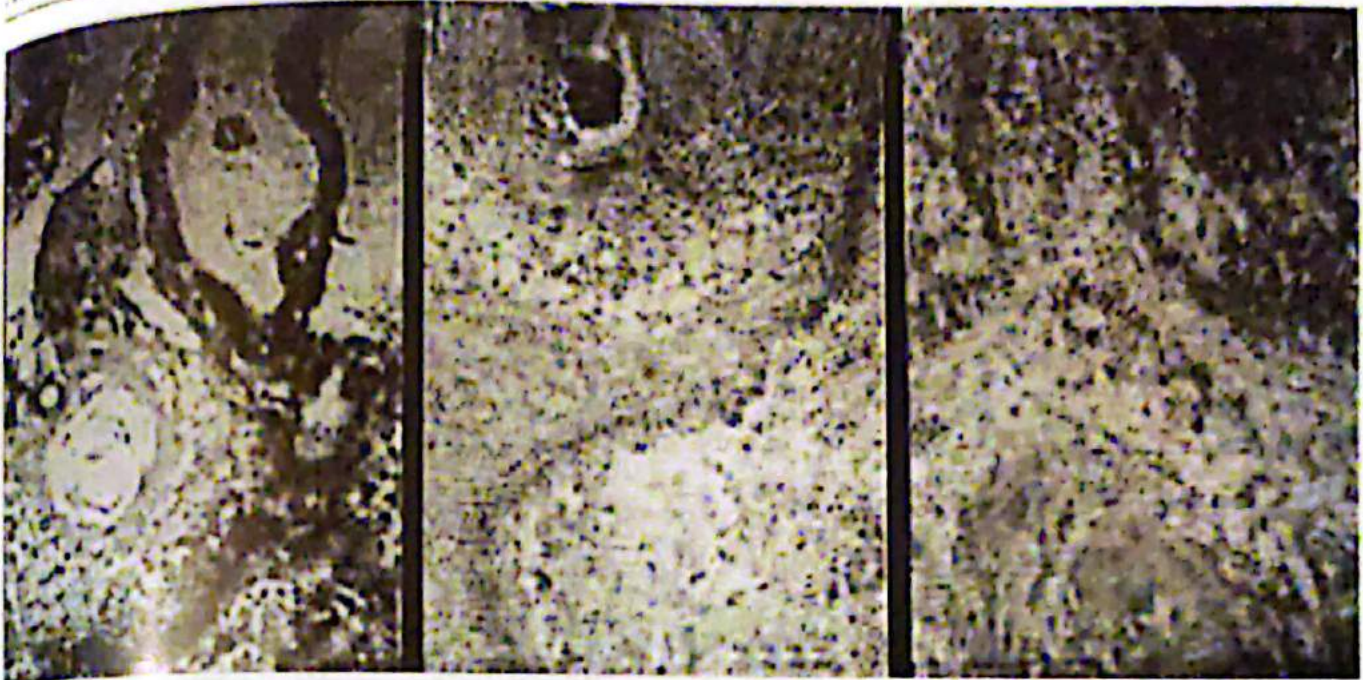


Figura N° 7.

BIBLIOGRAFIA

1. Gilbert-Baron E. Potters Pathology of the fetus and infant. Mosby Year Book, Inc. USA 1997.
2. Joona R, Kallio BE. Intracranial tumors in the first year of life. *Neuroradiology* 1982, 23:267-274.
3. Snyder JR, Festig-Gillman L, Milio L, Morris M, Paredes JG, Young BK. Antenatal ultrasound diagnosis of an intracranial neoplasm (craniopharyngioma). *J Clin Ultrasound* 1986 May; 14(4): 304-306
4. Bailey W, Freidenberg GR, James HE, Hesselink JR, Jones KL. Prenatal diagnosis of a craniopharyngioma using ultrasonography and magnetic resonance imaging. *Prenat Diagn* 1990, Oct; 10(10): 623-629.
5. Kultursay N, Gelal F, Mutluer S, Senreper S, Oziz E, Oral R. Antenatally diagnosed neonatal craniopharyngioma. *J Perinatol* 1995, Sep-Oct; 15(5):426-428.
6. Kang JK, Song JU. Results of the management of craniopharyngioma in children. *Child Neur Syst* 1988, 4:135-138.
7. Sosa Olavarria A, Diaz LG, Reigosa A, Bermúdez A, Murillo M. Fetal Craniopharyngioma. Early Prenatal Diagnosis. *J Ultrasound Med* 2001,20:803-806.