

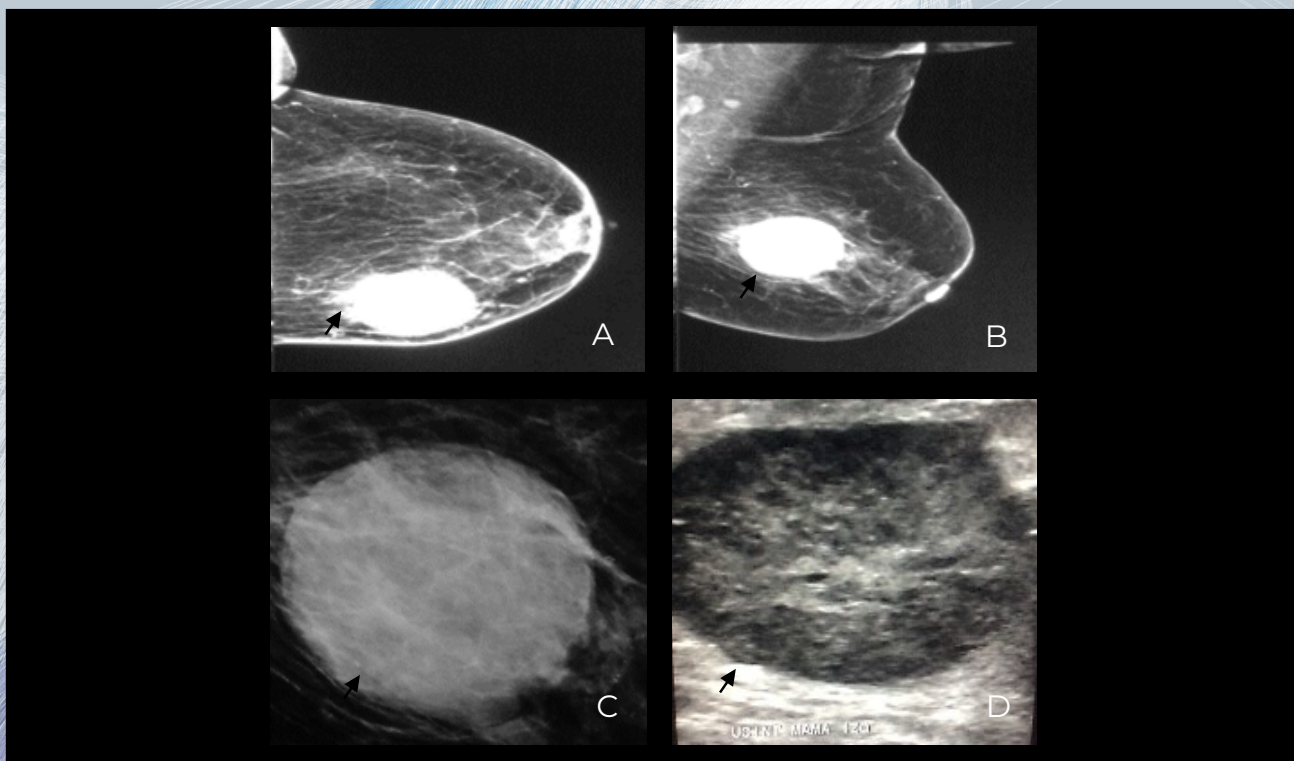


AVUM

Sociedad Venezolana
de Ultrasonido en Medicina

Revista Venezolana de ULTRASONIDO EN MEDICINA

NS VOLUMEN 2 N° 3
2022



El vuelo del murciélago y las imágenes

Medición ecográfica del grosor del segmento uterino y miometrial durante el trabajo de parto en pacientes con cesárea previa

Relación entre el diámetro del atrio ventricular cerebral fetal y el diámetro biparietal

Hueso nasal, espesor prenatal, distancia eseno-frontal y relación espesor prenatal/hueso nasal fetal en el segundo trimestre de la gestación

Uso de las imágenes diagnósticas en patología mamaria

Marcadores ecográficos de cromosopatías en la era del ADN fetal

Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso

Anomalia de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales

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

Depósito Legal: 83-0237
ISSN: 2958-1192



Revista Venezolana de ULTRASONIDO EN MEDICINA

NS Volumen 2 | No. 3 | 2022

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

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

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

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

Imagen de la portada:

Femenina 49 a. Mamografía izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO) y ecografía mamaria izquierda: se evidencia escaso tejido mamario fibroglandular y moderado tejido adiposo sustitutivo. A-B-C (magnificadas). En la mamografía: se observa a nivel de UC internos, imagen nodular, dominante, radiodensa, de bordes espiculados, mal definidos, con microcalcificaciones en su interior de aproximadamente 3,5 cm en relación con nódulo dominante maligno diagnosticado por histopatología (indicador flecha blanca). D. En la ecografía: se observa a nivel de UC internos, radial 9, imagen nodular, sólida, hipoeoica, contenido heterogéneo, bordes espiculados, mal definidos, con microcalcificaciones en su interior midiendo 3,5 cm x 2,5 cm, en relación con lesión maligna diagnosticada por histopatología (indicador flecha negra). BIRADS 6.

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

Página web: www.avumecomed.org / www.avum.org

instagram: @avumecomed | twitter: @avumSvu | facebook: Avum_ecomed

Revisión y Edición Científica: Cuerpo Editorial ReVUM

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

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

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

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

JUNTA DIRECTIVA AVUM PERIODO 2019-2021

Presidenta AVUM

Dra. Sandra Payares

Presidente Electo

Daniel Márquez

Past Presidente

Jonel Di Muro

Directores Nacionales

Carlos Lugo

Kenny Araujo

Patricia González

Antonio Iabichino

Oliver Castejón

Presidente de Consejo Consultivo AVUM

Gerardo Salamalé

COORDINADORES REGIONALES

Capítulo Anzoátegui

Coordinadora: *Dra. María Ninoska Quijada*

Dra. Alice Barrios

Dr. Jonel Di Muro

Capítulo Carabobo

Coordinador: *Dr. Gerardo Salamalé*

Dra. Sandra Payares

MIEMBROS FUNDADORES

Presidente Fundador: *Dr. Freddy Guevara Z*

Dr. José A Cisneros

Dr. Ricardo E. Liliú

Dra. Ana B de Gascue

Dra. Lilian Casas de Plaz

Dra. Rosalinda Fuentes de Graterol

Dr. Ronald Ortega

Dr. Antonio José Quintero

Dr. Anibal Montesinos

Dra. Alcira Centeno de Ararat

Dr. Hugo Celis

Dra. Yanina Britto de Mendoza

Dr. Efraín Inaudy

Dr. Alberto Sosa Olavarría

Dr. Mario Zilianti

Dr. Diego Nuñez

Dr. Xavier Arozena

Dr. Salvador Malavé

Dr. Eloy Becerra

Dr. Raimundo Fernández

Dr. Eduardo León

Dra. Ana Morante

Dr. Simón Muñoz

Dr. Harry Acquatella

Dr. David Rubinstain

Dra. Rosa Ferretti de Bishop

Dra. Bertha Montero

Dr. Víctor López Rossell

Dr. Luis Soto Pirela

Revista de la Sociedad Venezolana de Ultrasonido en Medicina

E mail: rvum.manuscritos@gmail.com

Director Editorial

Dr. Jonel Di Muro

Editor Ejecutivo

Dra. Mireya González-Blanco

Editores Administrativos

Dr. Juan Andrés Pérez Wulff

Dr. Gerardo Salamalé

Editoras Asistentes

Dra. Sandra Payares

Dra. Patricia González

Editores de Sección

Dr. Jesús Alejandro Veroes

Dra. María Ninoska Quijada

Dr. Pablo Hernández

Dra. María Yáñez

Editores Académicos

Dr. Daniel Márquez

Dra. Marianella Rivas

Dr. Juan Bracho

Dr. Rafael Cortes

Dra. Edda Chaves

Dr. Leandro Fernández

Dr. Jorge Rabat

Dr. Oswaldo Ramos

Editores Técnicos

Dr. Carlos Lugo

Dra. Alexandra Rivero

Dr. Kenny Araujo

Dr. Juan Carlos Álvarez

Dra. Noelia Silva

Dr. Pedro Ushlem

Dr. José Antonio Cisneros

Dr. Miguel Sosa Palavicini

Comité Asesor y Científico

Dr. Antonio Arana. México

Dr. Carlos Contreras. Colombia

Dr. Ramón Mena. República Dominicana

Dr. Raúl Sánchez. República Dominicana

Dr. Luis Alonso. España

Dr. Hernán Muñoz. Chile

Dr. Jaime Zamora. México

Dr. Rigo Martínez. México

Dr. Ramón Battaglia. Paraguay

Dr. Joaquín Bustillos. Costa Rica

Dr. Martín Castillo. República Dominicana

Dr. Miguel Ruoti. Paraguay

Dr. Walter Ventura. Perú

Dr. Enrique Gil. Perú

Dra. María Fernanda Escobar. Colombia

Dr. Francisco Soto. República Dominicana

Dr. Wladimir Moreira. España

Dr. Mauricio Vasco. Colombia

Dr. Carlos Briceño. Venezuela

Dr. Miguel Ángel Jiménez. México

Dr. José Parada. Uruguay

Dr. Carlos Antonio Matteoni. Brasil

Dr. Glen Mena. Ecuador.

Dr. Moisés Armando. Guatemala

Dr. Roberto Moncayo. Ecuador

Dr. Iván Quiroz. Perú

Dra. María Cristina Chammas. Brasil

Dr. Peter Francolin. Brasil

Dr. Luis Fernando Chavarria. Costa Rica

Dr. Manuel Ortiz. San Salvador

Dra. Carmen Fernández. España

Dr. Darío Valencia. Colombia

Dr. Edwin Cruz. Puerto Rico

Dr. Jorge Cedeño. España

Dra. Tibaire Iturriza. Venezuela

Dra. Elizabeth Hirchhaut. Venezuela

Dra. Alice Barrios. Venezuela

Dr. Hugo Navas. Venezuela

Dra. Jemcy Jahon. Venezuela

Dra. Carmen Delgado. Venezuela

SUMARIO

EDITORIAL

El vuelo del murciélago y las imágenes

Dra. Edda Leonor Chaves S.

119

ARTÍCULOS ORIGINALES

Medición ecográfica del grosor del segmento uterino y miometrial durante el trabajo de parto en pacientes con cesárea previa

Dres. Alfonso Pino, Nicolle Raposo, Freddy Marin, Ezequiel Navarrete, Víctor Martínez, Jesús Alejandro Veroes.

121

Relación entre el diámetro del atrio ventricular cerebral fetal y el diámetro biparietal

Dres. Bernardo A Velásquez S, Pablo E Hernández-Rojas, Marianela Rivas, Mariángela González.

130

Hueso nasal, espesor prenasal, distancia esfeno-frontal y relación espesor prenasal/hueso nasal fetal en el segundo trimestre de la gestación

Dres. Mariángela González Abete, Marianela Rivas, Pablo Hernández-Rojas, Bernardo Velásquez.

140

Uso de las imágenes diagnósticas en patología mamaria

Dres. Oliver Castejón, Milet Mendoza.

149

REVISIONES

Marcadores ecográficos de cromosopatías en la era del ADN fetal

Dres. Daniel Márquez-Contreras, María Amparo Riani, Carlos Villegas.

159

CASOS CLÍNICOS

Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso

Dres. Dwight Rosales, Yaritza Brantalik, Edith Herrera, Patricia Arias.

178

Anomalía de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales

Dres. Rocnel Amundaray, Marielys Colmenares, Natasha Larrazábal, Luis Navas, Elida Cabrera.

184

NORMAS DE PUBLICACIÓN

Instructivo para los autores

190

SUMMARY

EDITORIAL

The flight of the bat and the images

Dra. Edda Leonor Chaves S

119

ORIGINAL CONTRIBUTIONS

Ultrasound measurement of the thickness of the uterine and myometrial segment during labor in patients with previous cesarean section

Dres. Alfonso Pino, Nicolle Raposo, Freddy Marin, Ezequiel Navarrete, Víctor Martínez, Jesús Alejandro Veroes

121

Relation between fetal brain ventricular atrium and biparietal diameter

Dres. Bernardo A Velásquez S, Pablo E Hernández-Rojas, Marianela Rivas, Mariángela González.

130

Nasal bone, prenatal thickness, spheno-frontal distance and relationship prenatal thickness/fetal nasal bone in the second trimester of gestation

Dres. Mariángela González Abete, Marianela Rivas, Pablo Hernández-Rojas, Bernardo Velásquez.

140

Use of diagnostic images in breast pathology

Dres. Oliver Castejón, Milet Mendoza.

149

REVISIONS

Ultrasound Markers of Chromosomal Abnormalities in the Era of Fetal DNA

Dres. Daniel Márquez-Contreras, María Amparo Riani, Carlos Villegas.

159

CLINICAL CASES

Ultrasonographic characteristics in the first trimester of trisomy 13 or Patau syndrome, apropos of a case

Dres. Dwight Rosales, Yaritza Brantalik, Edith Herrera, Patricia Arias.

178

Uhl anomaly: correlation of prenatal and posnatal ultrasound findings

Dres. Rocnel Amundaray, Marielys Colmenares, Natasha Larrazábal, Luis Navas, Elida Cabrera.

184

PUBLICATION RULES

Instructions for authors

190



El vuelo del murciélago y las imágenes

© Dra. Edda Leonor Chaves S.¹

¹Coordinador Docente. Servicio de Radiología. Hospital Regional Nicolás Solano. La Chorrera. Panamá Oeste. Ex Presidente AVUM. Presidente Electo de la Federación Latinoamericana de Sociedades de Ultrasonido y Biología FLAUS.

El deseo de aprender, de actualizarse, de estar al día con los nuevos hallazgos y tecnologías, en el campo fascinante de las imágenes, entre otros, pone de manifiesto el valor de documentarlos y compartirlos; de ahí, la importancia de las publicaciones, actividad que actualmente se hace más fácil al disponer no solo de medios impresos en físico sino virtuales, que permiten rápido acceso y difusión de la información.

La utilización de imágenes en el diagnóstico médico tiene su origen con el descubrimiento de los rayos X, en 1895, por Wilhem Conrad Roentgen, pionero, al obtener las primeras imágenes al realizar la radiografía de la mano de su esposa, por lo cual le fue otorgado el premio Nobel en Física en 1901 (1).

En el caso del ultrasonido se puede decir que su historia está ligada a ese afán por explorar el medio que nos rodea, los planetas, las plantas, los animales, el hombre. Esas mentes brillantes, observadoras nos llevan a remontarnos al siglo XVIII, 1793, a Italia donde el biólogo Lassarò Spallanzani estableció la teoría de que el murciélago volando en la oscuridad evitaba obstáculos orientado por el oído al emitir sonidos; sin embargo no se conocían las ondas sonoras, por lo cual esta teoría quedó olvidada por años.

A finales del siglo XIX en Francia se descubrieron las ondas sonoras, en 1842, el matemático y físico austríaco Christian Andreas Doppler, promulgó su investigación acerca del “Efecto Doppler” que consiste en las propiedades del sonido en movimiento, aplicables al ultrasonido. En 1880, los hermanos Pierre y Jacques Curie descubrieron el fenómeno piezoeléctrico, lo cual permite la producción de ondas sonoras, al aplicar un campo eléctrico alternante a cristales de cuarzo y turmalina (2).

La combinación de estas observaciones se aplicó a la medicina a inicios del siglo XX, en conjunto con otro principio de acústica, el ultrasonido. Uno de los primeros empleos del ultrasonido en medicina fue realizado por neurólogos y electrofisiólogos, quienes utilizaron el modo A, para ver la línea media producida por la hoz del cerebro, lo que permitía sospechar de masas ocupantes en uno de los hemisferios cerebrales (3).

En 1955, el Dr. Ian Donald comenzó a trabajar en el desarrollo de los ultrasonidos, el modo bidimensional sin escala de grises. En 1964, Callagan y sus colaboradores aplicaron el principio del *doppler* al estudio del flujo de sangre fetal. De esta manera, se dio paso al uso del ultrasonido para estudiar vasos periféricos, luego el sistema cardiovascular. En 1970, Donald Baker realizó

el primer rastreo de flujo vascular al combinar el registro *doppler* con una imagen bidimensional de ultrasonidos.

Se abrió un mundo maravilloso en el diagnóstico por imágenes donde se aplica una técnica sin efectos ionizantes que permite obtener información de los componentes del cuerpo humano; al inicio se sumergía al paciente en agua para obtener imágenes, esto se deja de hacer con la aparición del gel como medio conductor.

Las primeras imágenes fueron obtenidas en modo A, se representaban modulaciones de ecos en una línea horizontal, luego vinieron las imágenes bidimensionales en un inicio estáticas; en 1962-1968 se reportaron imágenes rudimentarias en tiempo real, 30 imágenes por segundo, en 1971 se introdujo la escala de grises, se pasó de estático a tiempo real, a finales de los 70 gracias al avance de la tecnología, quedaron en el pasado los equipos estáticos.

A partir de los años 80, viene el desarrollo del *doppler* color en la imagen bidimensional, se introduce el *doppler* espectral, el *Power doppler*, nuevas técnicas como las armónicas, la tridimensión, la imagen tridimensional en movimiento, el 4D; la elastografía, el uso de medios de contraste. Cada día se abren nuevas opciones en el procesamiento de las imágenes; es posible ver la microvascularización, estudiar órganos que se consideraban inaccesibles por el ultrasonido, como el estudio del pulmón e intestino, así como el sistema óseo, donde tiene aplicaciones puntuales, de gran utilidad en el manejo de pacientes. Actualmente, el ultrasonido se utiliza en casi todas las ramas de la medicina.

Se transita de equipos analógicos a digitales, variedad de transductores de tipo mecánico y electrónico, con frecuencias desde los 2 MhZ hasta 40 MhZ. De equipos voluminosos se ha pasado a portátiles que caben en la palma de la mano, lo que ha llevado a muchos a llamarlo “el estetoscopio del futuro”. Futuro que ya está aquí.

Y es así como, los avances en la tecnología, el pre- y posprocesamiento, genera imágenes de alta resolución, que permiten diagnósticos más precisos y mejor entendimiento de la anatomía y las patologías; su inicio... estuvo en la observación del vuelo del murciélago.

REFERENCIAS

1. Tubiana M. Wilhelm Conrad Röntgen et la découverte des rayons X [Wilhelm Conrad Röntgen and the discovery of X-rays]. Bull Acad Natl Med [Internet]. 1996 [consultado 01 octubre 2022];180(1):97-108. French. Disponible en: https://www.jiaomr.in/temp/JIndianAcadOralMedRadiol27190-2032985_053849.pdf
2. Newman PG, Rozycki GS. The history of ultrasound. Surg Clin North Am. 1998;78(2):179-195. DOI: 10.1016/s0039-6109(05)70308-x.
3. Carbelo M, Esquivel L, Rodríguez C. Historia y desarrollo del ultrasonido en la Imagenología. Acta Médica del Centro [Internet]. 2019 [consultado 22 nov 2020]; 13(4). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medicadelcentro/mec-2019/mec194o.pdf>

Recibido: 3 de octubre 2022
Aprobado: 5 de octubre 2022



Medición ecográfica del grosor del segmento uterino y miometrial durante el trabajo de parto en pacientes con cesárea previa

Dres. Alfonso Pino¹, Nicolle Raposo¹, Freddy Marin¹, Ezequiel Navarrete¹, Víctor Martínez¹, Jesús Alejandro Veroes².

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

RESUMEN

Objetivo: Evaluar con ecografía el grosor del segmento uterino y el grosor miometrial en pacientes con cesáreas previas durante el trabajo de parto, que acudieron al hospital universitario Dr. Luis Razetti de Barcelona, entre mayo y octubre de 2021.

Métodos: Se incluyeron 55 embarazadas entre las semanas 37 y 41, con cesáreas previas, en trabajo de parto. Se midió el grosor del segmento uterino y miometrial por ecografía transvaginal.

Resultados: El cálculo del grosor del segmento uterino en las 4 pacientes con rotura uterina fue de 2,82 mm y el de las 51 pacientes sin rotura, fue de 5,082 mm ($p = 0,001$). La media del grosor miometrial de las 4 pacientes con rotura del segmento uterino fue de 1,75 mm y la media de las 51 pacientes sin rotura uterina fue de 3,38 mm ($p = 0,002$); todas las roturas ocurrieron por debajo del percentil 10 que fue 3,2 mm para el grosor segmentario y 2,3 mm para el grosor miometrial.

Conclusión: Se muestra una relación inversa donde a medida que el grosor segmentario y el miometrial son menores, mayor es la probabilidad de rotura uterina. Se estableció como punto de corte para seguridad por encima de un grosor segmentario en 3,2 mm y el miometrial en 2,3 mm (percentil 10). Siendo estas mediciones de utilidad en la decisión del manejo seguro del trabajo de parto en pacientes con cesáreas previas.

Palabras clave: Rotura uterina, Grosor segmentario, Grosor miometrial, Dehiscencia de segmento.

Ultrasound measurement of the thickness of the uterine and myometrial segment during labor in patients with previous cesarean section

ABSTRACT:

Objective: To evaluate with ultrasound the thickness of the uterine segment and the myometrial thickness in patients with previous caesarean sections during labor, who attended the Dr. Luis Razetti University Hospital in Barcelona, between May and October 2021.

Methods: 55 pregnant women between weeks 37 and 41, with previous cesarean sections, in labor were included. The thickness of the uterine and myometrial segment was measured by transvaginal ultrasound.

Results: The calculation of the thickness of the uterine segment in the 4 patients with uterine rupture was 2.82 mm and that of the 51 patients without rupture was 5,082 mm ($p = 0.001$). The mean myometrial thickness of the 4 patients with uterine segment rupture was 1,75 mm and the mean of the 51 patients without uterine rupture was 3,38 mm ($p = 0.002$); all of them below the 10th percentile, which was 3,2 mm for segmental thickness and 2,3 mm for myometrial thickness.

Conclusion: An inverse relationship is shown whereas the segmental and myometrial thickness are smaller, the greater the probability of uterine rupture. The cut-off point for safety was established above a segmental thickness of 3,2 mm and myometrial thickness of 2,3 mm (10th percentile). Being these measurements useful in the decision of the safe management of labor in patients with previous cesarean sections.

Keywords: Uterine rupture, segmental thickness, myometrial thickness, segmental dehiscence.

Forma de citar este artículo: Pino A, Raposo N, Marin F, Navarrete E, Martínez V, Veroes J A. Medición ecográfica del grosor del segmento uterino y miometrial durante el trabajo de parto en pacientes con cesárea previa. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 121-129. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.2

Dirección para correspondencia: Alfonso Pino, alfonso_jose90@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

El parto por cesárea es uno de los procedimientos quirúrgicos más frecuentes a nivel mundial; a pesar de los múltiples y continuos esfuerzos encaminados a reducir sus tasas, es notorio su incremento progresivo en las últimas décadas, por diversas causas (1, 2).

La Organización Mundial de la Salud (OMS), estima entre un 10 % a 15 %, la tasa de cesáreas necesarias por motivos médicos, sin embargo, el número de nacimientos por cesárea prácticamente se duplicó de un 12 % a 21 % en los últimos 15 años, resaltando países de Latinoamérica como República Dominicana, líder mundial en este tipo de partos, con un 58,1 %, a nivel suramericano, Brasil con un 55,5 % y Venezuela con 52,4 % (3).

Actualmente, una de las indicaciones que genera más polémica es el parto posterior a una cesárea, por la dificultad que trae consigo su decisión. A principios del siglo XX era aceptado el concepto: “una vez cesárea, siempre cesárea”; cabe mencionar que en dicha época la técnica era la incisión corporal lo que aumentaba el riesgo de rotura uterina (4). Sin embargo, después del desarrollo de la técnica de incisión transversa en el segmento uterino por Kerr (5), se argumenta que la mayor solidez de la incisión uterina inferior una vez cicatrizada permite un trabajo de parto seguro en embarazos posteriores (5, 6).

Durante la última década, el número de partos vaginales después de una cesárea ha ido disminuyendo debido a inquietudes sobre el riesgo de rotura uterina y un mal pronóstico perinatal durante la prueba de trabajo de parto. Solamente 15,6 % de las pacientes con cesárea previa tienen contraindicaciones relativas o absolutas para realizar parto por vía vaginal (6).

Estas tendencias actuales se atribuyen en parte a las preocupaciones sobre la seguridad de la prueba de trabajo de parto después de una cesárea, incluidas las preocupaciones sobre el riesgo de ruptura uterina intraparto. Esta complicación, que se estima que ocurre en alrededor del 0,4 % a 1 %, se asocia con morbilidad neonatal grave, que incluye asfixia, secuelas neurológicas e incluso la muerte, así como con complicaciones maternas graves, como daño del tracto genitourinario, hemorragia e histerectomía (7).

Entre el cuerpo y la porción cervical del útero hay una zona importante llamada istmo. Durante el embarazo, desarrolla una adaptación significativa y se convierte en el segmento uterino inferior, sitio en la anatomía quirúrgica donde se realiza la histerotomía de Kerr (6, 8).

Con el advenimiento de la ecografía, tanto abdominal como transvaginal, la evaluación de la cicatriz uterina fue posible aun durante la gestación (9).

La medición del grosor del segmento uterino y grosor miometrial se ha propuesto como predictores para el riesgo de rotura uterina. Esta medición por vía transvaginal, provee información más certera sobre la condición de la cicatriz del segmento uterino inferior que incluso la resonancia magnética (9-11). El riesgo de rotura uterina durante una prueba de trabajo de parto con antecedente de una cesárea previa se ha reportado como 0,5 % - 0,9 % en trabajo de parto espontáneo, aumentando aún más en trabajo de parto inducido (12).

Uno de los riesgos más temidos en pacientes con cicatrices anteriores es la rotura uterina; sin embargo, la prueba de parto vaginal después de una cesárea continúa siendo una opción factible

(6). Otro factor de riesgo que se ha destacado en el tiempo es el periodo intergenésico corto (menor de dos años). Las roturas uterinas pueden ser parciales, que generalmente son asintomáticas o silentes, o completas, cuya sintomatología es más dramática y aparatosa, y tiene consecuencias adversas materno-fetales (13, 14).

El objetivo de esta investigación se basó en evaluar las características ecográficas del grosor del segmento uterino y el grosor miometrial como un factor de seguridad en la atención del parto vaginal poscesárea ante el riesgo de dehiscencia de cicatriz o rotura uterina.

MÉTODOS

Se realizó una investigación descriptiva, prospectiva, de corte transversal. La muestra fue no probabilística, deliberada, representada por 55 pacientes embarazadas, que acudieron a la sala de partos del hospital universitario Dr. Luis Razetti de Barcelona, estado Anzoátegui, entre mayo y octubre de 2021, que cumplieron con los siguientes criterios de inclusión: gestantes con edades gestacionales comprendidas entre las semanas 37 y 41, por último periodo menstrual o biometría fetal del primer trimestre, presentación cefálica, cesárea previa, en trabajo de parto. Se excluyeron pacientes con embarazos múltiples, con patología médica materna o enfermedad de alguna índole o compromiso del bienestar fetal. El procedimiento y el objetivo de esta investigación fueron previamente explicados a cada paciente, quienes decidieron su participación y concedieron su consentimiento informado.

Para realizar la ecografía transvaginal se utilizó un equipo de ultrasonido marca Aloka© modelo Arieta S70a, mediante el uso del transductor endocavitario multifrecuencial de 7,5 – 11 Mhz.

Todos los procedimientos de ultrasonido fueron guiados y supervisados, realizados por expertos en ultrasonido con experiencia mayor a 3 años y con curva de aprendizaje cumplida en la estimación del grosor del segmento inferior.

El segmento uterino se identificó ecográficamente como una estructura formada por dos capas: una más ecogénica, que corresponde a la serosa y la pared vesical, y otra hipocogénica, que corresponde al miometrio. La medición del grosor del segmento uterino se realizó en un plano longitudinal por vía transvaginal, con vejiga llena (Figura 1). Los calipers se colocaron de forma que el borde interno coincidiera con la línea que limita el grosor que ofrece la interfaz entre la orina y la pared de la vejiga y el otro en la interfaz entre el endometrio decidual y el líquido amniótico. La línea de medición fue perpendicular a la pared uterina e incluyó el miometrio, la serosa y la pared vesical (Figura 1: línea punteada azul).

Para la medición del grosor miometrial se definió como el menor espesor que cubre la cavidad

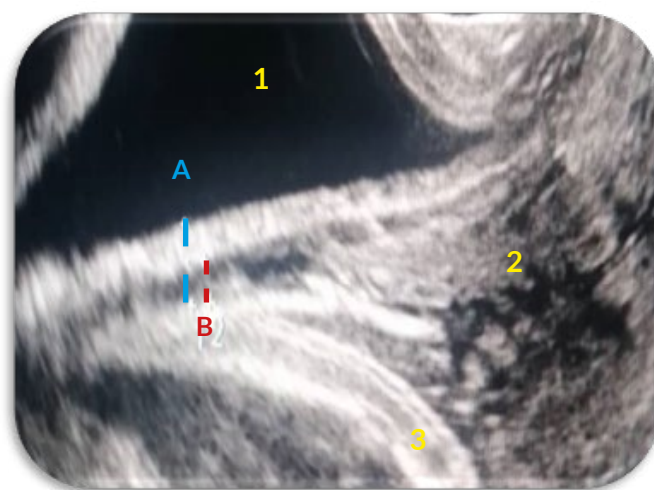


Figura 1. Técnica de medición de segmento uterino y grosor miometrial. A: Segmento uterino. B: Grosor miometrial. 1: Vejiga llena. 2: Cuello Uterino. 3: Calota fetal.

amniótica a nivel de la cicatriz uterina, donde solo se midió el miometrio, se utilizó la misma técnica que en la medición del grosor de segmento inferior, pero se excluyó la capa ecogénica que corresponde a la serosa y pared vesical (Figura 1: línea punteada roja).

Luego, durante la resolución obstétrica se observó la indemnidad del segmento uterino definiendo la ausencia o presencia de rotura uterina total o parcial.

En cuanto al análisis estadístico, los datos fueron tabulados utilizando el programa Microsoft Excel versión 2016. Una vez revisados y corregidos los formatos de recolección de datos se procedió a realizar la base de datos en el programa SPSS versión 26.0. Para el análisis de los datos se planteó la descripción de las variables cuantitativas a través de medidas de tendencia central y de dispersión, utilizando media y desviación estándar en caso de datos con distribución normal y mediana y rango para distribuciones no paramétricas. Las variables cualitativas con frecuencia absolutas y relativas (números y porcentajes) y posteriormente, se buscó la relación entre las variables mediante prueba de significancia estadística. Se consideró un resultado estadísticamente significativo $p = 0,05$, con una prueba de dos colas.

RESULTADOS

Las características perinatales de las participantes del estudio están presentadas en la tabla 1. La edad promedio de las gestantes fue de $26,91 \pm 5,40$ años. La edad gestacional promedio de evaluación de las gestantes fue 38 semanas y 5 días. El 69,1 % de las pacientes tenía una cesárea previa y el 30,9 % dos o más; la indicación estuvo representada por el cuello no apto para inducción con un 49,1 % y cesárea anterior en un 23,6 % (Tabla 1).

Tabla 1. Características perinatológicas de las pacientes con cesáreas previas durante el trabajo de parto

| Variables | \bar{x} |
|--------------------------------------|------------------|
| Edad (años) | 26,91 \pm 5,40 |
| Edad gestacional de evaluación (sem) | 38+5d \pm 1,07 |
| Cesáreas previas | |
| Una | 38 (69,1) |
| Dos o mas | 17 (30,9) |
| Indicación de cesárea previa | |
| Cuello no apto para inducción | 27 (49,1) |
| I Cesárea | 13 (23,6) |
| Otras | 15 (27,3) |

La vía de resolución obstétrica utilizada fue cesárea en un 80 % de los casos, y el parto vaginal estuvo representado por 11 pacientes que corresponde a 20 % (Tabla 2).

De las 55 pacientes con cesáreas previas en trabajo de parto, 4 presentaron rotura uterina parcial representando el 7,27 %, destacó que todas estas pacientes fueron diagnosticadas durante la cesárea iterativa (Tabla 3; Figura 2).

Con respecto a la medición del grosor segmentario en relación con el periodo intergenésico se encontró que en pacientes con menos de 24 meses

Tabla 2. Vía de resolución del embarazo actual de las pacientes con cesáreas previas

| Vía de resolución | Número de pacientes | (%) |
|-------------------|---------------------|-----|
| Cesárea | 44 | 80 |
| Parto vaginal | 11 | 20 |
| Total | 55 | 100 |

Tabla 3. Rotura uterina en pacientes con cesáreas previas durante el trabajo de parto

| Rotura uterina | Número de pacientes | (%) |
|----------------|---------------------|-------|
| No | 51 | 92,73 |
| Si | 4 | 7,27 |
| Total | 55 | 100 |

de la cesárea previa la media fue de 6,52 mm, y en las pacientes con un periodo intergenésico mayor a 24 meses, la media fue de 4,79 mm, sin significancia estadística ($p = 0,188$) (Tabla 4).

En relación con el grosor miometrial medido en pacientes con un periodo intergenésico menor a 24 meses, se evidenció una media de 4,20 mm y las pacientes con más de 24 meses, la media fue de 3,18 mm, sin significancia estadística ($p 0,689$) (Tabla 4).

Se establecieron percentiles para ambas medidas, el percentil 10 fue 3,2 mm para el grosor segmentario y 2,3 mm para el grosor miometrial, y el percentil 95 fue 6 mm para el grosor segmentario y 3,7 mm para el grosor miometrial (Tabla 5). Las 4 pacientes con rotura uterina parcial presentaron ambas mediciones por debajo del punto corte del percentil 10.

La gráfica 1 muestra que hubo una relación inversa, a medida que el grosor segmentario y el miometrial son menores, mayor es la probabilidad de rotura uterina.



Figura 2. Rotura uterina parcial.

Tabla 4. Relación de Grosor segmentario - grosor miometrial y periodo intergenésico de las pacientes con cesáreas previas, durante el trabajo de parto

| | Periodo intergenésico | Número de pacientes | media \pm DE (mm) | p |
|--------------------|-----------------------|---------------------|---------------------|-------|
| Grosor segmentario | 18-24 meses | 4 | 6,52 \pm 0,73 | 0,188 |
| | > 24 meses | 51 | 4,79 \pm 1,37 | |
| | Total | 55 | 4,91 \pm 1,41 | |
| Grosor miometrial | 18-24 meses | 4 | 4,20 \pm 0,85 | 0,689 |
| | > 24 meses | 51 | 3,18 \pm 1,01 | |
| | Total | 55 | 3,26 \pm 1,03 | |

Tabla 5. Percentiles de grosor segmentario y grosor miometrial de las pacientes con cesárea previa, durante el trabajo de parto

| Percentiles | Grosor segmentario (mm) | Grosor miometrial (mm) |
|-------------|-------------------------|------------------------|
| 10 | 3,2 | 2,3 |
| 50 | 4,7 | 3 |
| 95 | 6 | 3,7 |

El cálculo del grosor del segmento uterino inferior en las pacientes sin rotura uterina, fue en promedio de 5,082 mm (grosor mínimo de 3,76 y grosor máximo de 6,40 mm) con $p \leq 0,001$; en las pacientes con rotura uterina fue de 2,82 mm (grosor mínimo de 2,27 y grosor máximo de 3,37 mm) con $p \leq 0,001$. Con respecto a la medida del grosor miometrial, la media de las pacientes sin rotura uterina fue de 3,38 mm y la de las pacientes con rotura del segmento uterino fue de 1,75 mm ($p \leq 0,002$) (Tabla 6).

Gráfico 1. Relación de Grosor segmentario - grosor miometrial y rotura uterina de las pacientes con cesáreas previas, durante el trabajo de parto

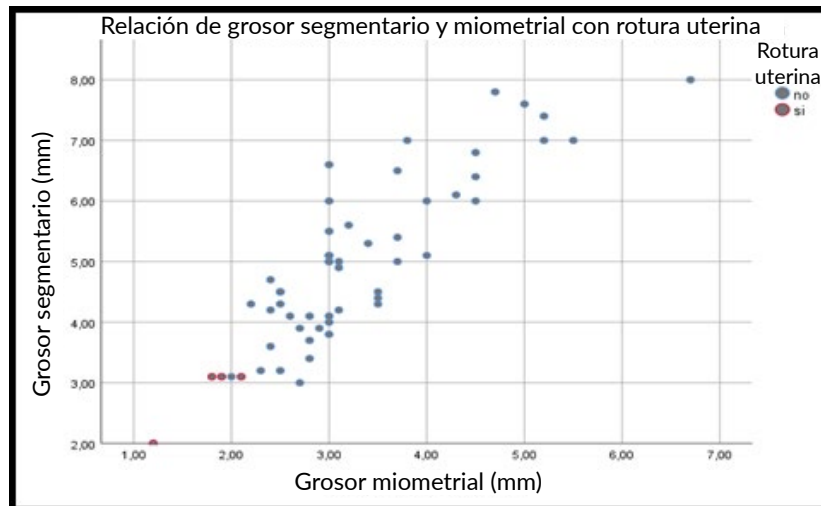


Tabla 6. Relación entre grosor segmentario y grosor miometrial y rotura uterina en las pacientes con cesáreas previas durante el trabajo de parto

| | Rotura uterina | Número de pacientes | Media \pm DE (mm) | p |
|--------------------|----------------|---------------------|---------------------|-------|
| Grosor segmentario | No | 51 | 5,082 \pm 1,32 | 0,001 |
| | Si | 4 | 2,825 \pm 0,55 | |
| | Total | 55 | 4,91 \pm 1,41 | |
| Grosor Miometrial | No | 51 | 3,38 \pm 0,97 | 0,002 |
| | Si | 4 | 1,75 \pm 0,38 | |
| | Total | 55 | 3,26 \pm 1,03 | |

DISCUSIÓN

El hallazgo principal de este estudio es que el grosor segmentario y el grosor miometrial medidos por ecografía transvaginal durante el trabajo de parto en mujeres con una cesárea previa puede ayudar a predecir la ruptura uterina con un grosor segmentario menor de 2,82 mm y grosor miometrial menor de 1,75 mm.

Rozenberg y cols. (15) observaron una correlación inversa entre el grosor del segmento uterino medido a las 36-38 semanas de gestación con ecografía transabdominal y el riesgo de rotura de la cicatriz uterina. Llegaron a la conclusión de que 3,5 mm parece ser el valor de corte óptimo, con una sensibilidad de 88 % y un valor predictivo negativo de 99,3 %; que contrasta con el percentil 10 de grosor segmentario que es 3,2 mm.

Muchos artículos publicados han aclarado que el riesgo de una cicatriz defectuosa en el parto es proporcional inversa al grado de adelgazamiento del grosor segmentario y del grosor miometrial (7-17).

Con respecto a los antecedentes obstétricos, las pacientes presentaban una cesárea anterior con un 62,71 %, situación que otros autores han reportado en porcentajes que van desde 60,4 % hasta 69,1 % de pacientes que tenían solo una cesárea previa (6, 16). Este fenómeno ha ido en aumento en distintos países, en especial los que están en vías de desarrollo.

Dentro de las pacientes con resolución del embarazo por vía abdominal Gaytán y cols. (6) encontraron diversas indicaciones de la misma, entre ellas las más prevalentes fueron la detención secundaria de la dilatación, pérdida del bienestar fetal y oligohidramnios. Mientras que el cuello no apto para inducción representó el mayor porcentaje en esta investigación.

De las 55 pacientes estudiadas, 4 presentaron rotura uterina parcial; hallazgo que es observado en un metaanálisis donde describen que las roturas parciales o dehiscencia uterinas fueron el tipo de rotura que se presentó con mayor frecuencia en la mayoría de los estudios, clínicamente suelen ser asintomáticas o silenciosas (11).

El cálculo obtenido del grosor del segmento uterino inferior en las pacientes con rotura uterina de 2,82 mm contrasta con resultados de un estudio multicéntrico realizado en 3 hospitales en Canadá donde utilizaron umbrales más bajos 2,0 y 2,5 mm (13). En este estudio se observó que el percentil 10 estuvo relacionado con riesgo mayor para rotura uterina, siendo el punto de corte 3,2 mm para el grosor segmentario.

En un estudio realizado por Gotoh y cols. (18) encontraron que puede haber ruptura uterina incompleta en el parto cuando el espesor del segmento en la ecografía transvaginal es < 2 mm, con valor predictivo positivo y negativos de 73,9 % y 100 %, respectivamente.

En un protocolo propuesto por el Hospital Clínic, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona se estableció que un grosor del segmento uterino menor a 3 mm y un grosor endometrial menor a 2 mm tiene un elevado valor predictivo en casos de rotura uterina, resultados que se asemejan a los obtenidos en este trabajo donde la media de las pacientes con rotura uterina fue de 3,2 mm para grosor de segmento uterino y 2,3 mm para el grosor miometrial (13).

La utilidad clínica de los resultados puede ser importante porque pueden ayudar a identificar un subgrupo de mujeres con alto riesgo de ruptura uterina, en su mayoría no planificadas para tener un parto vaginal después de una cesárea anterior. Esta situación es una realidad en maternidades de países en vías de desarrollo, tales resultados

pueden influir en la toma de decisiones entre el parto vaginal después de una cesárea versus una cesárea de emergencia.

CONCLUSIÓN

Los resultados permiten concluir que a menor medida del grosor segmentario y miometrial mayor es la probabilidad de rotura uterina.

Resulta una importante recomendación iniciar la curva de aprendizaje y entrenamiento para realizar la medición del grosor del segmento uterino y grosor miometrial en pacientes con cesáreas previas, para predecir el riesgo de rotura uterina, con la finalidad de poder asociar esta estrategia en el manejo seguro del trabajo de parto para así contribuir con la disminución del volumen de partos abdominales y estimular el parto después de cesárea bajo parámetros de mayor confianza en la atención de las embarazadas; de tal forma, disminuir la probabilidad de complicación y en consecuencia alcanzar una mejoría en el pronóstico perinatólogico.

Continuar la línea de investigación, incluyendo mayor muestra para minimizar optimizar los puntos de corte y ampliar la experiencia en el uso de esta importante técnica ecográfica.

Esta estrategia tiene el potencial de conducir a una reducción general del parto por cesárea en mujeres con cesárea previa al tranquilizar tanto a las mujeres como a los médicos sobre la seguridad relativa.

Basado en el principio de la categorización de los riesgos y la identificación temprana de las complicaciones del embarazo relacionadas con la rotura uterina en el parto posterior a cesárea, esta técnica permite la planificación del tipo de parto mostrando en apariencia ser una herramienta que

puede ayudar en la disminución de los riesgos inherentes a esta entidad.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Estadísticas Sanitarias Mundiales 2020: monitoreando la salud para los ODS, objetivo de desarrollo sostenible. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2020 [consultado 29 de junio de 2022]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/338072/9789240011953-spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y%22>
2. Ricci A, Perucca P, Altamirano A. Nacimiento por parto vaginal después de una cesárea. prueba de trabajo de parto versus cesárea electiva a repetición. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2003;68(6):523-528. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262003000600013>
3. Mora Alarcón CI. Grosor del segmento uterino inferior como factor de seguridad en la atención del parto post cesárea ante el riesgo de dehiscencia [Tesis en Internet]. Guayaquil: Universidad de Guayaquil; 2019 [consultado el 29 de junio de 2022]. Disponible en: <http://repositorio.ug.edu.ec/handle/redug/46664>
4. Foster S. Conservatism in Obstetrics (1916), by Edwin B. Cragin [Internet]. Ciudad: Embryo Project Encyclopedia; 2017 [consultado 29 de junio de 2022]. Disponible en: <http://embryo.asu.edu/handle/10776/11473>.
5. Kerr JMM. The technique of cesarean section, with special reference to the lower uterine segment incision. *Am J Obstet Gynecol.* 1926; 12:729.
6. Gaytan, L. Relación del grosor del segmento uterino inferior en el tercer trimestre durante el trabajo de parto con resultados perinatales en pacientes con cesárea previa de la Unidad Materno-Infantil del ISSSTEP [Tesis en Internet]. Puebla: Benemérita Universidad Autónoma de Puebla; 2019 [consultado el 29 de junio de 2022]. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12371/10252>
7. Jastrow N, Vikhareva O, Gauthier RJ, Irion O, Boulvain M, Bujold E. Can third-trimester assessment of uterine scar in women with prior Cesarean section predict uterine rupture? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016 Apr;47(4):410-4. doi: 10.1002/uog.15786.
8. Reynes CJ, Stoopen ME. Ultrasonografía en Obstetricia. Primera edición. México DF: Interamericana – Mc Graw Hill; 1992.
9. Jastrow N, Chaillet N, Roberge S, Morency AM, Lacasse Y, Bujold E. Sonographic lower uterine segment thickness

- and risk of uterine scar defect: a systematic review. *J Obstet Gynaecol Can.* 2010;32(4):321-327. DOI: 10.1016/S1701-2163(16)34475-9.
10. Kwee A, Bots ML, Visser GH, Bruinse HW. Obstetric management and outcome of pregnancy in women with a history of caesarean section in the Netherlands. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2007;132(2):171-176. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2006.07.017.
 11. Hobbins JC. *Ultrasound on the labor and delivery floor.* Obstetric Ultrasound. Ciudad: Blackwell Publishing; 2008.
 12. Soltsman S, Perlitz Y, Ben Ami M, Ben Shlomo I. Uterine rupture after previous low segment transverse cesarean is rarely catastrophic. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2018;31(6):708-712. DOI: 10.1080/14767058.2017.1297401
 13. Monterde E, Ferrer P, Parra J, López M. Control gestacional en gestantes con cesárea anterior [Internet]. Hospital Clínic, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona; 2018 [consultado el 24 de junio de 2022]. Disponible en <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/obstetricia/control-gestacional-gestantes-cesarea-anterior.html>
 14. Kok N, Wiersma IC, Opmeer BC, de Graaf IM, Mol BW, Pajkrt E. Sonographic measurement of lower uterine segment thickness to predict uterine rupture during a trial of labor in women with previous Cesarean section: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;42(2):132-139. DOI: 10.1002/uog.12479.
 15. Rozenberg P, Goffinet F, Phillippe HJ, Nisand I. Ultrasonographic measurement of lower uterine segment to assess risk of defects of scarred uterus. *Lancet.* 1996;347(8997):281-4. DOI: 10.1016/s0140-6736(96)90464-x.
 16. Jastrow N, Demers S, Chaillet N, Girard M, Gauthier RJ, Pasquier JC, et al. Lower uterine segment thickness to prevent uterine rupture and adverse perinatal outcomes: a multicenter prospective study. *Am J Obstet Gynecol.* 2016;215(5):604.e1-604.e6. DOI: 10.1016/j.ajog.2016.06.018.
 17. Fukuda M, Fukuda K, Shimizu T, Bujold E. Ultrasound assessment of lower uterine segment thickness during pregnancy, labour, and the postpartum period. *J Obstet Gynaecol Can.* 2016;38(2):134-40. DOI: 10.1016/j.jogc.2015.12.009.
 18. Gotoh H, Masuzaki H, Yoshida A, Yoshimura S, Miyamura T, Ishimaru T. Predicting incomplete uterine rupture with vaginal sonography during the late second trimester in women with prior cesarean. *Obstet Gynecol.* 2000;95(4):596-600. DOI: 10.1016/s0029-7844(99)00620-1.

Recibido: 27 de junio 2022

Aprobado: 01 de septiembre 2022



Relación entre el diámetro del atrio ventricular cerebral fetal y el diámetro biparietal

Dres. Bernardo A. Velásquez S.^{1,2}, Pablo E. Hernández-Rojas^{1,3}, Marianela Rivas¹,
 Mariángela González¹.

¹Especialista Medicina Materno Fetal – Perinatología. Unidad de Investigación en Perinatología – Medicina Materno Fetal Hospital Adolfo Prince Lara, Departamento Clínico Integral de la Costa, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Carabobo. ² Especialista Medicina Materno Fetal – Perinatología. Postgrado de Ginecología y Obstetricia, Escuela de Ciencias de la Salud Núcleo Anzoátegui, Complejo Hospitalario Dr. Luís Razetti, Universidad de Oriente. ³ Especialista Medicina Materno Fetal – Perinatología. Departamento Clínico Integral de La Victoria, Facultad de Ciencias de la Salud – Sede Aragua, Universidad de Carabobo.

RESUMEN

Objetivo: Identificar la relación entre el diámetro del atrio ventricular cerebral fetal y el diámetro biparietal, así como de realizar tablas de normalidad de circunferencia cefálica, diámetro occipito-frontal, cisterna magna y el cavum del septum pellucidum, siguiendo recomendaciones internacionales.

Métodos: Estudio transversal, realizado desde enero 2015 a julio de 2018 con muestra de tipo no probabilística e intencional, conformada por 1605 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión para realizar los respectivos nomogramas de las estructuras antes mencionadas, incluyendo la relación del atrio ventricular cerebral /diámetro biparietal.

Resultados: La cuantificación de parámetros biométricos cefálicos se midieron en 100% de los casos. La cisterna magna, el atrio ventricular cerebral y su relación con el diámetro biparietal se realizaron en 1489 pacientes (92,77%). La medición del cavum septum pellucidum se realizó en 584 de los casos (36,39%), La edad promedio de la población en estudio fue 21,93 años +/- 5,95 años y la edad gestacional promedio fue de 32,61 semanas, +/- 5,12 semanas.

Conclusiones: Se observa que la medida del atrio ventricular cerebral fetal disminuye progresivamente a medida que aumenta el tamaño del diámetro biparietal. Los rangos de normalidad de la biometría del cráneo y del sistema ventricular cerebral fetal se representaron en tablas y gráficos de percentiles para correcto uso clínico en la consulta prenatal y de investigación.

Palabras clave: Sistema ventricular cerebral, Atrio ventricular cerebral, Diámetro biparietal, Cerebro fetal.

Relation between fetal brain ventricular atrium and biparietal diameter

ABSTRACT:

Objective: To identify the relationship between the diameter of the fetal cerebral ventricular atrium and the biparietal diameter, as well as to make tables of normality for head circumference, occipito-frontal diameter, cisterna magna and the cavum of the septum pellucidum, following international recommendations.

Methods: Cross-sectional study, carried out from January 2015 to July 2018 with a non-probabilistic and intentional sample, made up of 1,605 patients who met the inclusion criteria to perform their respective nomograms of the aforementioned structures, including the relationship of the ventricular atrium, brain/biparietal diameter.

Results: The quantification of cephalic biometric parameters was measured in 100% of the cases. The cisterna magna, brain ventricular atrium and its relationship with the biparietal diameter were performed in 1489 patients (92,77%). Measurement of cavum septum pellucidum was performed in 584 cases (36,39%). The mean age of the study population was 21,93 years +/- 5,95 years and the mean gestational age was 32,61 weeks, +/- 5,12 weeks.

Conclusions: It is observed that the size of the fetal ventricular atrium decreases progressively as the size of the biparietal diameter increases. The normal ranges of the biometry of the skull and the fetal brain ventricular system were represented in tables and percentile graphs for correct clinical use in prenatal and research consultations.

Keywords: Cerebral ventricular system, Brain ventricular atrium, Biparietal diameter, Fetal brain.

Forma de citar este artículo: Velásquez B A, Hernández-Rojas P E, Rivas M, González M. Relación entre el diámetro del atrio ventricular cerebral fetal y el diámetro biparietal. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3):130-139. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.3

Dirección para correspondencia: Dr. Bernardo Velásquez, bernardoavs1986@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La evaluación del sistema nervioso central (SNC) a través de ultrasonido comienza desde épocas muy precoces de la vida con la visualización de los extremos caudal y cefálico en el embrión apenas visible, pero no es sino en etapas posteriores cuando se comienza a definir la aparición de estructuras que eventualmente formarán parte de la ecoanatomía neurológica fetal evaluable. El SNC completa su madurez en la infancia y gran parte del proceso dinámico ocurre en el periodo fetal, lo cual puede ser monitorizado durante la evolución del crecimiento por ecografistas entrenados a través de ultrasonidos transvaginal y transabdominal, así como el uso de la ecografía tridimensional y la resonancia magnética nuclear, mejorándose la evaluación y el conocimiento de esta etapa del desarrollo cerebral fetal (1).

Las estructuras evaluadas en la presente investigación son de uso estandarizado internacional, permiten hacer diagnóstico del amplio espectro de patologías que cursan con aumento de la cantidad de líquido cefalorraquídeo (2). Debido a las graves implicaciones, ha de convertirse en una parte importante de la evaluación ultrasonográfica prenatal de rutina (3). El atrio ventricular cerebral (AVC) fetal se ha utilizado como medida de diagnóstico para ventriculomegalia según rangos de referencia establecidos por Cardoza y cols. (4) en 1988, quienes establecieron que el límite superior de medición no cambia durante la gestación; según estos criterios, un ancho de menos de 10 mm se considera normal (4).

La evaluación de los ventrículos laterales es un elemento esencial del examen ecográfico estándar del feto. Los ventrículos de tamaño normal proporcionan la tranquilidad del adecuado desarrollo del cerebro, una dilatación se asocia

frecuentemente con malformaciones neurales y extraneurales, siendo, por ende, una indicación ampliamente aceptada para una neurosonografía detallada (5).

La dimensión de los ventrículos laterales suele ser bastante estable a lo largo del embarazo, estudios recientes reportaron un promedio de $6,4 \pm 1,2$ mm, por lo que un valor menor a 10 mm estaba ubicado superior a las 3 o 4 desviaciones estándar (6). En la última década, la ventriculomegalia se define como un ancho del atrio de 10 - 15 mm entre las 15 y 40 semanas de gestación y conlleva un mayor riesgo de alguna otra anomalía (5). La ventriculomegalia es grave cuando el diámetro del atrio supera los 15 mm (7). La inclusión de otras medidas como la cisterna magna (CM) no se toma en cuenta para el diagnóstico, pero sí para el análisis de otras patologías, así como también el ancho del *cavum del septum pellucidum* (CSP).

Dos planos axiales permiten la visualización de las estructuras cerebrales relevantes para evaluar la integridad anatómica del SNC (8). Estos planos se denominan comúnmente como el plano transventricular y el plano transcerebelar. Un tercer plano, el denominado plano transtalámico se añade con frecuencia, principalmente para el propósito de la biometría del cráneo. Las estructuras que deben tenerse en cuenta en el examen de rutina incluyen los ventrículos laterales, cerebelo, CM y CSP (1). La forma de la cabeza y ecopatrón cerebral también deben ser evaluados en estos cortes ecográficos (1, 9). Los planos de medición han sido estandarizados a través de las guías de la Sociedad Internacional de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología (ISUOG) (9) para la neurosonografía fetal, y el presente trabajo basa sus medidas en sus postulados.

El AVC mantiene el mismo tamaño durante casi todo el embarazo; mientras que el DBP aumenta

con la edad gestacional. Por lo tanto, a medida que el embarazo avanza, la relación AVC/DBP es cada vez menor y ecográficamente se ve cada vez más pequeño. Una variación de esta relación puede ser un parámetro para el diagnóstico de ventriculomegalia. Por tal motivo se formuló como objetivo general de la investigación, elaborar tablas y gráficos de referencia de normalidad para el sistema ventricular cerebral fetal, DBP y la circunferencia cefálica (CC), así como de la relación AVC/DBP.

MÉTODOS

La población estuvo comprendida por las gestantes que acudieron al servicio de perinatología y medicina materno fetal “Dr. Pedro Faneite” del Hospital Dr. Adolfo Prince Lara, Puerto Cabello, estado Carabobo, entre enero de 2015 a julio de 2018, en total 3514 pacientes. La muestra fue de tipo no probabilística e intencional, conformada por 1605 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión.

El diseño fue de tipo observacional transversal, los criterios de inclusión fueron: gestantes de 18 a 38 semanas confirmadas por fecha de última menstruación y/o por extrapolación de ecografía del primer trimestre. Se excluyeron embarazos múltiples, fetos con malformaciones, crecimiento fetal estimado menor del percentil 10 o sobre el percentil 90, pacientes con comorbilidades o patologías médicas asociadas a la gestación, cariotipo fetal anormal, ultrasonido genético del primer o segundo trimestre con marcadores de aneuploidías positivas, embarazos con alguna infección perinatal (zika, chikungunya, toxoplasmosis, citomegalovirus, herpes simple, rubeola, parvovirus B19). No hubo discriminación entre fetos femeninos ni masculinos, tomándose todos dentro de la población a estudiar.

Bajo aprobación bioética del Hospital Dr. Adolfo Prince Lara, se realizaron estudios ecográficos haciendo énfasis en los datos perinatales y antecedentes patológicos de las pacientes, la biometría del cráneo y del sistema ventricular cerebral fetal, así como el resultado perinatal; dichas medidas se realizaron por ecografías en el servicio de perinatología y medicina materno fetal.

Se utilizó el *software* estadístico libre PAST versión 3,04 para la organización de los valores de normalidad en tablas de percentiles (P) y se grafican para visualizar los P 10, 50 y 90 tomándose como límites de normalidad estadística.

Las medidas se obtuvieron a través de ultrasonido transabdominal con un equipo de ecografía Nemio 20 de la casa comercial Toshiba® equipado con un transductor *convex* de 3,5 - 6 MHz.

Todas las mediciones se realizaron en una sola evaluación a cada paciente, sin seguimiento del crecimiento de las estructuras, con los criterios metodológicos de un estudio transversal.

La evaluación de los cortes axiales descritos para la ecografía básica de cribado se realiza a partir del acceso transabdominal. La sistemática incluye el análisis de la morfología, disposición, ecogenicidad y tamaño de las diferentes estructuras intracraneales. Las mediciones se realizaron según las recomendaciones de la ISUOG (9), en los cortes de consenso a través de la evaluación básica del SNC fetal y el neurosonograma fetal (5), para la evaluación del DBP, diámetro occipito frontal (DOF), CC y CSP se realizó la medida en el plano craneal axial transtalámico (Figura 1).

Para la medida del AVC se realizó la evaluación en el plano axial transventricular (Figura 2), a nivel del glomus del plexo coroideo, perpendicular a la

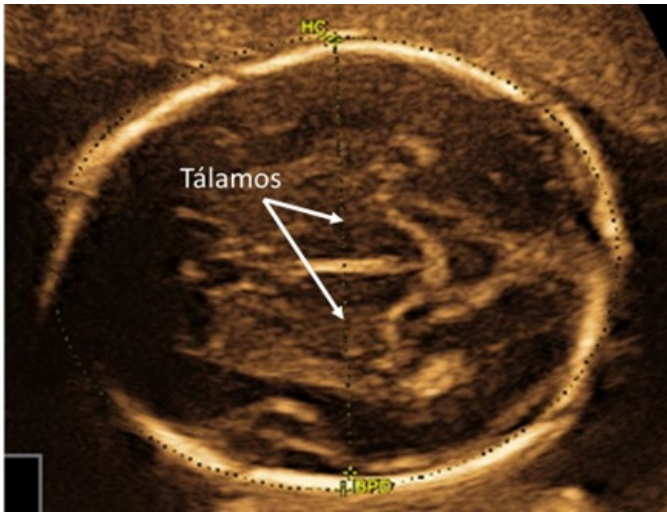


Figura 1. Plano transtalámico para la medición del diámetro biparietal, diámetro occipitofrontal y circunferencia cefálica.

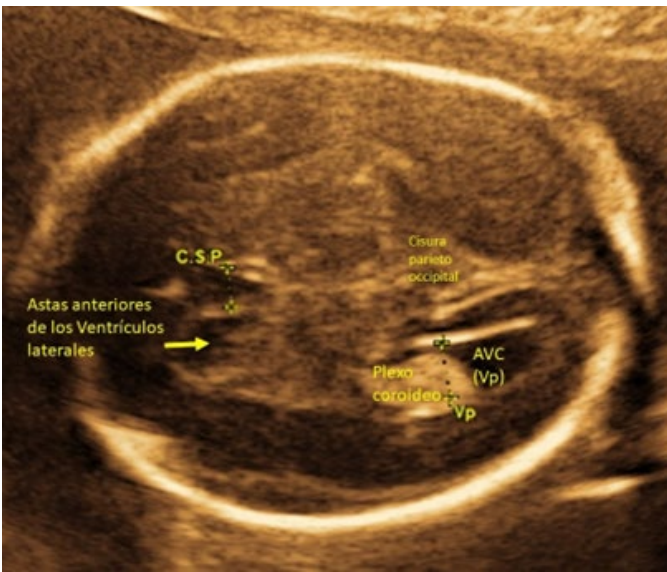


Figura 2. Plano transventricular para la medición del atrio ventricular cerebral. CSP: *Cavum septum pellucidum*, AVC: atrio ventricular cerebral.

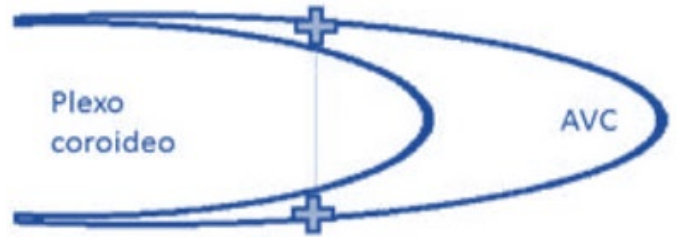


Figura 3. Puntos de referencia para la medición del atrio ventricular cerebral (AVC).

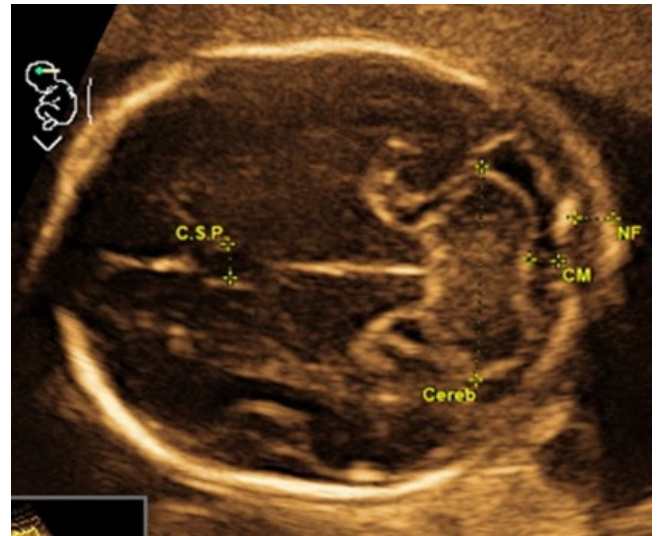


Figura 4. Plano transcerebelar para la medición de la cisterna magna, CSP: *Cavum septum pellucidum*, Cereb: Cerebelo, CM: Cisterna Magna, NF: Pliegue nural.

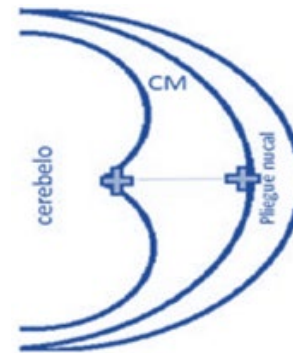


Figura 5. Puntos de referencia para la medición de la cisterna magna (CM).

cavidad ventricular, posicionando los *cálipers* en el borde interno de los ecos generados por las paredes laterales (Figura 3). Para la medida de la cisterna magna se realizó su evaluación en el plano axial transcerebelar (Figura 4), posicionando la medición entre el vermis cerebeloso y el lado interno del hueso occipital (Figura 5).

Para la medición del DBP se colocó el primer *cáliper* en el borde externo del parietal más cercano al transductor, fuera de la bóveda craneana fetal y el segundo en el borde interno del parietal contralateral (la llamada medición de borde externo a borde interno), trazando una línea totalmente perpendicular a la hoz del cerebro y que pase exactamente por los talamos. El DOF se midió colocando los *cáliper* desde el borde externo del hueso occipital hasta el borde externo del frontal y trazando una línea a nivel de la hoz del cerebro. La CC se midió colocando la elipse alrededor del borde externo de los huesos del cráneo. El CSP se midió posicionando los *cáliper* en sus bordes mediales (Figura 6).

Para las medidas del DBP, DOF y CC se tomaron medidas entre las 18 y las 38 semanas de gestación, su valor fue reportado en centímetros, con respecto a las medidas de las estructuras intracraneales como AVC, CM y CSP se tomaron desde la semana 18 a la 37 y su valor fue reportado en milímetros. Para el cálculo de la relación AVC/DBP se procedió en primera instancia a llevar los valores del AVC de milímetros a centímetros y

posteriormente a dividir el valor del AVC entre el valor del DBP, ambos en centímetros.

El DBP y el DOF, así como la CC se tomaron en todos los casos, la CM, AVC, CSP y por ende la relación AVC/DBP se obtuvieron entre las 18 y 37 semanas, no se tomaron después de las 37 semanas debido a que a partir de las 38 semanas en el servicio de perinatología se realizan estudios que no incluyen la medición.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se evaluaron ecográficamente 1605 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión y exclusión. El DBP, el DOF y la CC se midieron en todos los casos, es decir, 1605 pacientes (100 %). La CM, el AVC y la relación AVC/DBP se realizaron en 1489 (92,77 %). La medición del CSP se realizó en 584 pacientes (36,39 %). Las edades de la población en estudio tuvieron un valor mínimo de 12 años con máximo de 41 años, promedio de 21,93 años y desviación estándar de 5,95 años; el grupo etario más frecuente fue el de 17 a 21 años con 27,17 % seguido del grupo de edades comprendidas entre 22 a 26 años con 26,48 %, 51,96 % tenían entre II y III gestas. La edad gestacional tuvo un promedio de 32,61 semanas, desviación estándar de 5,12 semanas, valor mínimo de 18 semanas y máximo de 38 semanas.

La tabla 1 muestra la distribución de los datos obtenidos del diámetro biparietal en los diferentes valores percentiles. Los datos mostraron significancia estadística con $p < 0,00001$. Las tablas 2 y 3 muestran la distribución expresada en percentiles de la CC y del DOF. Dichas curvas señalan un crecimiento directamente proporcional a la edad gestacional, e igualmente se distribuyen los datos de manera uniforme con significancia estadística de $p < 0,05$.

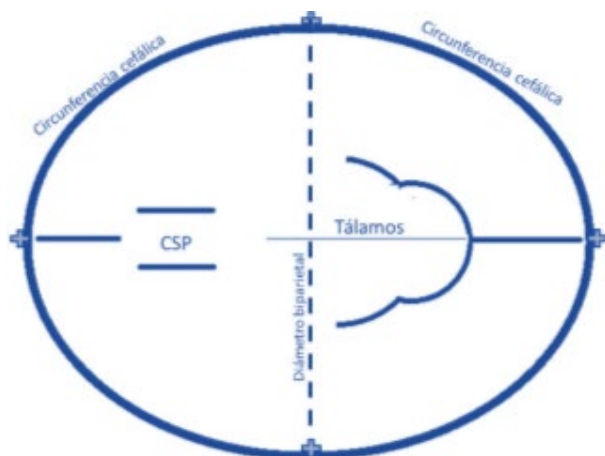


Figura 6. Puntos de referencia para la medición del diámetro biparietal, diámetro occipito frontal, circunferencia cefálica y Cavum del Septum Pellucidum (CSP).

Tabla 1. Distribución por percentiles del diámetro biparietal (cm) por edad gestacional

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|-----|------|------|------|------|------|
| 18 | 25 | 3,7 | 3,94 | 4,17 | 4,37 | 4,51 |
| 19 | 26 | 4,3 | 4,36 | 4,54 | 4,7 | 4,81 |
| 20 | 29 | 4,57 | 4,7 | 4,92 | 5,09 | 5,18 |
| 21 | 42 | 4,8 | 4,94 | 5,1 | 5,3 | 5,5 |
| 22 | 64 | 5 | 5,3 | 5,49 | 5,66 | 5,87 |
| 23 | 83 | 5,26 | 5,5 | 5,7 | 5,9 | 6,08 |
| 24 | 74 | 5,73 | 5,89 | 6,04 | 6,29 | 6,5 |
| 25 | 63 | 6,1 | 6,26 | 6,4 | 6,6 | 6,8 |
| 26 | 88 | 6,31 | 6,5 | 6,76 | 6,9 | 7,2 |
| 27 | 68 | 6,59 | 6,73 | 6,97 | 7,19 | 7,38 |
| 28 | 90 | 6,9 | 7,07 | 7,3 | 7,5 | 7,67 |
| 29 | 75 | 7,07 | 7,31 | 7,5 | 7,71 | 7,82 |
| 30 | 111 | 7,44 | 7,6 | 7,8 | 8,0 | 8,1 |
| 31 | 83 | 7,7 | 7,86 | 8,05 | 8,22 | 8,39 |
| 32 | 122 | 7,8 | 8,04 | 8,2 | 8,39 | 8,5 |
| 33 | 98 | 7,94 | 8,2 | 8,4 | 8,6 | 8,73 |
| 34 | 121 | 8,2 | 8,37 | 8,6 | 8,77 | 8,9 |
| 35 | 91 | 8,38 | 8,6 | 8,8 | 8,93 | 9,16 |
| 36 | 77 | 8,5 | 8,7 | 8,9 | 9,05 | 9,2 |
| 37 | 59 | 8,53 | 8,7 | 9,0 | 9,13 | 9,4 |
| 38 | 116 | 8,71 | 8,9 | 9,09 | 9,21 | 9,4 |

Tabla 2. Distribución de la circunferencia cefálica (cm) por edad gestacional expresado en percentiles

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|-----|-------|-------|-------|-------|-------|
| 18 | 25 | 14,19 | 14,4 | 15,16 | 16,05 | 16,65 |
| 19 | 26 | 15,83 | 16,26 | 16,91 | 17,43 | 17,87 |
| 20 | 29 | 17,01 | 17,74 | 18,33 | 18,75 | 19,3 |
| 21 | 42 | 18,29 | 18,5 | 19,23 | 19,73 | 20,14 |
| 22 | 64 | 19,02 | 19,6 | 20,2 | 21,2 | 21,8 |
| 23 | 83 | 20,12 | 20,68 | 21,43 | 22,15 | 22,6 |
| 24 | 74 | 21,4 | 22,3 | 22,74 | 23,32 | 24 |
| 25 | 63 | 22,8 | 23,26 | 23,94 | 24,62 | 25,4 |
| 26 | 88 | 23,52 | 24,12 | 24,91 | 25,72 | 26,7 |
| 27 | 68 | 24,67 | 25,18 | 25,7 | 26,4 | 27,21 |
| 28 | 90 | 25,84 | 26,29 | 26,96 | 27,48 | 27,96 |
| 29 | 75 | 26,27 | 27,0 | 27,5 | 28,11 | 28,97 |
| 30 | 111 | 27,30 | 27,9 | 28,41 | 29,1 | 29,7 |
| 31 | 83 | 28,20 | 28,7 | 29,49 | 30,07 | 30,81 |
| 32 | 122 | 28,87 | 29,35 | 29,98 | 30,5 | 31,25 |
| 33 | 98 | 29,10 | 29,81 | 30,43 | 31,09 | 31,78 |
| 34 | 121 | 28,90 | 30,46 | 31,00 | 31,6 | 32,28 |
| 35 | 91 | 30,41 | 31,1 | 31,73 | 32,41 | 32,84 |
| 36 | 77 | 31,09 | 31,6 | 32,36 | 32,81 | 33,47 |
| 37 | 59 | 31,48 | 31,93 | 32,53 | 33,15 | 33,58 |
| 38 | 116 | 31,65 | 32,3 | 32,87 | 33,51 | 34,00 |

Tabla 3. Distribución por percentiles del diámetro occipito frontal (cm) por edad gestacional

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|-----|-------|-------|-------|-------|-------|
| 18 | 25 | 4,6 | 4,78 | 5,27 | 5,52 | 5,7 |
| 19 | 26 | 5,22 | 5,45 | 5,74 | 6,05 | 6,3 |
| 20 | 29 | 5,84 | 6,21 | 6,41 | 6,67 | 6,83 |
| 21 | 42 | 6,15 | 6,4 | 6,57 | 6,8 | 7,11 |
| 22 | 64 | 6,58 | 6,82 | 7,00 | 7,41 | 7,65 |
| 23 | 83 | 6,99 | 7,2 | 7,51 | 7,8 | 8,10 |
| 24 | 74 | 7,37 | 7,77 | 8,00 | 8,22 | 8,51 |
| 25 | 63 | 7,64 | 7,9 | 8,3 | 8,66 | 8,77 |
| 26 | 88 | 8,07 | 8,32 | 8,6 | 8,97 | 9,24 |
| 27 | 68 | 8,26 | 8,6 | 9,0 | 9,36 | 9,63 |
| 28 | 90 | 8,8 | 9,08 | 9,31 | 9,6 | 9,9 |
| 29 | 75 | 8,9 | 9,19 | 9,5 | 9,9 | 10,14 |
| 30 | 111 | 9,17 | 9,5 | 9,84 | 10,12 | 10,4 |
| 31 | 83 | 9,6 | 9,9 | 10,2 | 10,5 | 10,8 |
| 32 | 122 | 9,7 | 10,00 | 10,34 | 10,69 | 11,0 |
| 33 | 98 | 9,7 | 10,04 | 10,42 | 10,8 | 11,1 |
| 34 | 121 | 9,96 | 10,20 | 10,7 | 10,93 | 11,2 |
| 35 | 91 | 10,00 | 10,44 | 10,84 | 11,2 | 11,5 |
| 36 | 77 | 10,24 | 10,65 | 11,01 | 11,4 | 11,6 |
| 37 | 59 | 10,11 | 10,6 | 11,1 | 11,4 | 11,63 |
| 38 | 116 | 10,52 | 11,00 | 11,28 | 11,6 | 11,9 |

La tabla 4 señala la distribución en percentiles del AVC para cada edad gestacional, siendo muy estable su medida a lo largo de la gestación.

La tabla 5 muestra la distribución en percentiles de la CM para cada edad gestacional. La distribución en percentiles del CSP puede evaluarse en la tabla 6.

El gráfico 1 muestra la distribución en percentiles de la relación AVC/DBP, donde se observa la disminución progresiva del volumen ocupado por el atrio a medida que aumenta el tamaño del diámetro biparietal.

Tabla 4. Distribución por percentiles del atrio ventricular cerebral (mm) por edad gestacional

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|-----|------|------|------|------|------|
| 18 | 25 | 2,9 | 3,4 | 4,7 | 5,8 | 6,2 |
| 19 | 26 | 3,2 | 4,0 | 5,0 | 6,15 | 6,7 |
| 20 | 29 | 4,15 | 4,58 | 5,15 | 5,93 | 7,03 |
| 21 | 42 | 3,19 | 4,0 | 5,5 | 6,3 | 7,0 |
| 22 | 64 | 4,00 | 4,4 | 5,0 | 6,0 | 7,0 |
| 23 | 83 | 3,52 | 4,35 | 5,0 | 5,95 | 6,88 |
| 24 | 74 | 3,46 | 4,2 | 5,0 | 5,98 | 6,5 |
| 25 | 63 | 3,5 | 4,0 | 4,8 | 5,75 | 6,94 |
| 26 | 88 | 3,7, | 4,2 | 5,05 | 6,0 | 6,95 |
| 27 | 68 | 3,8 | 4,1 | 4,9 | 6,0 | 6,82 |
| 28 | 90 | 3,8 | 4,0 | 5,0 | 6,15 | 7,0 |
| 29 | 75 | 4,0 | 4,7 | 5,5 | 6,21 | 7,3 |
| 30 | 111 | 4,2 | 4,79 | 5,56 | 6,47 | 7,24 |
| 31 | 83 | 4,0 | 4,6 | 5,3 | 6,0 | 7,0 |
| 32 | 122 | 3,98 | 4,53 | 5,4 | 6,0 | 7,74 |
| 33 | 98 | 4,2 | 5,0 | 5,8 | 6,4 | 7,6 |
| 34 | 121 | 3,89 | 4,45 | 5,25 | 6,4 | 7,1 |
| 35 | 91 | 4,0 | 4,7 | 5,5 | 6,86 | 7,5 |
| 36 | 77 | 4,06 | 5,0 | 5,8 | 6,5 | 7,34 |
| 37 | 59 | 3,28 | 4,45 | 5,8 | 6,8 | 7,22 |

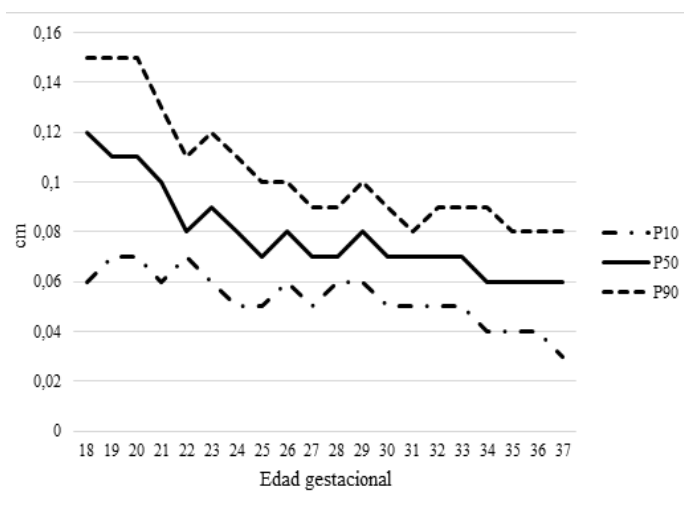
Tabla 5. Distribución por percentiles de la cisterna magna (mm) por edad gestacional

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|-----|------|------|------|------|------|
| 18 | 25 | 3 | 3,3 | 3,9 | 4,78 | 5,1 |
| 19 | 26 | 3,48 | 3,7 | 4,6 | 5 | 5,54 |
| 20 | 29 | 3,48 | 4 | 4,5 | 5,43 | 6,46 |
| 21 | 42 | 3,57 | 3,98 | 4,9 | 5,65 | 6,63 |
| 22 | 64 | 4,1 | 4,75 | 5,55 | 6,4 | 7 |
| 23 | 83 | 4 | 4,7 | 5,5 | 6,15 | 7 |
| 24 | 74 | 4 | 4,7 | 5,35 | 6,3 | 7,07 |
| 25 | 63 | 4,31 | 5 | 5,8 | 6,35 | 7,2 |
| 26 | 88 | 4,9 | 5,48 | 6,15 | 7,1 | 8 |
| 27 | 68 | 4,98 | 5,5 | 6,6 | 7 | 8 |
| 28 | 90 | 5 | 5,8 | 6,4 | 7,4 | 8,21 |
| 29 | 75 | 4,31 | 5,18 | 6 | 7 | 7,99 |
| 30 | 111 | 4,55 | 6 | 6,95 | 8 | 8,65 |
| 31 | 83 | 4,49 | 5,18 | 6 | 7 | 8 |
| 32 | 122 | 4,7 | 6 | 6,9 | 7,5 | 8 |
| 33 | 98 | 5 | 6 | 6,57 | 7,53 | 8,6 |
| 34 | 121 | 5 | 6 | 6,75 | 7,6 | 8,11 |
| 35 | 91 | 5 | 5,45 | 6,8 | 7,43 | 8,5 |
| 36 | 77 | 5,11 | 5,9 | 6,8 | 7,9 | 8,24 |
| 37 | 59 | 4,78 | 5,35 | 6,9 | 7,91 | 8,9 |

Tabla 6. Distribución por percentiles del Cavum del Septum Pellucidum (mm) por edad gestacional

| Semana | N | 10 | 25 | 50 | 75 | 90 |
|--------|----|------|------|------|------|------|
| 18 | 20 | 2,38 | 3 | 3,2 | 4,3 | 5 |
| 19 | 21 | 3 | 3,6 | 4 | 4,7 | 5 |
| 20 | 23 | 3,2 | 3,5 | 4 | 4,3 | 4,8 |
| 21 | 24 | 3,48 | 3,6 | 3,9 | 4,4 | 6 |
| 22 | 23 | 3,52 | 4 | 4,6 | 5,25 | 6,38 |
| 23 | 32 | 3,9 | 4 | 5 | 5,35 | 6 |
| 24 | 27 | 3,8 | 4 | 5 | 5,41 | 6,24 |
| 25 | 22 | 4 | 4,76 | 5 | 5,95 | 6,43 |
| 26 | 30 | 4 | 4,35 | 5 | 6 | 6,4 |
| 27 | 24 | 4 | 5 | 5,4 | 6,2 | 6,66 |
| 28 | 36 | 4,12 | 5 | 5,5 | 6,01 | 7 |
| 29 | 26 | 4,1 | 5 | 5,5 | 6 | 6,5 |
| 30 | 44 | 4,16 | 5 | 5,91 | 6,91 | 7,01 |
| 31 | 27 | 4,45 | 5,15 | 6 | 6,4 | 7 |
| 32 | 48 | 4,26 | 5 | 6 | 6,8 | 7,29 |
| 33 | 38 | 4,81 | 5,3 | 6 | 7 | 7,19 |
| 34 | 43 | 4,21 | 5 | 6 | 6,65 | 7,07 |
| 35 | 34 | 4 | 5 | 6 | 6,85 | 8 |
| 36 | 22 | 4,2 | 5,14 | 6 | 7 | 7,58 |
| 37 | 20 | 3,52 | 4,68 | 5,69 | 6,75 | 7 |

Gráfico 1. Relación atrio ventricular cerebral/diámetro biparietal por edad gestacional graficado en percentiles.



DISCUSIÓN

La evaluación del sistema ventricular cerebral fetal como la biometría del cráneo son una parte ineludible del examen rutinario de ecografía obstétrica. La exactitud en la medición de las diferentes estructuras establece un correcto pronóstico ante patologías del SNC detectables en la vida intrauterina, por tal motivo es de imperiosa necesidad el conocimiento de los valores de normalidad. Desde los primeros trabajos de radiólogos como Cardoza y cols. (4) en la década de 1980 el tope del valor normal se estableció en 10 mm para el AVC, y medidas superiores son consideradas patológicas (4).

Es evidente que el AVC ocupa gran parte del cráneo en etapas tempranas del embarazo mientras que apenas ocupa un menor volumen en el tercer trimestre, esto no se comprueba solo con medir el diámetro del AVC, ya que su medición se mantiene relativamente constante a lo largo de la gestación, sino que al compararlo con el crecimiento progresivo del DBP, el AVC ocupa menos volumen. Se observa una relación inversa entre el diámetro del atrio ventricular y el diámetro biparietal a medida que avanza la edad gestacional.

El punto de corte 10 mm tomado como referencia no resultó ubicable en los percentiles 90 del AVC ni de la CM en ninguna de las edades gestacionales, por lo que esa forma de evaluar estaría excluyendo gran cantidad de ventriculomegalias leves, aumentando su tasa de falsos negativos de dicha condición patológica y de megacisterna magna. Los rangos de normalidad del CSP encontrados en esta investigación no difieren de los encontrados originalmente por Winter y cols. (10) y Hernández-Rojas y cols. (1).

En la década de los años 90 investigadores como Pilu y cols. (11) evaluaron no solo al AVC, sino

también la eficacia del examen de CM y CSP como un medio para determinar que el desarrollo del SNC fetal es normal.

Almong y cols. (12), en 2003, realizaron un estudio de cohortes prospectivo para establecer el rango del AVC en gestaciones normales. El ancho ventricular se midió en el atrio ligeramente por encima del nivel del tálamo, el ancho ventricular medio fue de 6,2 mm \pm 1,2 mm, muy similar a los resultados del presente estudio. El ancho ventricular no mostró modificaciones significativas a lo largo de la gestación. Sugieren que el tamaño del atrio entre 10 a 12 mm debe definirse como una condición patológica, que requiere mayor seguimiento y consideración de investigaciones adicionales.

Aunque no se tomaron en cuenta fetos con aneuploidías, es de destacar que Abele y cols. (13) en 2013, realizaron un estudio retrospectivo para medir y comparar el *cavum* del *septum pellucidum* en fetos euploides y aneuploides, demostrando que el ancho del CSP es significativamente más grande en fetos con trisomías que en fetos euploides, lo que puede servir de base para futuras investigaciones.

Machado y cols. (14), en 2014, realizaron un estudio transversal cuyo objetivo fue medir intervalos de referencia de la CM fetal, evaluando 224 pacientes, con resultados comparables a los hallazgos de esta investigación. Hernández-Rojas y cols. (1), en 2016, realizaron tablas de normalidad del AVC, CM y CSP, también con resultados comparables a esta investigación hecha en población venezolana.

La ISUOG ha publicado las normas para la realización de la neurosonografía y recientemente, en 2020, la misma ISUOG introdujo actualizaciones de la estandarización de las técnicas de medición (9), por lo cual se siguieron los mismos lineamientos

en este estudio, con resultados similares al comparar sus puntos de corte.

Los hallazgos sugieren la implementación de las medidas en la evaluación ecográfica fetal cotidiana, con técnicas no paramétricas medidas en percentiles, y con la recomendación de evaluar la necesidad de tomar en cuenta el punto de corte de 10 mm para el diagnóstico de ventriculomegalia y de megacisterna magna, y en su lugar usar las tablas de referencia por edad gestacional.

CONCLUSIONES

Se observa la relación inversa entre el AVC fetal y el DBP. En otras palabras, el comportamiento de la biometría craneal no se relaciona con el crecimiento del AVC, este último se conserva estable en tamaño a lo largo de toda la gestación.

Es recomendable que se utilice un valor mayor al percentil 90 de la relación AVC/DBP para el diagnóstico de ventriculomegalia. Así mismo, se sugiere aplicar esta línea de investigación en los diferentes centros de diagnóstico prenatal para conocer tablas de normalidad en las diferentes regiones geográficas de los examinadores, y así evidenciar posibles diferencias étnicas posibles en las diferentes estructuras craneales.

Por otro lado, la técnica ecográfica se debe realizar siguiendo los protocolos de consenso mundial de la ISUOG y otras organizaciones reconocidas. De esta manera las tablas y gráficos presentados constituyen un aporte más en la población estudiada para el mejor conocimiento de la evolución normal de las estructuras estudiadas, y se recomienda continuar este estudio con muestras mayores y con poblaciones étnicamente diferentes.

Se recomienda realizar de forma rutinaria el

cálculo de la relación AVC/DBP fetal en especial ante sospechas de alteraciones de las medidas atriales y así tener un mejor apoyo paraclínico para el diagnóstico de normalidad.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Hernández-Rojas PE, García M. Biometría del cráneo y sistema ventricular cerebral fetal: tablas de normalidad a través de pruebas no paramétricas. *Rev Obstet Ginecol Venez* [Internet]. 2016 [consultado 22 nov 2020];76(1):159-168. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322016000300003
2. Hernández-Rojas PE, García M. Cambios anatómicos cerebrales fetales asociados a aumento exagerado de peso en la embarazada. *Rev Salus UC*, [Internet]. 2019 [consultado 02 nov 2020]; 23(3):14-27. Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/3759/375967800004/html/>
3. Almog B, Gamzu R, Achiron R, Fainaru O, Zalel Y. Fetal lateral ventricular width: what should be its upper limit? A prospective cohort study and reanalysis of the current and previous data. *J Ultrasound Med*. 2003 Jan;22(1):39-43. DOI: 10.7863/jum.
4. Cardoza JD, Goldstein RB, Filly RA. Exclusion of fetal ventriculomegaly with a single measurement: the width of the lateral ventricular atrium. *Radiology*, 1988 Dec;169(3):711-4. DOI: 10.1148/radiology.169.3.3055034.
5. Pílu G, Falco P, Gabrielli S, Perolo A, Sandri F, Boviceilli L. The clinical significance of fetal isolated cerebral borderline ventriculomegaly: report of 31 cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1999 Nov;14(5):320-6. DOI: 10.1046/j.1469-0705.1999.14050320.x.
6. Lam SJ, Kumar S. Evolution of fetal ventricular dilatation in relation to severity at first presentation. *J Clin Ultrasound*. 2014 May;42(4):193-8. DOI: 10.1002/jcu.22124, Epub 2014 Jan 22.
7. Salomon LJ, Ouahba J, Delezoide AL, Vuillard E, Oury JF, Sebag G, et al. Third-trimester fetal MRI in isolated 10- to 12-mm ventriculomegaly: is it worth it?. *BJOG*, 2006 Aug;113(8):942-7. DOI: 10.1111/j.1471-0528.2006.01003.x.
8. Filly RA, Cardoza JD, Goldstein RB, Barkovich AJ. Detection of fetal central nervous system anomalies: a practical level of effort for a routine sonogram. *Radio-*

- logy. 1989 Aug;172(2):403-8. DOI: 10,1148/radiology,172,2,2664864.
9. Paladini D, Malinger G, Birnbaum R, Monteagudo A, Pilu G. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system, Part 2: performance of targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2021. DOI: 10,1002/uog,23616.
 10. Winter TC, Kennedy AM, Byrne J, Woodward PJ. The cavum septi pellucidi: why is it important? *J Ultrasound Med*, 2010 Mar;29(3):427-44, DOI: 10,7863/jum,2010,29,3,427.
 11. Pilu G. Borderline fetal cerebral ventriculomegaly - the Twilight Zone. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1993 Mar 1;3(2):85-7. DOI: 10,1046/j,1469-0705,1993,03020085,x.
 12. Almog B, Gamzu R, Achiron R, Fainaru O, Zalel Y. Fetal lateral ventricular width: what should be its upper limit? A prospective cohort study and reanalysis of the current and previous data. *J Ultrasound Med*, 2003 Jan;22(1):39-43, DOI: 10,7863/jum,2003,22,1,39.
 13. Abele H, Babiy-Pachomow O, Sonek J, Hoopmann M, Schaelike M, Kagan KO. The cavum septi pellucidi in euploid and aneuploid fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2013 Aug;42(2):156-60. DOI: 10,1002/uog,12393.
 14. Nardoza LM, Passos AP, Araujo Júnior E, Bruns RF, Moron AF. Reference intervals of fetal cisterna magna volume by two-dimensional method using the multiplanar mode of three-dimensional ultrasonography. *Radiol Bras* 2014 Jul-Aug;47(4):201-5. DOI: 10,1590/0100-3984,2013,1852.

Recibido: 19 de julio 2022

Aprobado: 12 de septiembre 2022



Hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal y relación espesor prenatal/hueso nasal fetal en el segundo trimestre de la gestación

Dres. Mariángela González Abete^{1,2}, Marianela Rivas, PhD^{1,2}, Pablo Hernández-Rojas, PhD^{2,3},
 Bernardo Velásquez^{1,2,4}.

¹Servicio de Perinatología Medicina Materno-Fetal Hospital Dr. Adolfo Prince Lara. Puerto Cabello. Venezuela. ²Unidad de Investigación en Perinatología Medicina Materno Fetal del Hospital Adolfo Prince Lara, Universidad de Carabobo, FCS, Puerto Cabello. ³Departamento Clínico Integral de la Victoria, Facultad de Ciencias de la Salud Sede Aragua, Universidad de Carabobo, La Victoria, Venezuela. ⁴Postgrado de Ginecología y Obstetricia, Escuela de Ciencias de la Salud Núcleo Anzoátegui, Complejo Hospitalario Dr. Luis Razetti, Universidad de Oriente.

RESUMEN

Objetivo: Identificar la relación entre parámetros anatómicos considerados como marcadores de cromosomopatías: longitud de hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal e identificar la relación espesor prenatal/hueso nasal; así como, realizar tablas de normalidad.

Métodos: Estudio de diseño transversal realizado de enero 2017 a julio 2018, donde se evaluaron hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal y se calculó la relación espesor prenatal/hueso nasal, en una muestra no probabilística, intencional, conformada por 325 pacientes entre las 18 y 24 semanas de gestación que cumplieron con los criterios de inclusión para realizar los respectivos nomogramas de las estructuras antes mencionadas.

Resultados: La longitud del hueso nasal a las 18 semanas $5,66 \pm 0,80$ días y $8,06 \pm 0,76$ días a las 24 semanas (95 % IC 5,46 - 8,51), la media de espesor nasal $2,95 \pm 0,47$ mm a las 18 semanas y $4,46 \pm 0,58$ mm a las 24 semanas. (95 % IC 2,77 - 4,54), la distancia esfeno frontal tuvo fluctuación de valores y la relación espesor prenatal/hueso nasal, a las 18 semanas fue $0,53 \pm 0,09$ y $0,52 \pm 0,11$ a las 24 semanas (95 % IC 0,37 - 0,68).

Conclusión: La expresión fenotípica del perfil fetal puede tener variaciones que enmascaran el diagnóstico de cromosomopatías; la longitud del hueso nasal, espesor prenatal y la distancia esfeno-frontal se correlacionaron positivamente con la edad gestacional, mientras que la relación entre espesor prenatal/hueso nasal disminuye.

Palabras clave: Hueso nasal, Espesor prenatal, Distancia esfeno-frontal, Relación espesor prenatal/hueso nasal, Perfil fetal.

Nasal bone, prenatal thickness, spheno-frontal distance and relationship prenatal thickness / fetal nasal bone in the second trimester of gestation

ABSTRACT:

Objective: To identify the relationship between anatomical parameters considered as markers of chromosomal abnormalities: nasal bone length, prenatal thickness, spheno-frontal distance and to identify the prenatal thickness/nasal bone relationship; as well as, make normality tables.

Method: Cross - sectional study performed from January 2017 to July 2018, measuring nasal bone length, prenatal thickness, spheno-frontal distance and the prenatal thickness/nasal bone ratio, with a non-probabilistic and intentional sample, made up of 325 patients between 18 and 24 weeks of gestation who met the inclusion criteria to perform their respective nomograms of the aforementioned structures.

Results: Nasal bone length at 18 weeks 5.66 ± 0.80 days and 8.06 ± 0.76 days at 24 weeks (95 % CI 5.46 - 8.51), mean nasal thickness 2.95 ± 0.47 mm at 18 weeks and 4.46 ± 0.58 mm at 24 weeks. (95 % CI 2.77 - 4.54), the sphenofrontal distance fluctuated in values and the prenatal thickness/nasal bone ratio at 18 weeks was 0.53 ± 0.09 and 0.52 ± 0.11 at 24 weeks (95 % CI 0.37 - 0.68).

Conclusion: The phenotypic expression of the fetal profile may have subtle variations that mask the diagnosis of chromosomal abnormalities; Nasal bone length, prenatal thickness, and spheno-frontal distance were positively correlated with gestational age, while the prenatal thickness/nasal bone ratio decreased.

Keywords: Nasal bone, Prenatal thickness, Spheno-frontal distance, Prenatal thickness/Nasal bone ratio, Fetal Profile.

Forma de citar este artículo: González Abete M, Rivas M, Hernández-Rojas P, Velásquez B. Hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal y relación espesor prenatal/hueso nasal fetal en el segundo trimestre de la gestación. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 140-148. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.4

Dirección para correspondencia: Dra. Mariangela Gutiérrez, ladoc8882@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La detección de malformaciones fetales es uno de los principales objetivos de la evaluación ecográfica en el embarazo. En la mayoría de los casos, las alteraciones fetales se presentan como eventos inesperados en pacientes de bajo riesgo, por tanto, se debe descartar la presencia de malformaciones congénitas mediante la evaluación de la anatomía fetal, considerando que la organogénesis fetal es un proceso complejo y evolutivo.

En la actualidad, el ultrasonido representa una herramienta diagnóstica accesible de bajo costo para detectar alteraciones fetales que constituyen uno de los principales objetivos de la evaluación ecográfica y que apoya al diagnóstico de cromosopatías, mediante los parámetros anatómicos considerados como marcadores: la longitud del hueso nasal (HN), espesor prenatal (EP), distancia esfeno-frontal (DEF) y la relación espesor prenatal/hueso nasal (EP/HN) durante el segundo trimestre de la gestación entre las 18 y 24 semanas. Las pruebas invasivas, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales y cordocentesis, se asocian con un aumento del 1 % del riesgo de aborto, por tanto, solo se realizan cuando se considera la probabilidad elevada que el feto tenga una alteración cromosómica (1).

En el desarrollo embriológico el primordio facial aparece en la cuarta semana de gestación alrededor del gran estomodeo primordial, como 5 prominencias mesenquimales (2, 3). Durante la semana 8, centros iniciales de osificación de los huesos nasales aparecen en la membrana que cubre la cápsula nasal cartilaginosa (2), pero es ya avanzada la edad gestacional (EG) que diversos autores se han dedicado a evaluar el perfil fetal en busca de alteraciones asociadas con el síndrome de Down (1, 4).

Guis y cols. (5) en 1995, publicaron los rangos de referencias para longitud de HN fetales desde un perfil sagital medio entre las 14 y 34 semanas de gestación, Sonek y cols. (6), en 2003, midieron la longitud HN entre 11 - 40 semanas de gestación usando una técnica ecográfica estándar, Maymon y cols. (7) evaluaron, en 2005, el EP combinado con la longitud del HN en el ultrasonido del segundo trimestre y determinaron que la combinación de ambos marcadores es potente para la detección del síndrome de Down. Ozcan y cols. (8), en 2013, evaluaron la eficacia del EP y el HN como predictor de síndrome de Down, Szabó y cols. (9) evaluaron, en 2014, la viabilidad de incorporar mediciones de ultrasonido bidimensional, la longitud del HN y el EP en la exploración de anomalías del segundo trimestre para determinar si la relación HN/EP podría ayudar a diferenciar los fetos euploides de aquellos con síndrome de Down.

Cossellu y cols. (3), en 2016, compararon la DEF en ultrasonido tridimensional (3D) en fetos euploides y con trisomía 21 a las 16-24 semanas de gestación y demostraron que la DEF es más corta en fetos con trisomía 21 que en fetos normales. Altunkezer y Körez (1) establecieron rangos de referencia para la longitud del HN fetal, EP y distancia interocular entre 18 y 24 semanas de gestación y Ozdemir y cols. (4), establecieron nomogramas de EP, relación entre EP/HN y su relación con el pliegue nucal (PN) en el ultrasonido fetal del segundo trimestre.

Considerando lo antes mencionado, así como la necesidad de establecer valores de referencia se determina el propósito de esta investigación: elaborar los nomogramas de referencia mediante estadística no paramétrica para definir en percentiles los rangos de normalidad de HN, EP, DEF y la relación EP/HN entre las 18 y 24 semanas de gestación.

MÉTODOS

El procedimiento de evaluación se realizó en la unidad de perinatología del Hospital Dr. Adolfo Prince Lara; desde enero 2017 hasta diciembre 2017 se realizó la medición de la longitud del HN de fetos entre las 18 y 24 semanas de gestación y a continuación se hizo una segunda fase prospectiva que inició en enero 2018 hasta julio 2018, cuando se realizó la medición de la longitud del HN y se incluyeron las variables, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal y se calculó la relación EP/HN.

En este diseño transversal se incluyeron todas las pacientes referidas del control prenatal institucional y red ambulatoria del distrito sanitario de la costa. Los criterios de inclusión fueron: embarazos que cursaron sin complicaciones maternas ni obstétricas, EG entre las 18 y 24 semanas por fecha de última menstruación y/o ajuste ecográfico, crecimiento fetal estimado por ecografía entre percentil 10 y 90, se excluyeron pacientes con patología médicas y/u obstétrica que condujeran a resultado perinatal adverso, cariotipo anormal, ultrasonido genético del primer o segundo trimestre alterado, malformaciones fetales, infecciones parasitarias, virales o bacterianas y embarazo múltiple. Se constituyó una muestra poblacional de 325 gestantes, para la evaluación de la longitud del HN y en 104 se realizó la medición del EP, DEF y se calculó la relación EP/HN. Se realizó ultrasonido transabdominal con equipo Toshiba® Nemio 20 y Medison® Sonoace X6, con transductor convexo de 3,5 - 5,0 MHZ, para encontrar los puntos de reparo ultrasonográficos.

Se obtuvo consentimiento de las pacientes para participar en el estudio, tomando en cuenta consideraciones bioéticas para investigaciones científicas en humanos. Se garantizó el ambiente

adecuado de confort para la paciente, y se procedió a la evaluación ultrasonográfica, según recomendaciones de la *International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* (ISUOG) de evaluación y medida (10).

Las mediciones se realizaron en una sola oportunidad y se consideró para evaluación de las variables: HN, EP y DEF, el plano medio sagital de cabeza fetal, definido por la presencia de la nariz, labios superior e inferior, maxilar superior (paladar primario), y por la presencia del paladar secundario constituido por la barbilla anteriormente y el vómer, asegurando que el ángulo entre el transductor y el eje largo de la nariz del feto fuese de 45°, para la precisión de la imagen se consideraron aspectos técnicos como ampliación, ganancia y resolución, así como los factores limitantes, impedancia de tejidos maternos y estática fetal al momento del estudio (Figura 1).

Para la medición de la longitud de HN se tomaron los puntos de referencia para ubicación de *cálipers*, el extremo proximal a nivel de la nasión y el extremo distal al final de la línea de osificación



Figura 1. Ecofotograma donde se aprecian estructuras que definen el corte medio sagital de la cabeza fetal, HN: hueso nasal, HF: hueso frontal, E: esfenoides, MS: maxilar superior, M: mentón.

ecorrefringente, sin incluir el hueso frontal en la medición (Figura 2). Para la medición del EP se tomaron como puntos de referencia: borde anterior de la frente ósea, cercano a la nasión o unión fronto-nasal y borde externo de la piel, el trazado es una línea aproximadamente paralela al maxilar superior (Figura 3). La DEF se realizó tras la visualización de una porción del hueso esfenoides, que se describe como una estructura ósea, ecogénica, posicionada dorsalmente y superior con respecto al borde posterior del hueso vómer, dicha distancia se midió colocando los *cálipers* desde el borde anterior del hueso esfenoides al borde interno del hueso frontal cercano a la nasión (Figura 4). Una vez establecidas las mediciones correspondientes al EP y la longitud del HN se calculó la relación entre las dos variables mediante la siguiente operación:

$$\text{Relación EP/HN} = \frac{\text{EP}}{\text{HN}}$$

Los resultados de la evaluación fueron recolectados y se elaboraron en Microsoft Excel 2013 los nomogramas de acuerdo a los resultados del análisis estadístico, en el caso de la longitud del HN, DEF se consideró valores por debajo del percentil 5 como alterados, mientras que los valores de EP, y la relación EP/HN por encima



Figura 2. Ecofotograma donde se aprecia puntos de referencia para medición del hueso nasal (HN)



Figura 3. Ecofotograma donde se aprecia puntos de referencia para medición del espesor prenatal (EP)



Figura 4. Ecofotograma donde se aprecia puntos de referencia para medición de la distancia esfeno-frontal (DEF)

del percentil 95 se consideraron alterados, la correlación fue determinada por la prueba de correlación de Pearson y se consideró un valor de p inferior a 0,05 como estadísticamente significativo.

RESULTADOS

Se realizaron 325 mediciones de HN y 104 mediciones de EP y DEF a los cuales se le calculó la relación EP/HN.

El rango de edad establecido fue de 18 a 34 años de edad, con una edad promedio de 25 años, con etnicidad afrocaribeña. La distribución de paridad de las pacientes se describe en la tabla 1.

La tendencia de los valores de media y desviación estándar para HN, EP y DEF fue a mayor edad gestacional mayor medida.

La media para HN a las 18 semanas es $5,66 \pm 0,80$ mm, el valor de la media resultó $8,06 \pm 0,76$ mm a las 24 semanas (95 % IC 5,46 - 8,51). En el EP la media fue de $2,95 \pm 0,47$ mm a las 18 semanas y $4,46 \pm 0,58$ mm a las 24 semanas (95 % IC 2,77 - 4,54). En el caso de la DEF no hubo variación estadísticamente significativa (95 % IC 10,19 - 19,04). Las medias de estas estructuras por edad gestacional pueden observarse en la tabla 2.

Al analizar los resultados del cálculo de la relación EP/HN no hubo variación estadísticamente significativa con discreta correlación negativa a partir de la semana 20, a las 18 semanas de $0,53 \pm 0,09$ mm y de $0,52 \pm 0,11$ mm a las 24 semanas (95 % IC 0,37 - 0,68).

Tabla 1. Distribución de la población según paridad.

| Gestaciones | n | % |
|-------------|-----|-------|
| 1 | 108 | 33,23 |
| 2-3 | 177 | 54,46 |
| 4 o más | 40 | 12,31 |

En la distribución por percentiles para longitud del HN según la EG (Tabla 3), se considera como punto de corte el P5, a las 18 semanas fue 4,66 mm y 6,98 mm a las 24 semanas, sin embargo, dichos valores aumentaron con el progreso de la gestación, de igual manera en el gráfico 1 se puede apreciar la correlación lineal positiva entre el HN y la EG con valor $R = 0,6754$, $R^2 = 0,4563$ (Gráfico 1).

En la distribución por percentiles del EP (Tabla 4), reflejó mayor importancia el P95 cuyo valor fue 4,00 mm a las 18 semanas y 5,52 mm a las 24 semanas, con una correlación positiva con la EG, el valor de $R = 0,5967$ y $R^2 = 0,3561$ lo cual se puede apreciar en el gráfico 2.

Los valores correspondientes a DEF distribuidas

Tabla 2. Distribución de medias y desviaciones estándar de hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno frontal y relación espesor prenatal/hueso nasal de acuerdo a la edad gestacional.

| EG (semanas) | HN | | | EP | | | DEF | | | EP/HN | | |
|--------------|----|------------|------|----|------------|------|-----|------------|------|-------|-------|------|
| | N | Media (cm) | DS | N | Media (cm) | DS | N | Media (mm) | DS | N | Media | DS |
| 18 | 32 | 5,66 | 0,80 | 20 | 2,95 | 0,47 | 20 | 12,70 | 1,20 | 20 | 0,53 | 0,09 |
| 19 | 42 | 6,16 | 0,83 | 10 | 3,40 | 0,36 | 10 | 12,36 | 1,98 | 10 | 0,59 | 0,06 |
| 20 | 40 | 6,85 | 0,62 | 15 | 3,88 | 0,30 | 15 | 13,62 | 2,62 | 15 | 0,58 | 0,07 |
| 21 | 56 | 7,19 | 0,81 | 18 | 3,31 | 0,47 | 18 | 15,50 | 1,80 | 18 | 0,47 | 0,07 |
| 22 | 43 | 7,40 | 0,76 | 13 | 3,79 | 0,41 | 13 | 15,88 | 2,30 | 13 | 0,53 | 0,06 |
| 23 | 50 | 7,63 | 0,86 | 14 | 3,80 | 0,56 | 14 | 15,76 | 2,58 | 14 | 0,50 | 0,11 |
| 24 | 62 | 8,06 | 0,76 | 14 | 4,46 | 0,58 | 14 | 17,94 | 1,44 | 14 | 0,52 | 0,11 |

HN: hueso nasal, EP: espesor prenatal, DEF: distancia esfeno-frontal, EP/HN: relación espesor prenatal/hueso nasal.

Hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfeno-frontal y relación espesor prenatal/hueso nasal fetal en el segundo trimestre de la gestación

Tabla 3. Distribución por percentiles de la longitud de hueso nasal según la edad gestacional

| EG (Semanas) | P5 | P10 | P25 | P50 | P75 | P90 | P95 |
|--------------|------|------|------|------|------|------|------|
| 18 | 4,66 | 4,70 | 5,00 | 5,70 | 6,00 | 7,11 | 7,25 |
| 19 | 5,00 | 5,09 | 5,43 | 6,10 | 6,63 | 7,32 | 7,51 |
| 20 | 5,53 | 6,00 | 6,40 | 7,00 | 7,20 | 7,70 | 7,80 |
| 21 | 6,00 | 6,05 | 5,75 | 7,20 | 7,65 | 8,20 | 8,40 |
| 22 | 6,31 | 6,52 | 6,80 | 7,30 | 7,95 | 8,64 | 8,79 |
| 23 | 6,35 | 6,60 | 7,00 | 7,50 | 8,08 | 8,62 | 9,17 |
| 24 | 6,98 | 7,03 | 7,25 | 8,10 | 8,60 | 9,00 | 9,00 |

Gráfico 1. Correlación del hueso nasal según la edad gestacional

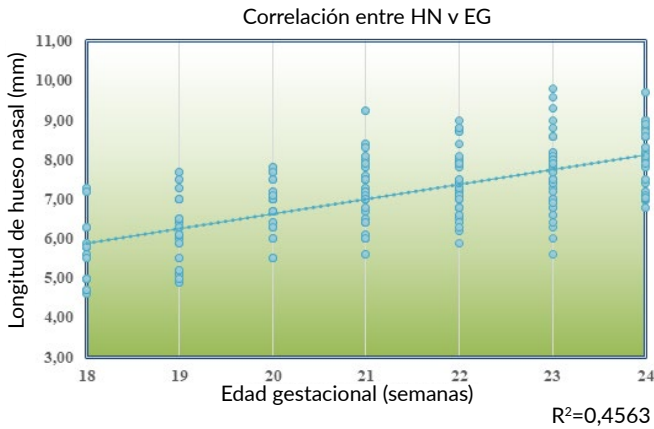


Tabla 4. Distribución por percentiles del espesor prenatal según la edad gestacional.

| EG (Semanas) | P5 | P10 | P25 | P50 | P75 | P90 | P95 |
|--------------|------|------|------|------|------|------|------|
| 18 | 2,30 | 2,48 | 2,60 | 2,90 | 3,30 | 3,46 | 4,00 |
| 19 | 2,90 | 2,90 | 3,10 | 3,50 | 3,65 | 3,82 | 4,10 |
| 20 | 3,30 | 3,30 | 3,90 | 4,00 | 4,10 | 4,10 | 4,10 |
| 21 | 2,70 | 2,70 | 2,90 | 3,50 | 3,65 | 3,82 | 4,10 |
| 22 | 3,26 | 3,32 | 3,50 | 3,80 | 3,90 | 4,46 | 4,60 |
| 23 | 2,96 | 3,13 | 3,50 | 3,80 | 4,20 | 4,37 | 4,54 |
| 24 | 3,60 | 3,60 | 4,05 | 4,40 | 4,83 | 5,33 | 5,52 |

Gráfico 2. Correlación del espesor prenatal según la edad gestacional

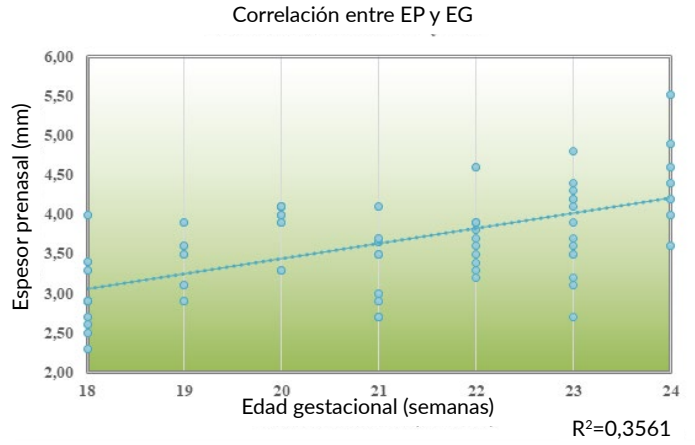
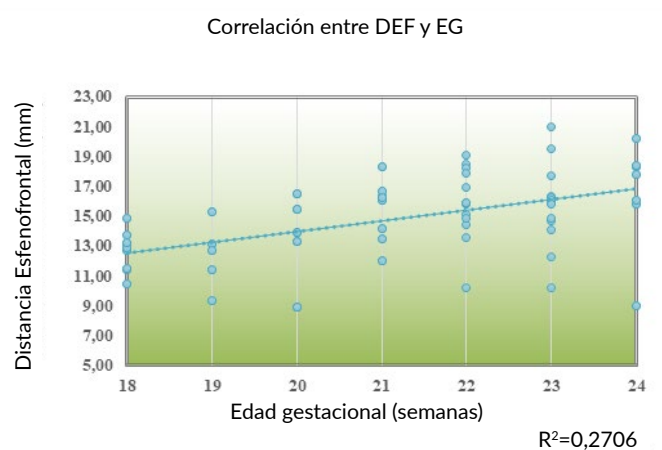


Tabla 5. Distribución por percentiles de la distancia esfeno-frontal según la edad gestacional

| EG (Semanas) | P5 | P10 | P25 | P50 | P75 | P90 | P95 |
|--------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
| 18 | 10,50 | 11,40 | 11,50 | 12,90 | 13,20 | 13,70 | 14,90 |
| 19 | 9,30 | 9,30 | 11,40 | 12,70 | 13,10 | 15,30 | 15,30 |
| 20 | 8,90 | 8,90 | 13,30 | 13,90 | 15,50 | 16,50 | 16,50 |
| 21 | 12,00 | 13,05 | 14,20 | 16,20 | 16,30 | 17,16 | 18,30 |
| 22 | 12,24 | 13,76 | 14,90 | 15,90 | 17,90 | 18,44 | 18,74 |
| 23 | 11,57 | 12,84 | 14,75 | 15,95 | 16,28 | 18,96 | 20,03 |
| 24 | 15,80 | 15,89 | 16,53 | 18,30 | 18,65 | 19,84 | 20,20 |

Gráfico 3. Correlación de la distancia esfeno frontal según la edad gestacional



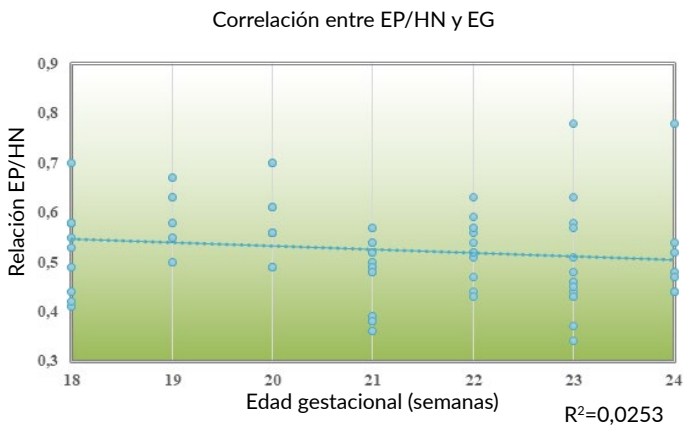
por percentil, se pueden apreciar en la tabla 5, siendo importante el P95 que para las 18 semanas es 15,80 mm y de 20,20 mm a las 24 semanas $R = 0,3824$ y $R^2 = 0,1462$ (Gráfico 3).

El cálculo de la relación EP/HN en este estudio también se estableció por percentiles tal como puede observarse en la tabla 6, siendo muy estrecha la diferencia entre percentiles, sin embargo toma importancia el P50 donde el valor disminuye progresivamente a medida que progresa la EG, el valor resultante fue 0,54 a las 18 semanas y 0,48 a las 24 semanas, estableciéndose la correlación lineal sutilmente negativa con valor $R = -0,1591$ (Gráfico 4), enfatizando que P5 se mantuvo con valores relativamente constantes en relación con la EG.

Tabla 6. Distribución por percentiles de la relación espesor prenatal/hueso nasal según la edad gestacional

| EG (Semanas) | P5 | P10 | P25 | P50 | P75 | P90 | P95 |
|--------------|------|------|------|------|------|------|------|
| 18 | 0,41 | 0,42 | 0,44 | 0,54 | 0,58 | 0,59 | 0,70 |
| 19 | 0,50 | 0,50 | 0,55 | 0,58 | 0,63 | 0,67 | 0,70 |
| 20 | 0,49 | 0,49 | 0,56 | 0,56 | 0,61 | 0,70 | 0,67 |
| 21 | 0,36 | 0,37 | 0,39 | 0,49 | 0,52 | 0,55 | 0,57 |
| 22 | 0,44 | 0,45 | 0,51 | 0,52 | 0,57 | 0,59 | 0,61 |
| 23 | 0,36 | 0,39 | 0,43 | 0,46 | 0,56 | 0,62 | 0,68 |
| 24 | 0,44 | 0,44 | 0,45 | 0,48 | 0,54 | 0,71 | 0,78 |

Gráfico 4. Correlación de la relación espesor prenatal/hueso nasal según la edad gestacional.



DISCUSIÓN

En este estudio se obtuvieron valores de longitud del HN relativamente similares a otros autores (1, 4 y 7) y cuya correlación lineal con la EG es positiva para las variables HN, EP y negativa para la relación EP/HN. En cuanto a la DEF se obtuvieron resultados similares a los reportados por Cossellu y cols. (3) y es importante resaltar con relación a la longitud del HN de la población afrocaribeña reportada por Gautier y cols. (11), quienes obtuvieron valores inferiores a los obtenidos en la población afroamericana del presente estudio, por cuanto la etnicidad representa un factor importante al momento de establecer valores de referencia.

Al analizar los resultados del cálculo de la relación EP/HN se observó que no hubo variación estadísticamente significativa con discreta correlación negativa a partir de la semana 20, resultados que se puede comparar con los estudios resumidos en la tabla 7.

La evaluación anatómica fetal durante el segundo trimestre de la gestación ha sido pilar en todos los estudios enfocados a la búsqueda de marcadores ecográficos para el diagnóstico de cromosopatías, entre las más frecuentes las trisomías 21, 18 y 13, sin embargo es necesario establecer los nomogramas de cada población, quedando demostrado que la expresión fenotípica del rostro fetal puede tener sutiles variaciones que enmascaran el potencial diagnóstico de los marcadores, especialmente la longitud del HN.

La técnica de realización de las mediciones es reproducible en personal entrenado. En esta investigación las mediciones estuvieron acorde a parámetros de otros autores (1, 3, 12).

Vos y cols. (13) evaluaron a 159 individuos con trisomía 21, a quienes le calcularon la relación EP/

Tabla 7. Valores referenciales de estudios internacionales para la correlación de hueso nasal, espesor prenatal, distancia esfenofrontal (en mm) y relación espesor prenatal/hueso nasal con la edad gestacional.

| Estudios | Año | Edad gest (sem) | HN | EP | DEF | EP/HN |
|---------------------------------------|------|-----------------|-----------------------------|-----------------------------|------------------------------|-------------------------------|
| Sonek y cols.(13) | 2003 | 11-30 | 4,20 - 7,50 (R = 0,6928) | --- | --- | --- |
| Maymon y cols. (14) | 2005 | 14-27 | 3,50 - 8,50 | 2,10 - 4,70 | --- | 0,58 - 0,55 |
| Ozcan y cols. (15) | 2013 | 15-23 | 5,10 | 2,80 | --- | 0,55 - 0,61 |
| Papasozomenou (29) | 2014 | 18-23 | 6,96 | --- | --- | --- |
| Vos y cols. (9) | 2014 | 14-38 | 4,42 (R = 0,98) | 5,56 (R = 0,98) | --- | 1,26 (R = 0,94) |
| Tuornemire y cols. (30) | 2015 | 16-37 | 7,48 (R= 0,3529) | 5,32 (R = 0,839) | --- | 0,7369 (R = 0,6059) |
| Xuan-Hong y cols. (31) | 2016 | 19-26 | 6,07 - 7,71 (R = 0,4472) | --- | --- | -- |
| Gautier y cols. (23) | 2016 | 20-24 | 5,00 - 6,96 | --- | --- | --- |
| Cossellu y cols. (17) | 2016 | 16-24 | --- | --- | 15,1 - 18,2 (R = 0,654) | --- |
| Altunkeser y cols.(18) | 2017 | 14-28 | 5,53 - 8,33 (R = 0,7416) | 3,52 - 5,06 (R = 0,5291) | --- | 0,63 - 0,61 (R = 0,3754) |
| Özdemir y cols. (19) | 2018 | 17-24 | 5,20 - 7,60 | 2,99 - 3,10 | --- | 0,57 - 0,51 |
| González y cols. (Venezuela, 2018) | 2018 | 18-24 | 5,66 - 8,06 (R = 0,6754) | 2,95 - 4,46 (R = 0,5967) | 12,7 - 16,51 (R = 0,5202) | 0,53 - 0,52 (R = - 0,1591) |

HN: hueso nasal, EP: espesor prenatal, DEF: distancia esfeno-frontal, EP/HN: relación espesor prenatal/hueso nasal.

HN y obtuvieron valores similares a los de este estudio, con una tasa de detección de síndrome Down de 89 %; recomendaron calcular este parámetro por la facilidad de realización de la técnica y reproducibilidad.

Sun y cols. (14) estudiaron la aplicación de nomogramas individualizados para el análisis de los marcadores ecográficos de cromosomopatías, en especial en el rostro fetal, encontrando la necesidad de individualizar los casos de acuerdo a la etnicidad, y esta investigación aporta datos que pueden ser comparables a toda Latinoamérica.

Se consideró que con valores de media y desviación estándar que no se ajustan a la normalidad

como valores inferiores -2DS para HN y DEF o superiores a +2DS para EP y la relación EP/HN, se podrá optar a la valoración por percentiles y se sugiere considerar alterados valores inferiores a P5 para HN y DEF y mayores de P95 para EP y relación EP/HN, siendo potenciales marcadores en el despistaje de cromosomopatías del segundo trimestre de gestación.

CONCLUSIONES

La población cuya etnicidad afrovenezolana se asemejan a los reportados por los estudios eurasiáticos, sin embargo, no se encontraron estudios latinoamericanos similares, siendo una limitante en los antecedentes de la investigación.

Las longitudes de HN, EP y DEF se correlacionaron positivamente con la EG lo que quiere decir que su incremento progresa a medida que avanza la EG, mientras que la relación entre EP/HN disminuye.

Se logró realizar los nomogramas para HN, EP, DEF y relación entre EP/HN, constituyendo un avance para la evaluación perinatal del segundo trimestre en los países latinoamericanos, y además de contribuir con el aporte académico que permitirá la adecuada capacitación del médico en los aspectos técnicos de la evaluación ecográfica de estos marcadores.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Altunkeser A, Körez MK. Reference ranges for foetal nasal bone length, prenasal thickness, and interocular distance at 18 to 24 weeks' gestation in low-risk pregnancies. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2017 Dec 12;17(1):416. DOI: 10.1186/s12884-017-1602-3.
2. Cabero-Roura L, Saldivar D, Cabrillo, R. *Obstetricia y Medicina Materno Fetal Madrid: Panamericana*; [Internet]. 2007. [consultado 20 mayo 2018] ISBN: 978-84-9835-041-8 Disponible en: https://books.google.co.ve/books?id=AGh8rK1MmOsC&printsec=frontcover&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
3. Cossellu G, Persico N, D'ambrosi F, Carbone F, Fabietti I, Boito S, et al. Sphenofrontal distance on three-dimensional ultrasound in euploid and trisomy-21 fetuses at 16-24 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016 Aug 48 (2): 177-80. DOI: 10.1002/uog.15897.
4. Özdemir H, Kalaycı H, Yetkinel S, Çok T, Çoban C, Tarım E. The nomogram of prenasal thickness and nasal bone ratio and its relationship with nuchal fold in second-trimester fetal ultrasound. *J. Obstet. Gynaecol. Res*. 2018 Jun; 44 (6): 1063-1071. DOI: 10.1111/jog.13636.
5. Guis F, Ville Y, Vincent Y, Doumerc S, Pons JC, Frydman R. Ultrasound evaluation of the length of the fetal nasal bones through gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1995 May; 5 (5): 304-307. DOI: 10.1046/j.1469-0705.1995.05050304.x.
6. Sonek JD, McKenna D, Webb D, Croom C, Nicolaides K. Nasal bone length throughout gestation: normal ranges based on 3537 fetal ultrasound measurements. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003; Feb 2 (21): 152-155. DOI: 10.1002/uog.41.
7. Maymon R, Levinsohn-Tavor O, Cuckle H, Tovbin Y, Dreazen E, Wiener Y, et al. Second trimester ultrasound prenasal thickness combined with nasal bone length: a new method of Down syndrome screening. *Prenat Diagn*. 2005 Oct;25(10):906-11. DOI: 10.1002/pd.1207.
8. Ozcan T, Ozlu T, Allen J, Peterson J, Pressman EK. Predictive role of prenasal thickness and nasal bone for Down syndrome in the second trimester. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 2013 Dec; 171 (2): 220-224. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2013.08.039>
9. Szabó A, Szili K, Tamás-Szabó J, Sikovanyecz J, Isaszegi D, Horváth E, et al. Nasal bone length: prenasal thickness ratio: a strong 2D ultrasound marker for Down syndrome. *Prenat Diagn*. 2014 Dec; 34 (12): 1139-1145. DOI: 10.1002/pd.4442.
10. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al.; ISUOG Clinical Standards Committee. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2011;37(1):116-26. DOI: 10.1002/uog.8831.
11. Gautier M, Gueneret M, Plavonil C, Jolivet E, Schaub B. Normal Range of Fetal Nasal Bone Length during the Second Trimester in an Afro-Caribbean Population and Likelihood Ratio for Trisomy 21 of Absent or Hypoplastic Nasal Bone. *Fetal Diagn Ther*. 2017; 42(2): 130-136. DOI: 10.1159/000450996.
12. Kagan KO, Sonek J, Berg X, Berg C, Mallmann M, Abele H. Facial markers in second- and third-trimester fetuses with trisomy 18 or 13, triploidy or Turner syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015 June;(46): p. 60-65. DOI: 10.1002/uog.14655.
13. Vos FI, De Jong-Pleij EAP, Bakker M, Tromp E, Pajkrt KO. Nasal bone length, prenasal thickness, prenasal thickness to nasal bone length ratio and prefrontal space ratio in second and third trimester fetuses with down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015; 45(2): p. 211-216. DOI: 10.1002/uog.13391
14. Sun Y, Zhang L, Dong D, Li X, Wang J. Application of an individualized nomogram in first-trimester screening for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2021 Jul; 58(1): p. 56-66. DOI: 10.1002/uog.22087.

Recibido: 23 de julio 2022
Aprobado: 18 de septiembre 2022



Uso de las imágenes diagnósticas en patología mamaria

Dres. Oliver Castejón¹, Milet Mendoza².

¹Unidad de Imágenes, Centro Médico Mendoza Carruyo, Valencia; Edo. Carabobo; Venezuela. ²Postgrado de Radiología e Imágenes Diagnósticas, Universidad Arturo Michelena, Valencia; Edo. Carabobo.

RESUMEN

Objetivo: Describir hallazgos mamográficos y ecográficos en la glándula mamaria, durante el periodo marzo a mayo 2017, en la unidad de diagnóstico la Floresta, Maracay, estado Aragua, Venezuela.

Métodos: Estudio descriptivo, transversal, realizado desde marzo a mayo 2017 con muestra conformada por 115 pacientes que cumplieron los criterios de inclusión.

Resultados: La patología más frecuente reportada por mamografía y ecografía correspondió a quistes simples (84,43 %) y 0,87 % de quistes complicados. La lesión de mayor prevalencia fue nódulo sólido benigno en 79 pacientes (68,67 %), los de menor frecuencia calcificaciones vasculares (1,74 %), se establece mayor presencia de lesiones en cuadrante superior externo reportando un 11,33 % y 10,44 % para mama derecha e izquierda respectivamente y menor presencia en unión de los cuadrantes internos con 1,40 % y 2,91 %. Del 100 % que corresponden a las dos variables en estudio (mamografía y ecografía), se evidencia que la mayor frecuencia es BIRADS II con 45,22 % seguidamente 42,61 % para BIRADS III y las de menor frecuencia BIRADS V y VI.

Conclusión: Se concluye que las lesiones mamarias de forma preventiva, deben ser evaluadas a través de estudios de imágenes para determinar la etiología de las mismas, siendo la mamografía el método con mejor capacidad diagnóstica, sin embargo, la ecografía mamaria aporta elementos complementarios que permiten diferenciar una masa sólida o quística.

Palabras clave: Glándula mamaria, Mamografía, Ecografía, BIRADS.

Use of diagnostic images in breast pathology

ABSTRACT:

Objective: To describe mammographic and ultrasound findings in the mammary gland, during the period from March to May 2017, in the diagnostic unit of La Floresta, Maracay, Aragua state, Venezuela.

Methods: Descriptive, cross-sectional study, carried out from March to May 2017 with a sample made up of 115 patients who met the inclusion criteria.

Results: The most frequent pathology reported by mammography and ultrasound corresponded to simple cysts (84,43 %) and 0,87 % to complicated cysts. The most prevalent lesion was benign solid nodule in 79 patients (68,67 %), the least frequent being vascular calcifications (1,74 %). A greater presence of lesions in the upper external quadrant is established, reporting 11,33 % and 10,44 % for the right and left breast, respectively, and less presence in the union of the internal quadrants with 1,40 % and 2,91 %. Of the 100 % that correspond to the two variables under study (mammography and ultrasound), it is evident that the highest frequent is BIRADS II with 45,22 %, followed by 42,61 % for BIRADS III and the least frequent BIRADS V and VI.

Conclusion: It is concluded that breast lesions of preventive manner, should be evaluated through imaging studies to determine the etiology of lesions, mammography being the method with the best diagnostic capacity, however, breast ultrasound provides us with complementary elements that allow us to Differentiate a solid or cystic mass.

Keywords: Mammary gland, Mammography, Ultrasound, BIRADS.

INTRODUCCIÓN

La glándula mamaria ocupa la región anterior de la pared torácica, desde el borde medial externo hasta la línea axilar media, entre la tercera y la séptima costilla. Profundamente llega a la fascia superficial de la pared torácica anterior y cubre el músculo pectoral mayor. Está fijada a la dermis por los ligamentos suspensorios de Cooper. Su prolongación lateral o cola de Spencer se extiende hacia la axila (1). La cara posterior, celuloadiposa retromamaria está unida a la aponeurosis pectoral mayor. La cara anterior es convexa, presenta excavaciones profundas separadas por las eminencias fibroglandulares de Duret, insertándose los ligamentos de Cooper; presenta en su porción central la areola, con las glándulas sebáceas o tubérculos de Morgagni, y el pezón donde desembocan los conductos galactóforos (2, 3). Tiene tejido glandular túbulo-alveolar o ductos principales por detrás del pezón que se extienden hacia el interior de la mama y se ramifican en ductos secundarios terminales extralobulares o unidad lobular ductal terminal (ULDT), hasta finalizar en lóbulos terminales (*acini* glandular) (4), rodeados de tejido celuloadiposo, tejido conjuntivo, ligamentos suspensorios, vasos y nervios (4, 5). Está irrigada por la arteria mamaria interna en sus cuadrantes internos y las ramas intercostales, ramas toracoacromial, subescapular y toracodorsal en cuadrantes externos; las venas forman un sistema superficial en el tejido adiposo subcutáneo y profundo que acompaña a las arterias, el cual se reúne detrás de la mamila formando el plexo venoso areolar que drena en la vena mamaria interna (6). La inervación está dada por las ramas cutáneas anteriores y laterales de los nervios intercostales torácicos y hay ramas del plexo cervical que van a la porción superior mamaria. El drenaje linfático va desde el plexo superficial al profundo, a ganglios linfáticos axilares y la cadena linfática mamaria interna (ganglios mediastínicos e intercostales) (6, 7).

Se pueden presentar diversas patologías que se clasifican en dos grandes grupos: benignas, que incluyen lesiones de baja prevalencia, como el hamartoma y el galactocele, y de alta prevalencia, como quistes, fibroadenomas, ganglios intramamarios, adenosis, mastitis, enfermedad ductal, nódulo adiposo y lesiones extraglandulares (adenopatías axilares, cicatrices cutáneas, verrugas y nevus) (7). El segundo grupo comprende lesiones de alto riesgo, que incluyen la hiperplasia ductal atípica, el papiloma, tumor filodes y la cicatriz radial y las lesiones malignas.

Se estima que una de cada 8 a 10 mujeres desarrollará cáncer (Ca) de mama, siendo la principal causa de muerte en mujeres entre 35 a 45 años. No obstante, se observa un descenso progresivo de la mortalidad (aproximadamente un 30 % de las mujeres diagnosticadas con Ca de mama mueren por esta enfermedad), atribuido al diagnóstico precoz con mamografía (8).

Entre los diferentes métodos por imágenes, la mamografía es una exploración por rayos X de la glándula mamaria, mediante un mamógrafo con tubo emisor de radiaciones ionizantes especialmente adaptado para conseguir la mayor resolución posible en la visualización de las estructuras fibroepiteliales internas que la conforman (9). La mamografía es una imagen radiológica, con baja dosis de rayos X, que puede hacerse mediante tecnología analógica o digital, muestra tanto el tejido mamario glandular, el tejido adiposo, así como también la piel. En este sentido, el tejido mamario es relativamente denso y en la imagen mamográfica se visualiza en tonalidades blancas, el tejido adiposo es menos denso, apareciendo en tonalidad gris (10). Es considerada la mejor herramienta disponible en la actualidad para el hallazgo de lesiones tumorales, imposibles de sentir a la palpación, puede detectar tumores muy pequeños que pudieran ser

malignos, permitiendo un diagnóstico precoz para un tratamiento efectivo, ya que aproximadamente entre 90 % a 95 % de los distintos tipos de cáncer mamarios son detectados en forma precoz (10).

La ecografía es otra técnica diagnóstica de elección para detectar patologías mamarias. Se utiliza transductor lineal compuesto por cristales de cuarzo emisores de pulsos sónicos de alta frecuencia entre 7 y 15 megahercios (MHz), que atraviesan diferentes partes del cuerpo en mayor o menor grado, dependiendo de la composición de los diferentes tejidos, rebotados y detectados por este transductor, enviados a un sistema informático que los convierte en imágenes bidimensionales, en escala de grises modo B o de brillo, vistas en el monitor del ecógrafo (11). No utiliza radiaciones ionizantes perjudiciales para la salud y las imágenes se adquieren en tiempo real, siendo posible estudiar partes del cuerpo en movimiento, pulsaciones, latidos del corazón, movimientos del feto, entre otros (12). Es útil como método complementario en las mujeres de alto riesgo con mamas densas en quienes esté contraindicada la resonancia mamaria, en pacientes menores de 35 años, embarazadas o lactantes, como guía para toma de muestras de biopsias y otros procedimientos intervencionistas, en la planificación del tratamiento de radioterapia y en la identificación y caracterización de adenopatías axilares (13).

En las últimas dos décadas las diferentes unidades de investigación y escuelas de radiología han creado sistemas de simplificación en los reportes (RADS) para hacer más comprensibles los hallazgos y las conductas sugeridas para el manejo de las patologías, surgiendo el sistema BIRADS (*Breast Imaging Reporting and Data System*): Sistema de informes y registro de datos de imagen de la mama (11). Cada categoría implica una recomendación para seguimiento de lesiones o procedimiento,

intervencionista o no, a seguir. Hay 7 categorías que van del 0 al 6 (15). BIRADS 0, necesario pruebas adicionales de imagen y/o comparación con mamografías previas o proyecciones localizadas, magnificadas u otras, ecografía, resonancia magnética. El valor predictivo positivo (VPP) para el Ca de mama es de 0 % en esta categoría. BIRADS 1 negativo, mamas simétricas, sin nódulos, sin distorsiones ni calcificaciones sospechosas, corresponde a mamografía y ecografía normales. Se recomienda control periódico habitual. El valor predictivo positivo para el cáncer es del 0 %. BIRADS 2 benigno, quiste simple, fibroadenoma calcificado, calcificaciones gruesas, lesiones con contenido graso (quistes oleosos, lipomas, galactoceles), lesiones mixtas como hamartoma, ganglio intramamario, calcificaciones vasculares, distorsión arquitectural por cirugía previa, portadoras de implantes mamarios (figuras 1, 2, 3). Valor predictivo positivo del 0 %, se recomienda control rutinario. BIRADS 3, lesión probablemente benigna, incluye nódulo sólido, circunscrito sin calcificaciones, asimetrías focales, microcalcificaciones redondeadas o puntiformes, lesiones no palpables (figura 4). Recomendación control a los 6 meses y adicionales si precisa durante 2 años o más, para demostrar estabilidad de la lesión. Biopsia por deseo de la paciente o problemas clínicos, < 2 % de riesgo de malignidad.

BIRADS 4, anomalía sospechosa de malignidad, a considerar biopsia, sería masa de contornos no definidos, polilobulada, mal definida, de ecoestructura heterogénea y microcalcificaciones heterogéneas, amorfas o granulares. Valor predictivo positivo 15 % al 30 %. BIRADS 5, más del 95 % de probabilidad de malignidad, masas de contornos irregulares y espiculados, microcalcificaciones irregulares lineales, ductales o arboriformes, ecográficamente lesiones hipoecoicas, bordes imprecisos, muy irregulares, sombra posterior, pueden tener contenido en su interior y ser vascularizadas (figura 5). BIRADS 6,

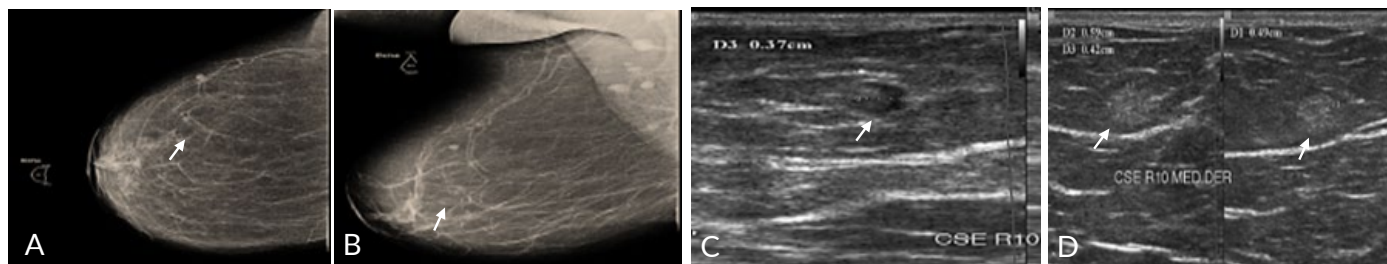


Figura 1. Paciente femenina 61 a. Mamografía derecha en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO) y ecografía mamaria derecha: se evidencia mama con escaso tejido fibroglandular y abundante tejido adiposo sustitutivo. A-B. Mamografía: imagen nodular dominante radiodensa con centro radiolúcido central, de borde definido, en CSE en relación con ganglio intramamario (indicador flecha blanca). C. Ecografía mamaria: imagen nodular ovalada, definida, de aspecto sólido de contenido hipoecoico en la periferia y ecogénico a nivel central, ubicada en CSE R10 tercio externo midiendo 4x3 mm, en relación con ganglio linfático intramamario (indicador flecha blanca). D. Se observa en CSE R10 tercio medio imagen redondeada, definida, de aspecto sólido isoecoica localizada en tejido celular subcutáneo midiendo 5 mm x 4 mm x 4 mm, relacionado con lóbulo de grasa (indicador flecha blanca). BIRADS 2.

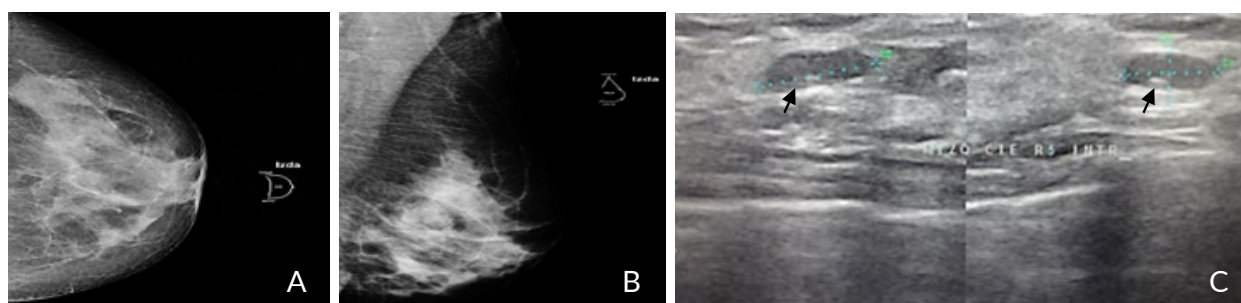


Figura 2. Paciente femenina 52 a. Estudio radiológico de mamografía izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO), y ecografía mamaria izquierda: se evidencia tejido mamario fibroglandular denso y escaso tejido adiposo sustitutivo. A-B. En la mamografía: mama radiológicamente densa que disminuye la sensibilidad radiológica dificultando la visualización de lesiones. C. En la ecografía: se observa imagen ovalada de borde circunscrito de ecopatrón homogéneo, isoecoico, con características similares al tejido adiposo de bordes definidos midiendo 9 x 6 x 3 mm, ubicada en cuadrante inferior externo (CIE) Radial 5 tercio interno en relación con lóbulo de grasa (indicador flecha negra). BIRADS 2.

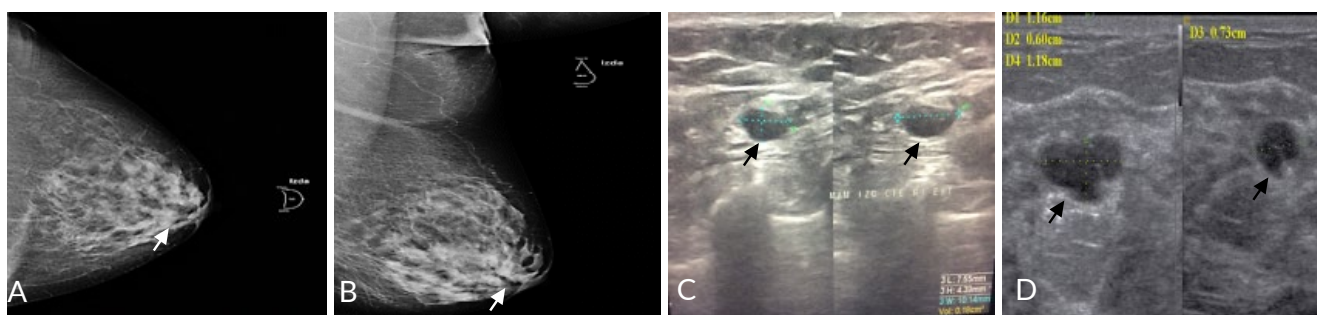


Figura 3. Femenina 42 a. Mamografía izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO) y ecografía mamaria izquierda: se evidencia mamas con tejido fibroglandular denso, con moderada sustitución por tejido adiposo. A-B. En la Mamografía: a nivel de cuadrante inferior externo (CIE) y cuadrante superior interno (CSI) dos imágenes nodulares, dominantes, radiodensas, bordes bien definidos, de aproximadamente 0,75 cm y 1,1 cm (indicador flecha blanca). C-D. En la ecografía: se evidencia imagen ovalada de ecopatrón anecoico, contenido homogéneo, borde bien definido que deja reforzamiento acústico posterior y sombra lateral ubicada en cuadrante inferior interno (CIE), radial 4, tercio externo, midiendo 7,5 mm x 4,3 mm, de aspecto quístico simple (indicador flecha negra). Imagen ecomixta a predominio anecoico con presencia de septo hiperecogénico central, forma ovalada, borde bien definido, ubicada en cuadrante superior interno (CSI), radial 1, tercio medio midiendo 1,1 cm x 0,6 cm x 0,7 cm de aspecto quístico complejo (indicador flecha negra). BIRADS 2.

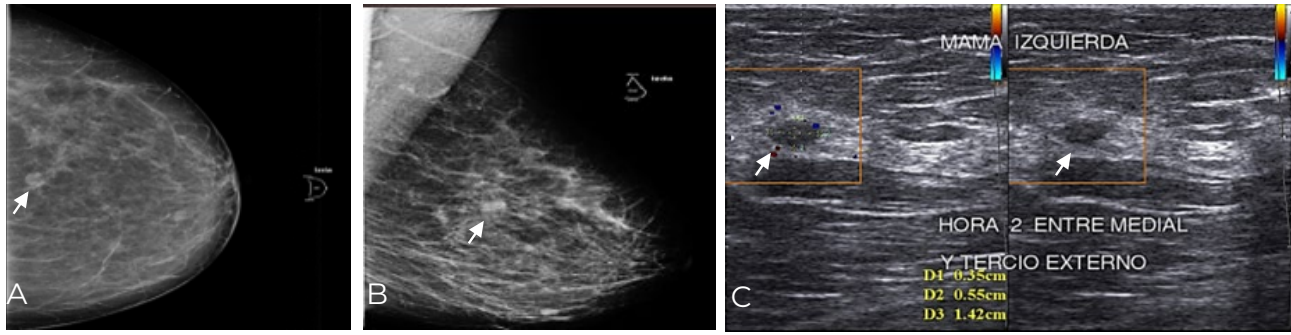


Figura 4. Paciente femenina 51 a. Mamografía izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO), ecografía mamaria izquierda: se observa tejido fibroglandular con moderado tejido adiposo sustitutivo. A-B. Mamografía: imagen nodular dominante, bordes bien definidos, ubicada en CSE midiendo 0,8 cm (indicador flecha blanca). C. Ecografía con efecto *doppler* color: se observa imagen ovalada, hipoecoica, de borde definido, avascular, ubicada en hora 2 cuadrante superior externo (CSE) entre tercio medial y externo, que mide 5 mm x 3 mm, en relación con lesión de aspecto sólida benigno (indicador flecha blanca). BIRADS 3.

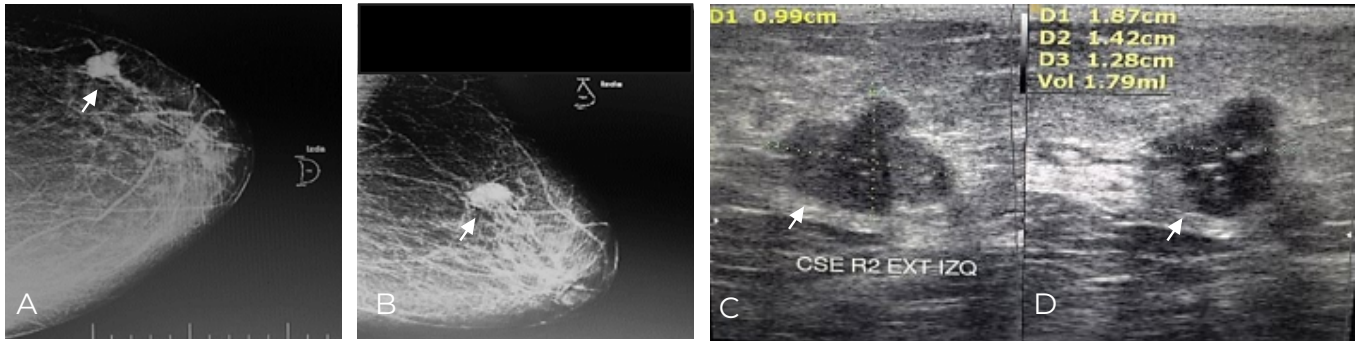


Figura 5. Femenina 55 a. Mamografía izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO), y ecografía mamaria izquierda: escaso tejido mamario fibroglandular y moderado tejido adiposo sustitutivo. A-B. Mamografía: a nivel de cuadrante superior extern (CSE) imagen nodular dominante, radiodensa, de forma irregular, borde mal definido, con microcalcificaciones en su interior de aproximadamente 1,8 cm x 1,4 cm (indicador flecha blanca). C-D. Ecografía: imagen nodular, sólida, hipoecoica, de bordes mal definidos, angulares, con presencia de microcalcificaciones en su interior ubicada en cuadrante superior externo (CSE), radial 2, tercio externo, que mide 1,8 cm x 1,4 cm x 1,2 cm, con un volumen de 1,79 cc, en relación con lesión nodular de aspecto sólida de probable origen neoproliferativa en mama izquierda (indicador flecha blanca). BIRADS 5.

hallazgos en la mama confirmados como malignos por biopsia, pero antes de iniciarse un tratamiento definitivo como exéresis quirúrgica (figura 6), tratamiento quimioterápico o mastectomía (14).

En este contexto, se cita un trabajo hecho en Granada, en 2012, que concluyen que la mamografía convencional o digital es la técnica de mayor sensibilidad y más usada mundialmente (15).

Por su parte, en Lima, Perú, en 2015, Graray (16) concluyó que existe correlación entre la evaluación ecográfica complementaria por mamas densas con alto porcentaje de hallazgos de normalidad y no sospechosos de malignidad, en relación a mamografías BIRADS 0, por lo tanto la mamografía como la ecografía ofrecen una herramienta esencial en la caracterización de lesiones cumpliendo una función vital en la labor oncológica.

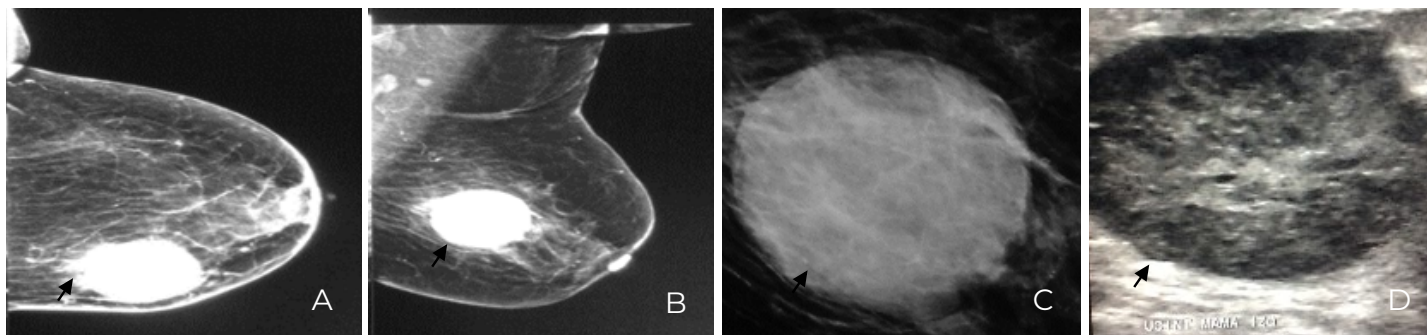


Figura 6. Femenina 49 a. Mamografía: izquierda en proyecciones cráneo caudal (CC) y medio lateral oblicua (MLO) y ecografía mamaria izquierda: se evidencia escaso tejido mamario fibroglandular y moderado tejido adiposo sustitutivo. A-B-C (Magnificada). En la mamografía: se observa a nivel de UC internos, imagen nodular, dominante, radiodensa, de bordes espiculados, mal definidos, con microcalcificaciones en su interior de aproximadamente 3,5 cm en relación con nódulo dominante maligno diagnosticado por histopatología (indicador flecha negra). D. En la ecografía: se observa a nivel de UC internos, radial 9, imagen nodular, sólida, hipoeoica, contenido heterogéneo, bordes espiculados, mal definidos, con microcalcificaciones en su interior midiendo 3,5 cm x 2,5 cm en relación con lesión maligna diagnosticada por histopatología (indicador flecha negra). BIRADS 6.

Tomando en cuenta lo planteado, se establece como objetivo de este estudio describir los hallazgos mamográficos y ecográficos en la glándula mamaria, durante el periodo marzo a mayo 2017, en la unidad de diagnóstico la Floresta, Maracay, estado Aragua, Venezuela.

MÉTODOS

Estudio con diseño de campo, descriptivo, de corte transversal realizado entre marzo y mayo de 2017, en la Unidad de Diagnóstico La Floresta ubicada en Maracay, estado Aragua, Venezuela, mediante recolección de datos de fuentes directas conocida como ficha *ad hoc* sobre la población total de 115 pacientes, previo consentimiento informado; el tamaño de la muestra fue el mismo de la población y fue escogida de manera no probabilística, intencional. Los criterios de inclusión fueron: edad entre 35 a 75 años, referidas para estudios de mamografía y ecografía, se excluyeron pacientes que no estaban en la edad establecida. La ficha *ad hoc* elaborada por el autor contenía datos como: nombre de la paciente, edad, hallazgos mamográficos, hallazgos ecográficos, mama derecha o izquierda, ubicación

por cuadrante, observaciones y BIRADS. Los resultados obtenidos se organizaron en tablas y gráficos de barra, graficados mediante programa Microsoft Excel 2003. Se utilizó mamógrafo digital Marca: IMS-Internazionale Medico Scientifica®, Modelo: GIOTTO IMAGE 3D-3DL, y ecógrafo digital, Modelo: Sonoace X8 *Diagnostic Ultrasound System*, Marca: Samsung Medison® con transductor lineal, con frecuencia de 7,5 a 14 megahercios (MHz), con papel ® Video Printer UPP-110S, impresora láser, papel bond base 20 y cartuchos de tinta como complementos del equipo.

RESULTADOS

En el gráfico 1 se observa que la edad con mayor representación de pacientes atendidas osciló entre 46 a 56 años (42,6 %) y la de menor ocurrencia de 68 a 75 años (6,08 %).

De acuerdo al gráfico 2, la incidencia de lesiones quísticas de mayor frecuencia son las simples, lo que constituye un porcentaje de 84,34 % de las pacientes (46,08 % en mama derecha y 38,26 %

Gráfico 1. Distribución de pacientes por edad y frecuencia porcentual

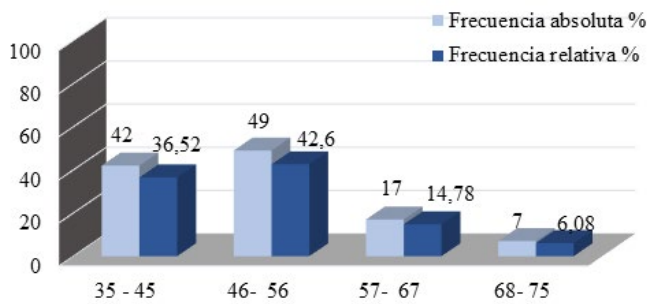


Gráfico 3. Distribución de pacientes según las lesiones más comunes en mama

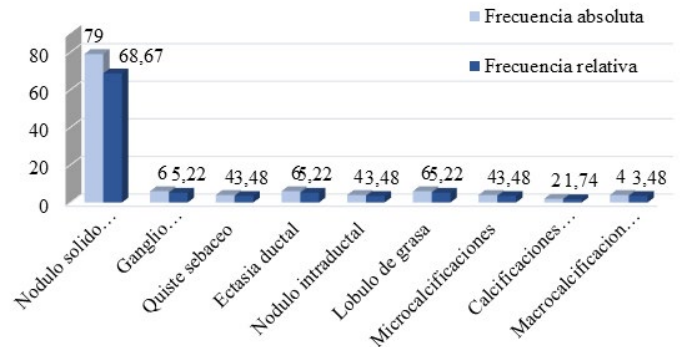


Gráfico 2. Distribución de pacientes según la presencia de lesiones quísticas

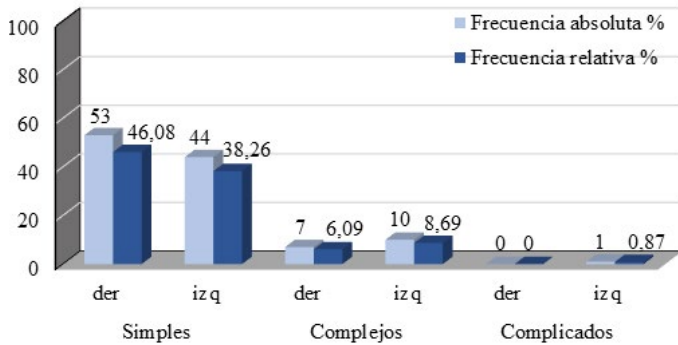
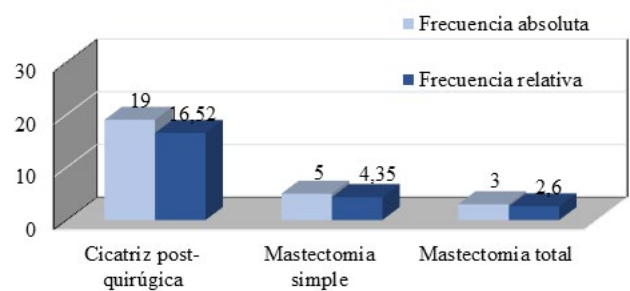


Gráfico 4. Distribución según los antecedentes posquirúrgicos



mama izquierda). La mama derecha presentó la mayor cantidad de lesiones quísticas en este grupo (Mamografía/Ecografía).

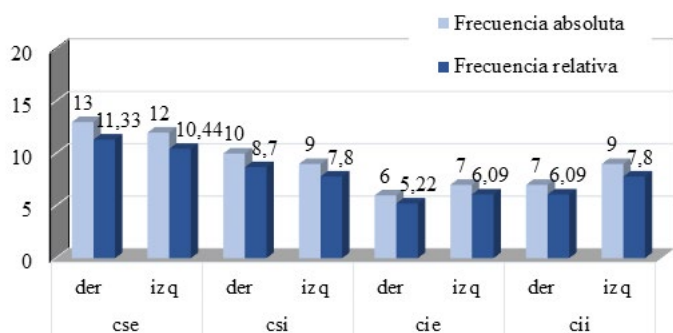
En el gráfico 3 se observa que los nódulos sólidos benignos corresponden al 68,67 %, los ganglios intramamarios, ectasia ductal y lóbulos de grasa con un 5,22 % respectivamente, calcificaciones vasculares con un 1,74 %.

Según el gráfico 4, solo el 16,52 % (19 pacientes) presentaron como antecedente cicatriz posquirúrgica, el 4,35 % mastectomía simple y 2,6 % mastectomía radical; para un total de 27 pacientes con antecedentes quirúrgicos mamarios.

Con referencia a la ubicación de las lesiones mamarias (gráficos 5 y 6) existe mayor prevalencia de lesiones mamarias en los cuadrantes superior externo (CSE), 13 para mama derecha (11,33 %) y 12 (10,44 %) para mama izquierda, mientras para el cuadrante superior interno (CSI) un total de 10 (8,7 %) en mama derecha, en unión de los cuadrantes superiores (UCS) de mama izquierda hubo un 6,95 % y en la unión de cuadrantes internos (UCI) de la mama izquierda un 6,09 %.

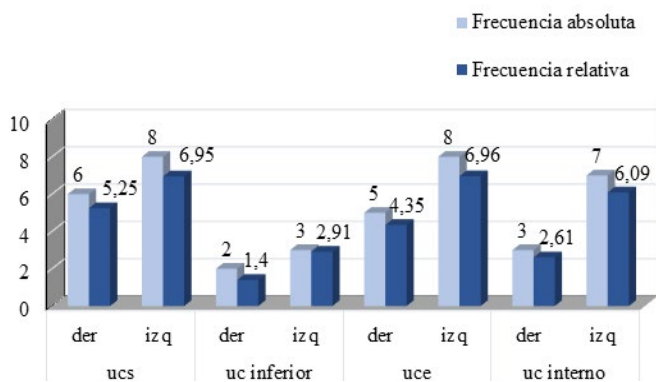
Los resultados observados en el gráfico 7 muestran mayor frecuencia en categoría BIRADS II con 45,22 % (52 pacientes) y la de menor BIRADS V y VI con 0,87 % respectivamente.

Gráfico 5. Distribución de pacientes según la ubicación de lesión por cuadrante y mama (I)



cse: Cuadrante supero-externo. csi: Cuadrante supero-interno.
cie: Cuadrante infero-externo. cii: Cuadrante infero-interno.

Gráfico 6. Distribución de pacientes según la ubicación de lesión por cuadrante y mama (II)



ucs: unión de los cuadrantes superiores. uc: unión de cuadrantes.
uce: unión de cuadrantes externos

Gráfico 7. Distribución de pacientes según la clasificación del estudio por categorías BIRADS

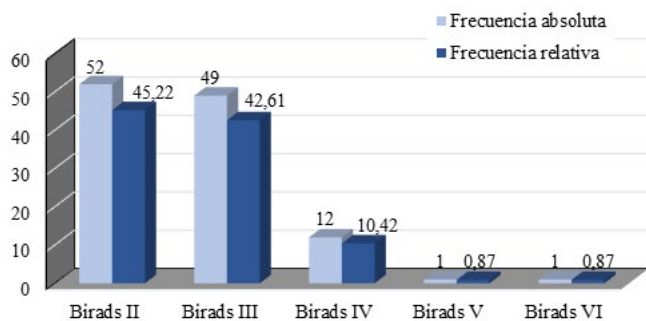
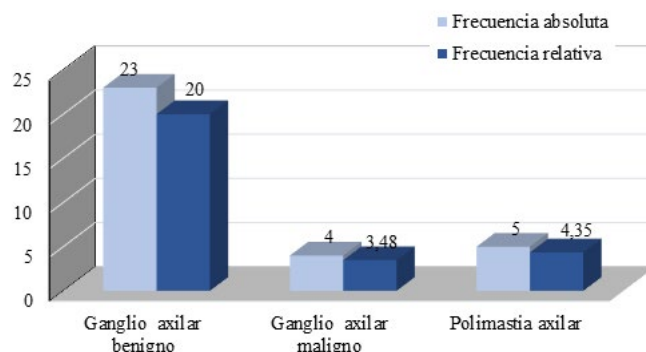


Gráfico 8. Distribución de pacientes según la presencia de lesiones extramamarias halladas por mamografía y ecografía



En el gráfico 8 se observa que las lesiones extramamarias de mayor frecuencia fueron ganglios axilares benignos en 23 pacientes (20 %), ganglios axilares sospechosos (3,48 %).

DISCUSIÓN

La patología más frecuente reportada por mamografía y ecografía correspondió a quistes simples (84,43 %). El hallazgo del 0,87 % de quistes complicados, indica que la probabilidad de encontrar este tipo de patología es poco común en el rango de edad establecida en esta investigación, no descartando la posibilidad de encontrarla en otras edades.

Se identificaron múltiples lesiones mamarias, siendo la de mayor prevalencia el nódulo sólido benigno en 79 pacientes (68,67 %), las de menor frecuencia calcificaciones vasculares (1,74 %), seguido por ganglios intramamarios, quistes sebáceos, ectasia ductal, nódulo intraductal, lóbulos de grasa, entre otras, lo cual concuerda con la literatura (17).

La ubicación de las lesiones es importante al momento de establecer cualquier conducta porque de ello dependerá el abordaje, seguimiento

y control. Se establece más frecuencia de lesiones en el cuadrante superior externo, reportando un 11,33 % y 10,44 % para mama derecha e izquierda respectivamente y menos frecuente en unión de cuadrantes internos con 1,40 % y 2,91 % para mama derecha e izquierda respectivamente. De igual manera, la ubicación de las lesiones por cuadrantes en mama es importante cuando se desea hacer el abordaje de las lesiones, bien sea quirúrgicamente, por punción o toma de biopsias.

El 100 % de los estudios corresponden a las dos variables en estudio (mamografía y ecografía), es decir que a todas las pacientes se les realizó ambos estudios obteniendo clasificación de diversas lesiones, ubicación y categorización por BIRADS en toda la población, en esta última se evidencia la mayor frecuencia de estudios categoría BIRADS II con 45,22 % seguidamente 42,61 % para BIRADS III y las de menor frecuencia BIRADS V y VI, esto contrasta con los resultados obtenidos por Garay (16), en Perú, quien reportó como mayor prevalencia BIRADS I con un 37,38 % de una población de 313 pacientes. Cabe destacar que la cultura, alimentación, estilo de vida son completamente diferentes por cuanto se trata de localidades distintas donde existen factores medioambientales que influyen en cada población.

Los hallazgos en la mamografía y ecografía guardan relación entre las patologías, considerándose necesario la realización de ambos estudios, no obstante el estudio ecográfico presenta cierta ventaja con respecto a la mamografía en la diferenciación entre lesiones quísticas y sólidas, como lo refleja Garay (16), quien evidenció una correlación complementaria en la evaluación ecográfica en mamas densas, al mismo tiempo se aprecian hallazgos asociados a la normalidad con relación a la clasificación BIRADS por mamografía (17).

CONCLUSIONES

Se concluye que las lesiones mamarias deben ser evaluadas, de forma preventiva, a través de estudios de imágenes para determinar la etiología de las lesiones siendo la mamografía el método con mejor capacidad diagnóstica, sin embargo, la ecografía mamaria aporta elementos complementarios que permiten diferenciar una masa sólida o quística.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Kopans D. La mama en imagen: anatomía, histología, fisiología de la mama. 2da edición. Madrid: Editorial Marban; 2007.
2. Fernández A, Torralba J, López Marín L. Patología mamaria. Clin Ginecol 10/2. 1ra edición. Barcelona: Salvat editores; 1999.
3. Lockhart RD, Hamilton GF, Fyfe FW. Anatomía Humana. México: Mc Graw-Hill Interamericana; 1965.
4. Pedraza S, Gayate A, Del Cura Rodríguez JL. Sociedad Española de Radiología médica (SERAM). Radiología Esencial: anatomía de la mama. 1ra edición. Madrid: Panamericana; 2009.
5. Junemann K. Patología mamaria e imágenes. Rev Obstet Ginecol Hosp Santiago Oriente Dr. Luis Tisné Brousse [Internet]. 2009 [consultado 22 de julio de 2022]; 4 (3): 189-194. Disponible en: <https://silo.tips/download/patologia-mamaria-e-imagenes>
6. Bustamante-Rodas L M. Cáncer de mama en pacientes con patrón de densidad mamaria alta, diagnosticado por mamografía. Rev Peru Ginecol Obstet [Internet]. 2011 [consultado 22 julio 2022]; 57 (2): 93-98. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/3234/323428200005.pdf>
7. Junemann K. Patología mamaria e imágenes. Rev Obstet Ginecol Hosp. [Internet]. 2009 [consultado 22 noviembre 2020]; 4 (3): 189-194. Disponible en: <https://silo.tips/download/patologia-mamaria-e-imagenes>
8. Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW. Diagnóstico por Ecografía. 2da edición. Madrid: Marban; 2004.

9. Torres Trujillo R. Tumores de mama: Diagnóstico y tratamiento. 2da edición. México: McGraw-Hill Interamericana; 1999.
10. Middleton W, Kurtz A, Hertzberg B. Ecografía Física práctica. 2da edición. Madrid: Marban; 2005.
11. Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, Levine D. Diagnostic Ultrasound. 4ta edition. Maryland: Mosby; 2010.
12. Skaane P. Ultrasonography as adjunct to mammography in the evaluation of breast tumors. Rev Acta Radiol Suppl [Internet]. 1999 [consultado 12 julio 2022]; 420:1-47. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/10693544>
13. Neira P. Densidad mamaria y riesgo de cáncer mamario. Rev Med Clin Condes. [Internet]. 2013 [consultado 13 abril 2022]; 24(1): 122-130. Disponible en: https://www.clinicalascondes.cl/Dev_CLC/media/Imagenes/PDF%20revista%20m%C3%A9dica/2013/1%20enero/15-Dra.Neira.pdf
14. Ruiz Martín O, Castellano CR, Aguilar Angulo PM, Almenar Gil A, Pinto Valera JM. Valoración de las categorías BI-RADS® de la densidad mamaria entre radiólogos y respecto a un método cuantitativo de medición. Rev Senol Patol Mamar. 2014; 27:157-162. DOI: 10.1016/j.senol.2014.07.001
15. Romero C. Evolución del diagnóstico del cáncer de mama: impacto de la mamografía digital y los programas de asistencia al diagnóstico por ordenador (CAD) [Tesis en Internet]. Granada: Universidad de Granada; 2012 [consultado 15 de abril 2022]. Disponible en: <https://digibug.ugr.es>
16. Garay C. Ecografía mamaria complementaria en mamas mamográficamente densas [Tesis en Internet]. Lima: Universidad San Martín de Porras [consultado 20 abril 2022]. Disponible en: <https://repositorio.usmp.edu.pe>.
17. Uriburu JL. Tumores benignos de la mama [Internet]. Buenos Aires: Servicio de Patología Mamaria del Hospital Británico Universitario Austral; 2005 [consultado 12 julio 2022]. Disponible en: <http://www.aac.org.ar/PDF/UTI301>.

Recibido: 28 de agosto de 2022

Aprobado: 10 de septiembre de 2022



Marcadores ecográficos de cromosomopatías en la era del ADN fetal

Dres. Daniel Márquez-Contreras¹, María Amparo Riani², Carlos Villegas¹.

¹Adjunto Docente. Posgrado de Perinatología y Medicina Materno-Fetal. Hospital Universitario de Caracas. Universidad Central de Venezuela. ²Adjunto Docente. Posgrado de Obstetricia y Ginecología. Hospital General del Este. Universidad Central de Venezuela.

RESUMEN

La identificación temprana de las anomalías cromosómicas representa uno de los principales objetivos del diagnóstico prenatal. Existen diferentes estrategias de tamizaje de estos defectos en la población general; el cribado combinado del primer trimestre es la herramienta que más utilidad y costo-efectividad ha demostrado hasta ahora. Los marcadores ultrasonográficos de aneuploidías se basan en el estudio, mediante ecografía, de las características estructurales fetales y permiten mejorar la estimación individual del riesgo de cromosomopatías. Entre ellos, la evaluación de la translucencia nuchal fetal en el primer trimestre es la pesquisa que mejores resultados aporta en términos de capacidad predictiva. Otros marcadores ecográficos de primer y segundo trimestre pueden incorporarse a la exploración para mejorar su sensibilidad. El ADN fetal constituye una prueba de tamizaje de alta sensibilidad y especificidad, que permite obtener información muy precoz, pero que requiere de mayores costos operativos, limitando su aplicación a grandes masas poblacionales.

Palabras clave: Cribado, Cromosomopatías, Diagnóstico prenatal, Marcadores ecográficos, ADN fetal.

Ultrasound Markers of Chromosomal Abnormalities in the Era of Fetal DNA

ABSTRACT:

Early identification of chromosomal abnormalities represents one of the main objectives of prenatal diagnosis. There are different screening strategies for these defects in the general population, with the combined screening test of the first trimester being the tool that has shown the most usefulness and cost-effectiveness so far. Ultrasonographic markers of aneuploidies are based on the study, by ultrasound, of fetal structural characteristics and allow to improve the individual estimation of the risk of chromosomal pathologies. Among them, the evaluation of fetal nuchal translucency is the marker that provides best results in terms of predictive capacity. Other first- and second-trimester ultrasound markers may be incorporated into the scan to improve the sensitivity. Fetal DNA is a screening test of high sensitivity and specificity, which allows obtaining early information about aneuploidies. However, requires higher operating costs, limiting its application to large population.

Keywords: Screening, Chromosomal pathologies, Prenatal diagnosis, Ultrasound markers, Fetal DNA.

INTRODUCCIÓN

Sustentado en la estrecha relación existente entre cromosomopatías fetales y edad materna, históricamente se ha empleado este parámetro

como criterio para la selección de las gestantes candidatas a una técnica invasiva y, de hecho, hasta hace poco tiempo, ha constituido el método más utilizado al momento de ofrecer una prueba diagnóstica para determinación de cariotipo fetal

Forma de citar este artículo: Márquez-Contreras D, Riani MA, Villegas C. Marcadores ecográficos de cromosomopatías en la era del ADN fetal. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 159-177. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.6

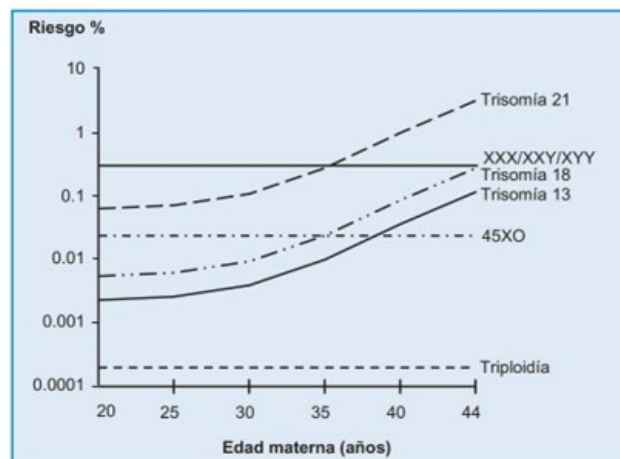
Dirección para correspondencia: Dr. Daniel Marquez, danielmarquez33@gmail.com

en gestantes mayores de 35 años. Sin embargo, dependiendo del punto de corte empleado, la tasa de detección de este tipo de cribado es solo del 30 % para una tasa de falsos positivos del 5 %, ascendiendo a un máximo de 50 % al estimar una tasa de falsos positivos del 15 % (1). Este pobre margen de detección justificó la puesta en marcha de programas de cribado coordinado y comunitario que permitieran detectar de manera específica y más precisa los embarazos con riesgo elevado de alguna alteración cromosómica.

Se acepta que un cribado poblacional debe tener como mínimo una tasa de detección del 75 %, con una tasa de falsos positivos no mayor del 5 % (2). Así, en la actualidad no se considera un punto de buena práctica clínica el realizar un procedimiento diagnóstico invasivo basado únicamente en la edad cronológica de la gestante (3, 4). Por el contrario, se recomienda utilizar nuevos métodos de cribado que calculen el riesgo de aneuploidías teniendo en cuenta no solo la edad de la gestante, sino también las características ecográficas del feto (marcadores ecográficos), así como los marcadores bioquímicos de cromosopatías en sangre materna (1, 5). La evidencia científica destaca la necesidad de combinar técnicas ecográficas y bioquímicas para conseguir los mejores resultados. Estos programas de cribado permiten un cálculo del riesgo para patologías cromosómicas específicas para cada gestante, en función de los valores obtenidos para dichos marcadores. Con ello, se establecen gestaciones con alto o bajo riesgo de presentar dichas alteraciones; y en los casos de alto riesgo, se sugiere realizar una técnica invasiva para el diagnóstico confirmatorio. Esta metodología de identificación de población de riesgo se mantiene vigente en la mayoría de unidades de atención prenatal en el mundo.

El riesgo de muchas de las anomalías cromosómicas aumenta con la edad materna (Gráfico 1). Además, dado que es probable que los fetos con anomalías

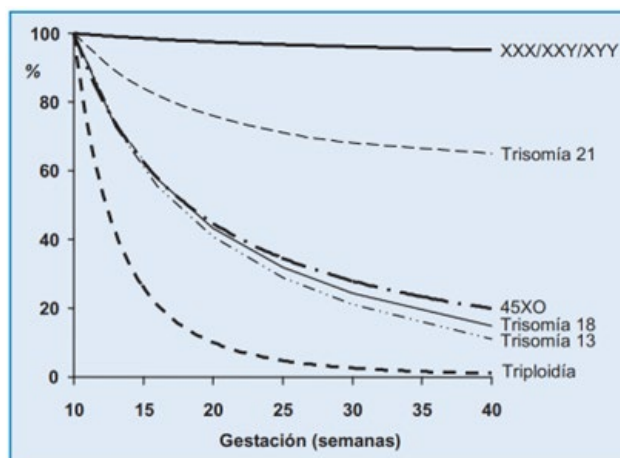
Gráfico 1. Riesgo de anomalías cromosómicas según edad materna (FMF) (6)



cromosómicas mueran intraútero, el riesgo disminuye con la edad gestacional (Gráfico 2) (6).

Durante los últimos treinta años, investigaciones exhaustivas han permitido desarrollar un método no invasivo de diagnóstico prenatal basado en el aislamiento y estudio de las células fetales que se encuentran circulantes en la sangre materna. Aproximadamente 1 de cada $10^3 - 10^7$ células nucleadas de la sangre materna son fetales. El

Gráfico 2. Riesgo de anomalías cromosómicas según edad gestacional (FMF) (6)



porcentaje de células fetales puede enriquecerse hasta alrededor de 1 de cada 10–100 mediante técnicas como la separación de células activadas por magnetismo (MACS) o la separación de células activadas por fluorescencia (FACS), tras la unión de los anticuerpos marcados magnéticamente o con fluorescencia a los marcadores de superficie celulares específicos del feto (7).

Con base en la evidencia disponible actualmente, el estudio de células fetales en la sangre periférica materna es considerado un método de tamizaje o de estimación de riesgo, no una estrategia diagnóstica (8, 9). A diferencia de otros métodos de pesquisa, como los marcadores bioquímicos, el análisis de células fetales en la sangre materna es una tarea laboriosa, que requiere personal altamente calificado y por ende, altos costos operativos. Aún está por verse hasta qué punto pueden mejorarse las técnicas de enriquecimiento de células fetales para alcanzar un mayor rendimiento en las células necesarias, además de su automatización, para permitir el análisis simultáneo de un gran número de muestras y así, permitir alcanzar grandes grupos poblacionales.

Por lo general, durante el primer trimestre de gestación se realiza el despistaje poblacional con la prueba combinada para seleccionar las pacientes con alto riesgo de presentar un feto con síndrome de Down o Trisomía 21 (10). La prueba combinada considera la edad materna, marcadores bioquímicos séricos como proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) y la fracción β libre de la hormona gonadotrofina coriónica humana (β hCG); asociadas con marcadores ecográficos estandarizados como la translucencia nuchal. Esta estrategia de tamizaje presenta una tasa de detección del 90 %, con una tasa de falsos positivos del 5 % (11).

Con este test de cribado se estratifica a las pacientes en tres niveles de riesgo: bajo riesgo

cuando la probabilidad de aneuploidía es $< 1/1000$; riesgo intermedio entre $1/51$ y $1/1000$ y alto riesgo $\geq 1/50$ (12). El índice de riesgo a partir del cual se recomienda realizar una prueba invasiva se decide equiparándolo con el riesgo de pérdida fetal tras la realización de esta, el cual es aceptado con un valor absoluto de $1/250$ (13). Por tanto, en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas, se ha consensado que el límite para definir un alto riesgo y por tanto, ofrecer la realización de una prueba invasiva es $\geq 1/250$.

Sin embargo, la tendencia en el mundo es a realizar cada vez menos procedimientos invasivos, discriminando los principales elementos de riesgo a fin de orientar los estudios diagnósticos hacia aquellas pacientes con indicación formal de determinación de cariotipo fetal. Esta premisa, destaca la importancia de la ecografía como estrategia de tamizaje aplicable a grandes masas, de bajo costo, pero que requiere una importante curva de aprendizaje, al ser una herramienta operador dependiente.

La estrecha asociación entre las anomalías cromosómicas y las malformaciones, justifica que un alto porcentaje de fetos con cariotipo anormal puedan ser identificados en el curso de un estudio ecográfico detallado. Considerada la ecografía como técnica de cribado, uno de sus objetivos es la selección de un subgrupo poblacional sobre el cual aplicar técnicas de estudio citogenético fetal. Por lo tanto tras el estudio ecográfico, se puede asignar un riesgo teórico individual de albergar un feto cromosómicamente anormal e indicar un procedimiento invasivo (14).

En diferentes estudios, se han investigado múltiples marcadores ecográficos de alteraciones cromosómicas con el fin de mejorar las estrategias de cribado. El mejor marcador ecográfico para aneuploidías fetales y en especial del síndrome de

Down, es, sin duda, la translucencia nucal (TN) (1, 4, 5, 12, 13, 15).

Sugerido inicialmente por Szabo y Cellen (16), en 1990, como marcador precoz de trisomía 21, en el momento actual ha demostrado su efectividad en el cribado global de las principales trisomías autosómicas; 21, 18 y 13, en las menos frecuentes, como la trisomía 10, en las cromosopatías sexuales y poliploidías. Además está relacionada con otros tipos de alteraciones como cardiopatías, displasias esqueléticas y síndromes genéticos no cromosómicos, entre otros. Así, el incremento del grosor de la TN, evaluada entre las semanas 11 y 14, se correlaciona con la presencia de aneuploidías y fundamentalmente con la trisomía 21 (17, 18). Es el marcador ecográfico que presenta mayor efectividad para tal fin y, por tanto, la ecografía del primer trimestre desempeña un papel muy importante en el cribado prenatal de cromosopatías. La valoración de la TN debe ser realizada por un ecografista suficientemente entrenado, certificado o adecuadamente supervisado.

Así, en la actualidad se acepta que la TN debe ser medida utilizando los criterios descritos por la Fundación de Medicina Fetal (FMF) (www.fetalmedicine.com) (15). Para ello debe realizarse un corte sagital medio fetal. La ampliación de la imagen debe ser suficiente para que en la pantalla se visualice la cabeza y el tórax del feto. La medición de la TN solo puede realizarse estando el producto de la concepción en posición neutra (ni en hiperflexión, ni en hiperextensión). Debe medirse toda la zona econegativa, distinguiendo la piel de las membranas amnióticas. Los *cálipers* cruciformes serán colocados midiendo solo la zona econegativa de máximo grosor del cuello fetal. Los fetos afectados de trisomía 13 (síndrome de Patau) y trisomía 18 (síndrome de Edwards) también suelen presentar un incremento de la

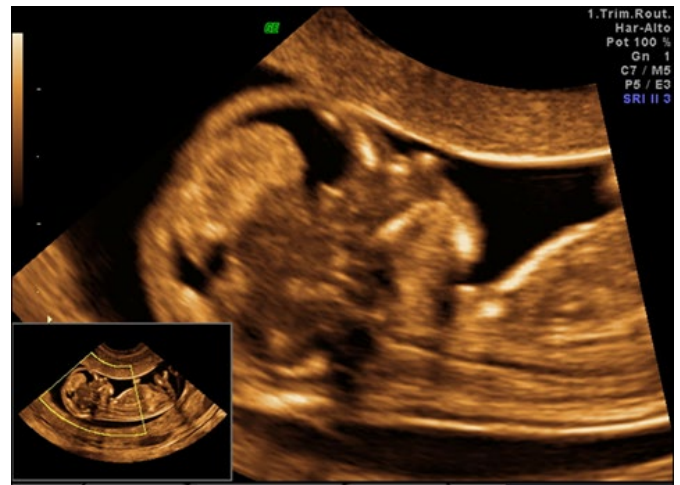


Figura 1. Translucencia nucal (criterios de evaluación FMF)

TN y, por lo tanto, esta también se utiliza como marcador para estas cromosopatías (Figura 1).

El incremento en el valor de la TN por encima del percentil 95 para una determinada edad gestacional se considera un factor de riesgo de defectos cromosómicos y cardiopatías fetales (19). Su incorporación como marcador ecográfico en el cribado combinado del primer trimestre permite alcanzar una tasa de diagnóstico de defectos cromosómicos de entre 85 % a 95 % (tasa de falsos positivos 5 %). Su utilidad práctica se encuentra resumida en la tabla 1 (20).

Con el objetivo de incrementar la tasa de detección, sin impactar negativamente sobre la tasa de falsos positivos, se han ido adicionando nuevos marcadores ecográficos para aneuploidías, algunos sustentados en las características fenotípicas del feto y otros, en parámetros funcionales. En la actualidad son muchos los marcadores descritos, aunque muchos de ellos no son de carácter independiente y están supeditados o asociados a la positividad de otros hallazgos ecográficos.

Maizy y cols. (21) y Kagan y cols. (22, 23) propusieron la onda "a" con flujo reverso del *ductus* venoso

Tabla 1. Relación entre el grosor de la TN y la prevalencia de anomalías cromosómicas, muertes fetales, anomalías fetales mayores y recién nacido sano (euploide y sin malformaciones)

| Translucencia nucal | Anomalías cromosómicas | Muerte fetal (Euploide) | Anomalías mayores (Euploide) | Recién nacido sano |
|---------------------|------------------------|-------------------------|------------------------------|--------------------|
| < percentil 95 | 0,2 % | 1,3 % | 1,6 % | 97 % |
| Percentil 95 - 99 | 3,7 % | 1,3 % | 2,5 % | 93 % |
| 3,5 - 4,4 mm | 21,1 % | 2,7 % | 10 % | 70 % |
| 4,5 - 5,4 mm | 33,3 % | 3,4 % | 18,5 % | 50 % |
| 5,5 - 6,4 mm | 50,5 % | 10,1 % | 24,2 % | 30 % |
| ≥ 6,5 mm | 64,5 % | 19 % | 46,1 % | 15 % |

Tomado de: Araujo-Vargas y cols. (20)

de Aranzio, el hueso nasal y la regurgitación tricuspídea, los cuales hoy en día están establecidos como marcadores de segunda línea relacionados con cromosomopatías, estableciéndose a partir de ellos el llamado cribado contingente. Con este tipo de cribado, a las pacientes con riesgo intermedio en la prueba combinada se les completa el estudio ecográfico con estos marcadores secundarios, recalculándose el riesgo de aneuploidía.

El estudio FASTER (24) compara tres métodos de detección de pacientes con alto riesgo de cromosomopatía, el cribado secuencial, integrado y contingente, siendo las tasas de detección y de falsos positivos similares entre ellos con datos ligeramente peores para el contingente, sin embargo, esta pesquisa disminuye el número de pacientes que debe volver en el segundo trimestre para completar el estudio, reduciendo el número de controles por paciente.

En posteriores estudios se ha refutado la utilidad de esta estrategia de cribado, Ghaffari y cols. (25) obtuvieron una reducción en la tasa de falsos

positivos del 4,8 % al 3,7 % para la detección de fetos con trisomía 21 al añadir la valoración de estos marcadores secundarios. Más tarde, Muñoz-Cortés y cols. (26), realizaron un estudio multicéntrico en el que obtuvieron una reducción de la tasa de falsos positivos del 3 % al 1,8 %, sin disminuir la tasa de detección.

Así, algunos de los marcadores ecográficos más estandarizados y de uso extendido son:

Frecuencia cardiaca (FCF)

En los embarazos normales, la FCF aumenta de 110 latidos por minuto a las 5 semanas a 170 latidos por minuto a las 10 semanas. Posteriormente se observa un descenso de la misma, hasta situarse en unos 150 latidos por minuto a las 14 semanas (27). En algunos defectos cromosómicos, como en la trisomía 13 o la trisomía 18, esta frecuencia está elevada y disminuida respectivamente, por encima de las cifras normales para una determinada edad gestacional. En la trisomía 21 suele apreciarse una FCF normal (28).

Hueso nasal

La visualización del hueso nasal fetal es posible en un plano ecográfico medio sagital de la cabeza fetal, situando el transductor de manera de obtener un perfil del feto, en el mismo plano de evaluación de la TN. Su observación es importante, ya que la ausencia del hueso nasal o su hipoplasia se relacionan con trisomía 21 hasta en un 60 % de los casos (22, 25). De igual forma está asociado a otras trisomías (trisomía 13 y 18) (29).

Ángulo facial

La determinación del ángulo facial fetal consiste en la medida del ángulo comprendido entre una línea recta trazada sobre la superficie superior del paladar y una línea recta trazada desde la punta más anterior y superior del paladar hasta la superficie del hueso frontal.

Entre un 45 % a 55 % de los fetos con defectos cromosómicos presentan un aumento de este ángulo por encima de 90°, en contraparte a solo un 5 % de los fetos euploides (30, 31).

Ductus venoso de Aranzio (DV)

Esta estructura vascular es esencial en la distribución del volumen sanguíneo en la circulación fetal durante la vida intrauterina. Crea un flujo preferencial de sangre oxigenada desde la vena umbilical hasta la aurícula derecha y desde allí a la circulación sistémica a través del foramen oval, aurícula izquierda, ventrículo izquierdo y aorta (19, 21).

Las características de la onda *doppler* de este vaso son de utilidad en el cribado de defectos cromosómicos y/o defectos cardíacos fetales. De esta forma, cuando la onda de flujo del DV

es retrógrada durante la contracción auricular (onda a) existe un aumento del riesgo de defectos cromosómicos, cardíacos y muerte fetal. Sin embargo, es necesario recordar que en un 80 % de los casos con onda "a" reversa aislada, el resultado del embarazo es normal (32, 33).

Regurgitación tricuspídea

La presencia de cierto grado de insuficiencia valvular tricuspídea en el primer trimestre se ha relacionado con defectos cromosómicos y/o cardíacos fetales. Esta alteración está presente hasta en un 55 % de los fetos con trisomía 21 frente a un 1 % en fetos normales (17, 23, 32). Su detección constituye una indicación para realizar un estudio cardíaco fetal exhaustivo (26).

A la fecha, entre todos los marcadores ecográficos descritos, la medida de la TN es la que presenta un mayor cociente de probabilidad positiva (test positivo entre los afectados/test positivo entre los sanos), es decir, es la que se encuentra asociada en mayor medida con una alteración cromosómica. La evaluación de los restantes marcadores mejora los resultados del test combinado, aumentando la tasa de detección o reduciendo la tasa de falsos positivos (19, 34).

Estos marcadores adicionales pueden investigarse en todos los pacientes o, alternativamente, solo en aquellas gestantes con un riesgo intermedio en el cribado combinado (1 en 51 a 1 en 1000) (1, 17, 18). El resultado de la aplicación sistemática y ordenada de estos marcadores en conjunción con el cribado combinado, resulta en una disminución de las pruebas invasivas en gestantes con falsos positivos, con la consecuente reducción en la frecuencia de complicaciones gestacionales y de los costos económicos. Globalmente, se puede decir que la tasa de detección de trisomía 21 mediante una prueba combinada que emplee la

TN y la valoración del hueso nasal, la regurgitación tricuspídea y el DV es de 93 % a 96 %, con una tasa de falsos positivos del 2,5 % (1, 5, 13, 14, 19). Es importante recordar que la presencia de estos marcadores alterados multiplica el riesgo *a priori* de una patología cromosómica, pero la ausencia de los mismos lo disminuye (35).

Otros marcadores ecográficos menores

Las anomalías fetales menores o marcadores ecográficos menores son comunes en la población general (alta tasa de falsos positivos) y no se asocian generalmente con alteraciones graves, a menos que haya una causa cromosómica subyacente y que se presenten en forma múltiple. Su asociación con defectos cromosómicos es menor, por lo que se consideran marcadores de segunda línea.

A continuación, se revisan algunos de ellos, inicialmente descritos en segundo trimestre, pero que con la inversión de la pirámide de cuidado perinatal, han sido extrapolados al primer trimestre de la gestación.

Quistes de plexos coroideos: son pequeñas formaciones quísticas de pocos milímetros de diámetro localizadas en los plexos coroideos de los ventrículos laterales. En más del 98 % de los casos experimentan una resolución espontánea antes de las 28 semanas, cuando se presentan de forma aislada. Sin embargo, se encuentran asociados a la trisomía 18, habitualmente en combinación con otras anomalías fetales (36).

Foco ecogénico intracardiaco: consiste en la presencia de un pequeño punto ecográficamente hiperecogénico alojado en el ventrículo (izquierdo o derecho). En el 90 % de las ocasiones desaparece espontáneamente en el tercer trimestre. Su importancia reside en que es posible visualizarlo en un 28 % de

las trisomías 21, frente a un 4 % en los fetos euploides (37, 38).

Intestino hiperecogénico: consiste en un área intestinal fetal que ecográficamente presenta un aspecto hiperecogénico, similar al hueso. Su detección se ha relacionado con defectos cromosómicos, hemorragia intraamniótica, insuficiencia placentaria y fibrosis quística (39, 40).

Huesos largos cortos: se caracteriza por la presencia de una medida de la longitud de los huesos largos fetales (fémur, húmero, tibia, radio, etc.), por debajo del percentil 5 para una determinada edad gestacional. Es posible hallarlo en el 33 % a 41 % de las trisomías 21 y en el 1 % a 5 % de los fetos euploides (41).

Anomalías del tracto urinario: algunas de sus alteraciones, como la hidronefrosis, la dilatación de las pelvis renales o la megavejiga son más prevalentes en fetos afectados por trisomía 21 o 18; sin embargo su presencia se detecta hasta en el 2,6 % de los fetos normales (36, 38, 42).

Nuevos marcadores:

En los últimos años, los progresos tecnológicos y de mejoramiento de imágenes en los equipos ecográficos de alta resolución, la utilización generalizada del *doppler* color y la sistematización en la exploración del feto, han permitido detectar nuevos marcadores ecográficos cuyo estudio podría mejorar las tasas de detección de defectos cromosómicos fetales.

Estos nuevos marcadores, aún en estudio y continua evolución, se incorporarán en mayor o menor medida a los programas de cribado, muy posiblemente como marcadores de segunda línea. Algunos de estos son:

Arteria subclavia derecha aberrante (ASDA)

Esta arteria de disposición anatómica anormal es el resultado de una alteración en el desarrollo embrionario de la ramificación de los troncos supraaórticos. La ASDA se origina en una posición distal en el arco aórtico, por detrás de la arteria subclavia izquierda, en lugar de hacerlo como una rama del tronco braquiocefálico como es habitual (43, 44). En su trayecto hacia el brazo derecho, al que irriga, pasa posteriormente a la tráquea y al esófago, pudiendo ocasionalmente producir patología por compresión. Esta anomalía se encuentra en el 0,5 % a 1,5 % de la población general, siendo mucho más prevalente en los casos de trisomía 21 (25 % a 30 %), de ahí la importancia de su detección prenatal (45).

Hipoplasia tímica

El timo es un órgano alojado en el mediastino superior sobre los grandes vasos. Ejerce una clara influencia sobre el desarrollo y maduración del sistema linfático y en la respuesta inmunitaria defensiva del organismo.

La determinación de sus diámetros o perímetro, e incluso su relación con el diámetro torácico anteroposterior, ha permitido relacionar su hipoplasia con ciertas alteraciones cromosómicas, especialmente con el síndrome de Down y el síndrome de Di George (46). La hipoplasia tímica es también más común en casos de cardiopatías estructurales, como las conotruncales (Tetralogía de Fallot, tronco arterioso, transposición de grandes vasos, etc.) (47).

Fracción de acortamiento ventricular

Estima el acortamiento del ventrículo cardíaco tanto en sístole como en diástole. Esta fracción parece estar incrementada en los fetos con trisomía 21 (48).

Arteria hepática

La arteria hepática es rama del tronco celíaco y proporciona un 10 % del aporte sanguíneo al hígado fetal. Tiene la capacidad de responder ante situaciones de estrés intrauterino generadoras de hipoxia, mediante vasodilatación y aumento de perfusión. El incremento observado mediante estudio *doppler* en su velocidad sistólica pico y la disminución de su índice de pulsatilidad están presentes hasta en un 75 % de los fetos con trisomía 21, frente a un 7 % en fetos euploides (49).

Persistencia de la vena umbilical derecha

Consiste en la obliteración de la vena umbilical izquierda durante el desarrollo embrionario y la persistencia de la derecha. Es la anomalía venosa más detectada prenatalmente. Su etiología es desconocida, pero se ha relacionado con fenómenos tromboembólicos. Habitualmente cursa con drenaje intrahepático (95 %) y constituye un hallazgo asociado a cromosomopatías como la trisomía 18 y a otras anomalías estructurales (50, 51).

Ángulo de la cresta ilíaca

Este ángulo parece estar aumentado en fetos con síndrome de Down, tanto en la evaluación ecográfica axial como coronal. Un ángulo de la cadera mayor de 90° en corte axial y de 60° en coronal está presente en 37 % de los fetos con trisomía 21 y en solo 12 % de los fetos euploides (52).

La utilidad clínica de estos nuevos marcadores continúa en discusión; así como la indicación de su determinación sistemática en la población general. Sin embargo, es innegable que la incorporación de nuevos datos ecográficos en el estudio del feto en

desarrollo contribuirá a la mejora en el diagnóstico y abordaje de los defectos cuando estos están presentes (53).

Con fines estrictamente académicos, se presenta un resumen que persigue condensar los principales marcadores ecográficos de cromosopatías descritos en la actualidad, que cuentan con mejor valor predictivo y cociente de probabilidad positivos. Asimismo, incluye algunos marcadores recomendados en la evaluación ecográfica integral del primer trimestre, que se consideran indispensables de reportar durante la exploración de semana 11-14. Los mismos, forman parte del estudio ecográfico temprano estandarizado en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas; optimizando así la detección precoz de anomalías cromosómicas y estructurales fetales, de pronóstico perinatal adverso, por encima del 97 %, con una tasa de falsos positivos inferior al 5 % (Tabla 2).

En el mismo orden de ideas, la utilización de la ecografía como instrumento fundamental para la identificación de pacientes fetales con riesgo de aneuploidías, pasa por familiarizarse con su técnica de exploración y significado, empleando primeramente aquellos que han demostrado su mejor correlación con los defectos cromosómicos,

como la translucencia nual. Otros marcadores con menor peso específico y menores cocientes de probabilidad deben ser tenidos en cuenta durante la exploración, su uso universal dependerá de la experiencia del equipo, de las necesidades particulares de cada caso y de los protocolos aplicados en cada unidad de diagnóstico prenatal.

CONCLUSIÓN

Las herramientas de las que se dispone hoy en día para el cribado de cromosopatías pasan por ofrecer a la gestante el mejor test de cribado disponible. Desde el punto de vista del diagnóstico prenatal, el empleo de marcadores ecográficos de defectos cromosómicos constituye un buen método en la selección de pacientes de alto riesgo, discriminando así de manera más efectiva aquellas pacientes que se beneficiarán de una prueba diagnóstica invasiva, como la biopsia de vellosidades coriales, la amniocentesis o cordocentesis, en función de la edad gestacional.

El test de ADN fetal ha llegado para quedarse, como herramienta de tamizaje de muy alta sensibilidad y especificidad; sin embargo, requiere mejorar su costo-operatividad a fin de garantizar una aplicación masiva en la población general, como estrategia de pesquisa universal.

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad


| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|---|---|--|---|---|-------------------------|
| Translucencia nual (TN) | Corte medio sagital de calota y tórax fetal que ocupe el 75% de la pantalla | Ecogenicidad situada en la región posterior del cuello fetal, entre la piel y el tejido que recubre la columna cervical; ésta medida es dependiente la longitud craneo rabadilla (LCR) | Alterada cuando la medida de TN es mayor al p95 para la LCR. TN > 2,1 mm para la LCR de 45 mm TN > 2,7 mm para la LCR de 84 mm TN mayor a 3,5 mm para cualquier LCR. | 75 % Anomalías cromosómicas: •50 % Trisomía 21 •25 % Trisomía 13 y 18 •10 % Monosomía X •5 % Triploidias •10 % otras cromosomopatías 50 % Defectos cardíacos Muerte fetal Infección fetal Anemia fetal Defectos del SNC Defectos esqueléticos Síndromes genéticos | Nicolaides y cols. (15) |
|  | | | | | |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad



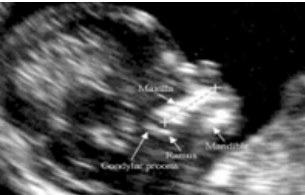
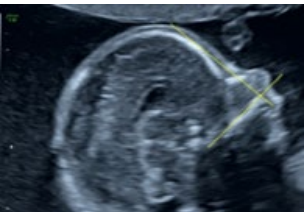

| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|--|---|--|--|---|--------------------------------------|
| <p>Translucencia intracraneana</p>  | <p>Corte medio sagital de calota y tórax fetal que ocupe el 75% de la pantalla</p> | <p>Presente; aumenta de 1,5 mm con una LCR de 45 mm a 2,5 mm con una LCR de 84 mm.</p> | <p>Ausente</p> <p>Aumentada</p> | <p>Espina bífida abierta</p> <p>Defectos de fosa posterior</p> | <p>Adiego y cols. (54), 2020</p> |
| <p>Hueso nasal (HN)</p>  | <p>Corte medio sagital del perfil fetal, mostrando la frente, nariz, labios y mentón.</p> <p>El hueso nasal debe ser visible y más brillante que la piel que lo recubre.</p> <p>Deben identificarse tres líneas: la más superior que representa la piel, luego una línea más gruesa y ecogénica que representa el hueso nasal y la tercera más superior y frente al hueso que es la punta de la nariz</p> | <p>Presente</p> | <p>Ausente o con Ecogenicidad menor a la de la piel</p> | <p>Anomalías cromosómicas</p> <ul style="list-style-type: none"> •60 % a 70 % Trisomía 21 •50 % Trisomía 18 •40 % Trisomía 13 <p>1 % a 3 % de los fetos euploides caucásicos y 10 % de fetos Afrocaribeños</p> | <p>Nicolaides y cols. (15), 2004</p> |
| <p>Longitud del maxilar superior</p>  | <p>Corte de perfil fetal para medir su longitud anteroposterior</p> | <p>Aumenta de forma lineal con la gestación aproximadamente 0,1 mm por cada milímetro que aumenta la LCR</p> | <p>Longitud del maxilar significativamente menor que la mediana normal para la LCR en 0,7 mm</p> | <p>25 % Trisomía 21</p> | <p>Nicolaides y cols. (15), 2004</p> |
| <p>Ángulo frontomaxilar</p>  | <p>Corte medio sagital de calota fetal, ángulo formado por el cruce de una línea a lo largo de la superficie superior del paladar y otra línea que vaya por la superficie externa del hueso frontal</p> | <p>65 - 85°</p> | <p>Mayor de 90°</p> | <p>65 % Trisomía 21</p> <p>5 % Fetos euploides</p> | <p>Borestein y cols. (55), 2008</p> |
| <p>Ángulo facial inferior</p>  | <p>Corte medio sagital de calota fetal, ángulo formado por el cruce de una línea trazada a nivel del borde inferior del hueso frontal ortogonal a la parte vertical de la frente, y una línea que une la punta del mentón y el borde anterior del labio más protruido.</p> | <p>65°</p> | <p><50°</p> | <p>Retrognatia</p> <p>Micrognatia</p> | <p>Rotten y cols. (56), 2002</p> |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad

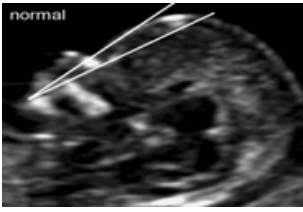
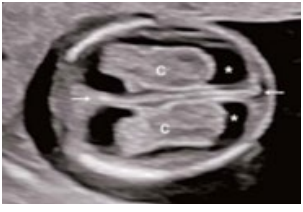


| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|---|---|---|---|---|-----------------------------|
| <p>Ángulo maxilar nasion mandibular</p>  | <p>Corte medio sagital de calota fetal, ángulo formado por el cruce entre la línea maxilar-nasion y la línea mandibular- nasion.</p> <p>El nasion se define como el punto más anterior de la intersección del hueso frontal y nasal</p> | 1,84° - 6,50° | <1,84° | Retrognatia Micrognatia | Ji y cols. (57), 2021 |
| <p>Polo cefálico</p>  | <p>Corte axial de calota fetal</p> | <p>Forma ovalada, simétrica Osificación homogénea</p> | <p>Ausencia de huesos del cráneo, forma de limón o hipomineralización</p> | <p>Acrania Encefalocele Displasia esquelética Espina bífida</p> | Nykänen y cols. (58), 2017 |
| <p>Índice mesencéfalo/FALX</p>  | <p>Corte medio sagital de calota fetal, se trazan 2 líneas: una situada entre la porción posterior del borde superior del esfenoides y el borde entre el mesencéfalo hipoeogénico y la hoz ecogénica, (línea que corresponde al diámetro máximo del mesencéfalo); la otra línea se traza desde la unión del borde del mesencéfalo con la hoz del cerebro.</p> | <p>ÍNDICE MESENCÉFALO/ FALX Menor a 1</p> | <p>ÍNDICE MESENCÉFALO/ FALX mayor a 1</p> | <p>Agenesia completa del cuerpo caloso</p> | Lachmann y cols. (59), 2012 |
| <p>Relación entre la longitud media del Plexo Coroides (PC) y Diámetro Occipito-Frontal (DOF). Signo del cerebro seco</p>  | <p>Corte axial de calota fetal en un plano que muestre tanto los plexos coroides como el ventrículo lateral. Los plexos se miden en dirección AP a lo largo de su diámetro mayor, utilizando la media de ambos. DOF de borde externo a borde externo del cráneo</p> | <p>Relación PC / DOF menor a 0,662</p> | <p>Relación PC/ DOF mayor a 0,662</p> | <p>Espina bífida abierta</p> | Chaoui y cols. (60), 2019 |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad


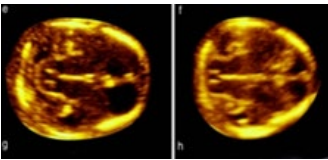

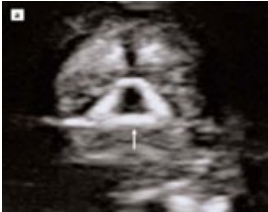

| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|--|---|---|---|---------------------------|--|
| Signo de alas de mariposa  | Corte axial de calota fetal | Ventrículos laterales ocupados por los plexos coroideos, hemisferios cerebrales simétricos y separados por una línea completa, no interrumpida | Cavidad monoventricular | Holoprosencefalia alobar | Sepulveda y cols. (61), 2004 |
| Signo del Choque o Crash Sign  | Corte axial de calota fetal, donde se observen el mesencéfalo y el 4to ventrículo | El mesencéfalo se localiza posterior en el cerebro, por debajo del tálamo | El mesencéfalo se asienta directamente contra el hueso occipital | Espina bífida abierta | Ushakov y cols. (62), 2019 |
| Línea media  | Corte axial de calota fetal | Presente | Ausente | Holoprosencefalia | Sepulveda y cols. (61), 2004 ISUOG (58), 2017 |
| Triángulo Retronasal  | Corte coronal de cara fetal | Tres líneas ecogénicas formadas por los procesos frontales del maxilar y por el paladar primario en la región central de la cara y ambos huesos nasales | Triángulo retronasal anormal o con solución de continuidad en sus estructuras | Labio y/o paladar hendido | Sepulveda y cols. (63), 2009 |
| GAP Maxilar  | Corte medio sagital de cara fetal | Maxilar sin solución de continuidad | Brecha maxilar | Labio y/o paladar hendido | Chaoui y cols. (64), 2015 |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad


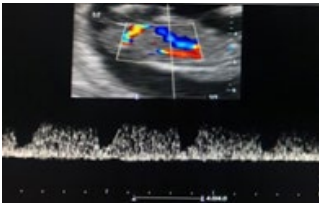
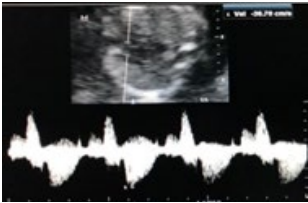
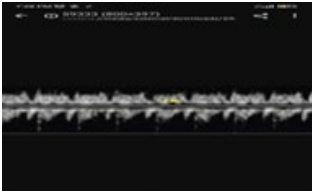
| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|--|--|--|--|--|-------------------------------|
| <p>GAP Mandibular</p>  | Corte coronal de cara fetal | Visualización del espacio entre los dos cuerpos laterales de la mandíbula. Aumenta de forma lineal aprox. desde una mediana de 1,9 mm en una LCR de 45 mm a 3,2 mm en una LCR de 84 mm | Ausencia del espacio mandibular | Micrognatia Trisomía 13 y 18 Malformación de Pierre-Robin Triploidia | Sepulveda y cols. (65), 2012 |
| <p>Ductus Venoso</p>  | Corte medio sagital de tórax y abdomen fetal con la columna en posición posterior que ocupe el 75% de la pantalla. Se usa el <i>doppler</i> color para mostrar la vena umbilical, el ductus venoso y el corazón. La ventana del doppler pulsado se sitúa en la zona de <i>aliasing</i> . | Trifásico anterógrado Onda "a" positiva o ausente | Onda "a" en reversa | Anomalías cromosómicas: •80 % DVAR son normales •3 % fetos euploides •65 % Trisomía 21 •55 % Trisomía 13 y 18 Cardiopatías mayores 10 % de muerte fetal y mortalidad perinatal precoz | Nicolaidis y cols. (15), 2004 |
| <p>Regurgitación Tricúspidea</p>  | Vista apical del corte de cuatro cámaras del corazón que ocupe el 75% de la pantalla. Ventana del doppler pulsado situada en la válvula tricúspide. | No hay regurgitación en sístole o ésta es menor de 60 cm/seg | Regurgitación durante la mitad de la sístole al menos, y con una velocidad de más de 60 cm/seg | Anomalías cromosómicas: •1 % fetos euploides •55 % Trisomía 21 •30 % Trisomía 13 y 18 Defectos cardíacos mayores Mortalidad perinatal precoz | Nicolaidis y cols. (15), 2004 |
| <p>Flujo de las venas pulmonares</p>  | Corte axial de cuatro cámaras cardíaco donde se utiliza el <i>doppler</i> pulsado en la vena pulmonar superior derecha | Flujo trifásico anterógrado | Onda "a" en reversa del flujo venoso de la pulmonar | 86 % Cardiopatía congénita: •Canal AV •Coartación de la aorta •Arco aórtico interrumpido •CIV •Hipoplasia del ventrículo izquierdo •Atresia tricúspide •Miocardiopatía dilatada | Schenone y cols. (66), 2015 |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad


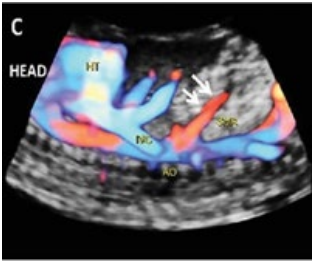




| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|---|---|---|---|--|---|
| <p>Corazón</p>  | Corte axial de tórax fetal | <p>Actividad cardíaca regular, 150- 170 lpm</p> <p>Situs cardíaco: Ápice apuntando a la izquierda, estómago del lado izquierdo</p> <p>Tamaño y posición: ocupa 1/3 del tórax, ubicado en línea media (2/3 del corazón a su izquierda)</p> <p>4 Cámaras balanceadas</p> <p>3 Vasos/Arcos: signo en V, arcos equilibrados</p> | <p>Actividad cardíaca irregular menor de 110 o mayor de 170 lpm</p> <p>Situs cardíaco: Ápice no apuntando a la izquierda, estómago no del lado izquierdo</p> <p>Tamaño y posición: no ocupa 1/3 del tórax, ubicado por fuera de línea media (no están 2/3 del corazón a su izquierda)</p> <p>4 Cámaras desbalanceadas</p> <p>3 Vasos/Arcos: Ausencia de signo en V, arcos no equilibrados</p> | <p>Taquicardia T13 y XO</p> <p>Bradicardia T18 y XX</p> <p>Isomerismo</p> <p>Hernia diafragmática</p> <p>Hipoplasia de corazón derecho/izquierdo</p> <p>Ectopia cordis</p> <p>Estenosis/ Atresia valvular</p> <p>Defecto septal AV</p> <p>Anomalías conotruncales</p> <p>Estenosis/ Atresia valvular</p> | <p>Asociación Mundial de Medicina Perinatal (WAPM) y Fundación de Medicina Perinatal (PMF) (37), 2022</p> |
| <p>Arteria Mesentérica Superior</p>  | Corte medio sagital del feto, con ampliación de la imagen hasta que el tórax y abdomen ocupen toda la pantalla. Mapeo del flujo con doppler color | Curso descendente (caudal) | Curso recto o ascendente (cefálico) | <p>Curso recto: Onfalocele/gastrosquisis</p> <p>Curso ascendente: Hernia diafragmática congénita</p> | Lakshmy y cols. (67), 2017 |
| <p>Arteria Umbilical Única</p>  | Corte axial de abdomen inferior fetal donde se visualice la vejiga, y utilizando doppler color | Deben visualizarse mediante doppler color, a ambos lados de la vejiga y en continuidad con la inserción del cordón umbilical. | Ausencia de uno de los vasos | <p>3 % Euploides</p> <p>80 % Trisomía 18</p> <p>Eventos perinatales adversos</p> <p>Crecimiento fetal restringido</p> | Nicolaides y cols. (15), 2004 |
| <p>Vejiga Urinaria</p>  | Corte medio sagital de abdomen fetal. Se mide el diámetro sagital de la vejiga, desde su borde superior hasta su borde inferior | Medida de la vejiga menor de 7mm en primer trimestre | Megavejiga: medida de la vejiga urinaria mayor a 7mm | <p>•7-15 mm: 20 % T13</p> <p>-T18 / 90 % son fetos Euploides (resolución espontánea)</p> <p>•>15 mm: 10 % T13</p> <p>-T18 / Euploides por uropatía obstructiva</p> | Liao y cols. (42), 2003 |

Tabla 2. Principales marcadores ecográficos de primer trimestre descritos en la actualidad

| Dato anatómico | Plano de evaluación | Normal | Anormal | Asociado a | Descrito por |
|--|---|--|--|---|---|
| Tracto gastrointestinal y pared abdominal  | Corte axial de abdomen fetal /Sagital de abdomen fetal | Estómago: forma redonda, anecoica, en el lado izquierdo Inserción del cordón: Sin protrusión intestinal | Ausente, reducido Protrusión intestinal libre Protrusión intestinal con cubierta que mide más de 7mm, presente más allá de las 12 semanas o conteniendo otros órganos como el hígado Cordón corto | Hernia diafrágica Atresia esofágica Atresia duodenal Gastroquisis Onfalocele Anomalías del tallo corporal | Asociación mundial de Medicina Perinatal (WAPM) y Fundación de Medicina Perinatal (PMF). (37), 2022 |
| Arteria Hepática  | Corte sagital media ventral derecha del tronco fetal con ampliación de la imagen de tórax y abdomen fetal ocupen la pantalla completa, se activa el mapa de flujo color para demostrar la vena umbilical, el conducto venoso, la aorta descendente y la arteria hepática, el volumen de muestra del doppler pulsado se coloca en 2 mm a modo de incluir el conducto venoso como la parte superior adyacente de la arteria hepática (para garantizar que se muestree este vaso en lugar del tronco celiaco) y luego se redujo a 1,0 mm para incluir sólo la arteria hepática, ángulo de Insonación <30, velocidad de barrido de 2-3 cm/sg, PRF baja para evaluar mejor el PSV y el IP. | Velocidad sistólica máxima menor 20 cm/segundo o < p95 e índice de pulsatilidad mayor a 2 | Velocidad sistólica máxima (PSV): mayor a 20 cm/segundo e índice de pulsatilidad (IP) menor a 2 | Trisomía 21 (80 %) | Zvanca M y cols. (49) |

Elaborado por: Acosta C, Fuentes M, Jordán O, Straker R, Paredes Y, Prada A, Quijada B, Villegas C, Márquez D. Unidad de Perinatología. Hospital Universitario de Caracas. 2022

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

- Nicolaides K. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011; 31(1):7-15. DOI: 10.1002/pd.2637.
- Sonek J, Kagan K, Nicolaidis K. Inverted Pyramid of Care. *Clin Lab Med.* 2016; 36(2):305-17. DOI: 10.1016/j.cll.2016.01.009.
- Spencer K, Bindra R, Nix A, Heath V, Nicolaidis K. Delta-NT or NT MoM: which is the most appropriate method for calculating accurate patient-specific risks for trisomy 21 in the first trimester? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003; 22(2):142-8. DOI: 10.1002/uog.186.

4. Papageorghiou AT, Avgidou K, Spencer K, Nix B, Nicolaides KH. Sonographic screening for trisomy 13 at 11 to 13(+6) weeks of gestation. *Am J Obstet Gynecol*. 2006; 194(2):397-401. DOI: 10.1016/j.ajog.2005.08.010.
5. Snijders R, Noble P, Sebire N, Souka A, Nicolaides K. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10–14 weeks of gestation. *Lancet*. 1998; 352(9125):343-6. DOI: 10.1016/s0140-6736(97)11280-6.
6. Nicolaides K. Turning the pyramid of prenatal care. *Fetal Diagn Ther*. 2011; 29(3):183-96. DOI: 10.1159/000324320.
7. Pérez Wulff J, Márquez D, Díaz R, Di Muro J, González F, Fernández R, *et al*. ADN fetal en sangre materna. *Rev Latin Perinat* [Internet] 2016 [consultado 5 de octubre de 2022]; 19 (2): 95-100. Disponible en: https://kipdf.com/adn-fetal-en-sangre-materna_5ae818767f8b9a7a278b4591.html
8. American College of Obstetricians, Gynecologists Committee on Genetics, Society for Maternal-Fetal Medicine Publications Committee. Committee Opinion No. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol*. 2012. 120 (1): 1532-4. DOI: 10.1097/01.AOG.0000423819.85283.f4.
9. Norwitz ER, Levy B. Noninvasive prenatal testing: the future is now. *Rev Obstet Gynecol*. 2013;6(2):48-62. DOI: 10.3909/riog0201.
10. Salomon L, Alfirevic Z, Bilardo C, Chalouhi G, Ghi T, Kagan K, *et al*. ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013; 41(2): 102–113. DOI: 10.1002/uog.12342.
11. Wright D, Kagan K, Molina F, Gazzoni A, Nicolaides K. A mixture model of nuchal translucency thickness in screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008; 31(4):376-83. DOI: 10.1002/uog.5299.
12. Nicolaides K, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ*. 1992; 304(6831):867-9. DOI: 10.1136/bmj.304.6831.867.
13. Nicolaides K, Brizot M, Snijders R. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for fetal trisomy in the first trimester of pregnancy. *Br J Obstet Gynaecol*. 1994; 101(9):782-6. DOI: 10.1111/j.1471-0528.1994.tb11946.x.
14. Cicero S, Sacchini C, Rembouskos G, Nicolaides KH. Sonographic markers of fetal aneuploidy a review. *Placenta*. 2003; 24 (Suppl. B:S):88-98. DOI: 10.1016/s0143-4004(03)00141-3.
15. Nicolaides K. The 11–13 + 6 Weeks Scan. London: Fetal Medicine Foundation [Internet]. 2004 [consultado 4 octubre 2022]. Disponible en: <https://www.fetalmedicine.com/fmf/FMF-English.pdf>
16. Szabo J, Cellen J. Nuchal fluid accumulation in trisomy 21 detected by vaginosonography in first trimester. *Lancet*. 1990, 336:1133. DOI: 10.1016/0140-6736(90)92614-n.
17. Rossi C, Prefumo F. Accuracy of Ultrasonography at 11–14 Weeks of Gestation for Detection of Fetal Structural Anomalies A Systematic Review. *Obstet Gynecol*. 2013; 122(6):1160–7. DOI: 10.1097/AOG.0000000000000015.
18. Souka A, Pilalis A, Kavalakis Y, Kosmas Y, Antsaklis P, Antsaklis A. Assessment of fetal anatomy at the 11–14-week ultrasound examination. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004; 24(7): 730–4. DOI: 10.1002/uog.1775.
19. Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75821 pregnancies: Results and estimation of the potential impact of individual risk-oriented two-stage first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005; 25(3):221-6. DOI: 10.1002/uog.1860.
20. Araujo-Vargas K, León-Villavicencio L, Di Muro J. Translucencia nuchal: una perspectiva de revisión actualizada. *ReVUM* [Internet]. 2021 [consultado 5 octubre 2022]; 1(1): 35-41. Disponible en: https://avum.org/wp-content/uploads/2022/09/7RL_2021_11.pdf
21. Maiz N, Valencia C, Kagan K, Wright D, Nicolaides K. Ductus venosus Doppler in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11–13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33(5): 512–7. DOI: 10.1002/uog.6330.
22. Kagan K, Cicero S, Staboulidou I, Wright D, Nicolaides K. Fetal nasal bone in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11–13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33(3): 259–64. DOI:10.1002/uog.6318.
23. Kagan K, Valencia C, Livanos P, Wright D, Nicolaides K. Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11 + 0 to 13 + 6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33(1): 18–22. DOI: 10.1002/uog.6264.
24. Cuckle HS, Malone FD, Wright D, Porter TF, Nyberg DA, Comstock CH, *et al*. Contingent screening for Down Syndrome-results from de FASTER trial. *Prenat Diagn*. 2008; 28(2):89-94. DOI: 10.1002/pd.1913.
25. Ghaffari SR, Tahmasebpour AR, Jamal A, Hantoushzadeh

- S, Eslamian L, Marsoosi V, et al. First-trimester screening for chromosomal abnormalities by integrated application of nuchal translucency, nasal bone, tricuspid regurgitation and ductus venosus flow combined with maternal serum free β -hCG and PAPP-A: A 5-year prospective study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012; 39(5):528-34. DOI: 10.1002/uog.10051.
26. Muñoz-Cortés M, Arigita M, Falguera G, Seres A, Guix D, Baldrich E, et al. Contingent screening for Down syndrome completed in the first trimester: A multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012; 39(4):396-400. DOI: 10.1002/uog.9075.
 27. Papaioannou GI, Syngelaki A, Poon LC, Ross JA, Nicolaides KH. Normal ranges of embryonic length, embryonic heart rate, gestational sac diameter and yolk sac diameter at 6-10 weeks. *Fetal Diagn Ther.* 2010; 28(4):207-19. DOI: 10.1159/000319589.
 28. Hyett J, Snijders R, Montenegro N. Fetal heart rate in trisomy 21 and other chromosomal abnormalities at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.* 1996. 7(4):239-44. DOI:10.1046/j.1469-0705.1996.07040239.x.
 29. Kashyap N, Khanna S, Verma S, Kashyap A. Absence of one nasal bone is better detected in transverse scans as a missing limb of inverted "V" sign. Volume58, IssueS1 Supplement: Abstracts of the 31st World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 15-17 October 2021, Virtual. DOI: org/10.1002/uog.24454.
 30. Chen M, Yang X, Leung TY, Sahota DS, Fung TY, Chan LW, et al. Study on the applicability of frontomaxillary facial angle in the first-trimester trisomy 21 fetuses in Chinese population. *Prenat Diagn.* 20; 29(12):1141-44. DOI: 10.1002/pd.2377.
 31. Alphonse J, Cox J, Clarke J, Robinson C, Schluter P. Frontomaxillary Facial Angle Measurement at 11-14 Weeks: Assessment of Interobserver and Intraobserver Agreement in 2D and 3D Imaging. *Fetal Diagn Ther* 2013; 34:90-5. DOI: 10.1159/000350700.
 32. Illa M, Mula R, Arigita M, Grande M, Gonce A, Borobio V, et al. Likelihood Ratios to Apply for Nasal Bone, Ductus Venosus and Tricuspid Flow at the 11-13 Weeks' Scan in Down Syndrome Screening. *Fetal Diagn Ther* 2013; 34(2):116-20. DOI: 10.1159/000351854.
 33. Makrydimas G, Sotiriadis A, Ioannidis J. Screening performance of first-trimester nuchal translucency for major cardiac defects: a meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol.* 2003; 189 (5):1330-5. DOI: https://DOI.org/10.1067/S0002-9378(03)00645-8.
 34. Molina F, Avgidou K, Karl O, Poggi S, Nicolaides K. Cystic Hygromas, Nuchal Edema, and Nuchal Translucency at 11-14 Weeks of Gestation. *Obstet Gynecol* 2006; 107(3):678-683. DOI: 10.1097/01.AOG.0000201979.23031.32.
 35. Souka A, Von-Kaisenberg C, Hyett J, Sonek J, Nicolaides K. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192(4):1005-21. DOI:10.1016/j.ajog.2004.12.093.
 36. Gómez A, Prieto MA, Cid MJ, López MJ, Ávila S, Repolles M. Cribado contingente para la detección de trisomía 21 en el primer trimestre de la gestación mediante marcadores ecográficos de segunda línea. *Prog Obstet Ginecol.* 2013; 56(3):129-34. DOI: 10.1016/j.pog.2012.07.002.
 37. Volpe N, Sen C, Turan S, Sepulveda W, Khalil A, Rolnik D, et al. First trimester examination of fetal anatomy: clinical practice guideline by the World Association of Perinatal Medicine (WAPM) and the Perinatal Medicine Foundation (PMF). *Perinat J.* 2022; 30(2):87-102. DOI:10.2399/prn.22.0302001.
 38. Hyett J, Moscoso G, Papapanagiotou G, Perdu M, Nicolaides K. Abnormalities of the heart and great arteries in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996; 7(4):245-50. DOI:10.1046/j.1469-0705.1996.07040245.x.
 39. Petousis S, Sotiriadis A, Margioulas-Siarkou C, Tsakiridis I, Christidis P, Kyriakakis M, et al. Detection of structural abnormalities in fetuses with normal karyotype at 11-13 weeks using the anatomic examination protocol of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). *J Matern Fetal Neonatal Med* 2020; 33:2581-7. DOI: 10.1080/14767058.2018.1555807.
 40. AIUM practice parameter for the performance of detailed diagnostic obstetric ultrasound examinations between 12 weeks 0 days and 13 weeks 6 days. *J Ultrasound Med* 2021; 40:E1-16. DOI: 10.1002/jum.15477.
 41. Von Kaisenberg C, Brand-Saberi B, Christ B, Vallian S, Farzaneh F, Nicolaides K. Collagen type VI gene expression in the skin of trisomy 21 fetuses. *Obstet Gynecol.* 1998; 91(3):319-323. DOI: 10.1016/s0029-7844(97)00697-2.
 42. Liao AW, Sebire NJ, Geerts L, Cicero S, Nicolaides KH. Megacystis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21:338-41. DOI: 10.1002/uog.81.
 43. Rembouskos G, Passamonti U, De Robertis V, Tempesta A, Campobasso G, Volpe G, et al. Aberrant right subclavian artery (ARSA) in unselected population at first and second trimester ultrasonography. *Prenat Diagn.* 2012 Oct;32(10):968-75. DOI: 10.1002/pd.3942.

44. Chaoui R, Rake A, Heling KS. Aortic arch with four vessels: aberrant right subclavian artery. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008; 31(1):115-7. DOI: 10.1002/uog.5240.
45. Chaoui R, Heling KS, Sarioglu N, Schwabe M, Dankof A, Bollmann R. Aberrant right subclavian artery as a new cardiac sign in second and third trimester fetuses with Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2005; 192(1):257-63. DOI: 10.1016/j.ajog.2004.06.080.
46. Chaoui R, Heling KS, López AS, Thiel G, Karl K. The thymic-thoracic ratio in fetal heart defects: a simple way to identify fetuses at high risk for microdeletion 22q11. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011; 37(4):397-403. DOI: 10.1002/uog.8952.
47. De León-Luis J, Santolaya J, Gámez F, Pintado P, Pérez R, Ortiz-Quintana L. Sonographic thymic measurements in Down syndrome fetuses. *Prenat Diagn.* 2011; 24. DOI: 10.1002/pd.2783.
48. Calda P, Brestak M, Tomek V, Ostadal B, Sonek J. Left ventricle shortening fraction: a comparison between euploid and trisomy 21 fetuses in the first trimester. *Prenat Diagn.* 2010; 30(4):368-71. DOI: 10.1002/pd.2500.
49. Zvanca M, Gielchinsky Y, Abdeljawad F, Bilardo CM, Nicolaides KH. Hepatic artery Doppler in trisomy 21 and euploid fetuses at 11-13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011; 31(1):22-7. DOI: 10.1002/pd.2664.
50. Martínez R, Gámez F, de León-Luis J, Suárez G, Sánchez P, Orizales C. Perinatal outcomes after prenatal ultrasound diagnosis of persistence of right umbilical vein. *Ginecol Obstet Mex.* 2012; 80(2):73-8. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2012.12.019.
51. Weichert J, Hartge D, Germer U, Axt-Flidner R, Gembruch U. Persistent right umbilical vein: a prenatal condition worth mentioning? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011; 37(5):543-8. DOI: 10.1002/uog.7764.
52. Lee W, Balasubramaniam M, Yeo L, Hassan SS, Gotsch F, Kusanovic JP, *et al.* Iliac crest angle: a novel sonographic parameter for the prediction of Down syndrome risk during the second trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010; 35(2):163-71. DOI: 10.1002/uog.7477.
53. AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU practice parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med* 2018; 37:E13-24. DOI: 10.1002/jum.14831.
54. Adiego B, Illescas T, Martínez-Ten P, Bermejo C, Perez-Pedregosa J, Wong AE, *et al.* Intracranial translucency at 11-13 weeks of gestation: prospective evaluation and reproducibility of measurements. *Prenat Diagn.* 2012 Mar;32(3):259-63. DOI: 10.1002/pd.2944.
55. Borenstein M, Persico N, Dagklis T, Faros E, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in fetuses with trisomy 13 at 11 + 0 to 13 + 6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 Nov;30(6):819-23. DOI: 10.1002/uog.5135.
56. Rotten D, Levallant JM, Martinez H, Ducou le Pointe H, Vicaut E. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 Feb;19(2):122-30. DOI: 10.1046/j.0960-7692.2001.00622.x.
57. Ji C, Jiang X, Yin L, Deng X, Yang Z, Pan Q, *et al.* Ultrasonographic study of fetal facial profile markers during the first trimester. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2021 Apr 24;21(1):324. DOI: 10.1186/s12884-021-03813-6.
58. Nykänen M, Vehviläinen-Julkunen K, Klemetti R. The expectations of antenatal screening and experiences of the first-trimester screening scan. *Midwifery.* 2017 Apr;47:15-21. DOI: 10.1016/j.midw.2017.02.004.
59. Lachmann R, Sodre D, Barmpas M, Akolekar R, Nicolaides KH. Midbrain and falx in fetuses with absent corpus callosum at 11-13 weeks. *Fetal Diagn Ther.* 2013;33(1):41-6. DOI: 10.1159/000339943.
60. Chaoui R, Benoit B, Entezami M, Frenzel W, Heling KS, Ladendorf B, *et al.* Ratio of fetal choroid plexus to head size: simple sonographic marker of open spina bifida at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020 Jan;55(1):81-86. DOI: 10.1002/uog.20856.
61. Sepulveda W, Dezerega V, Be C. First-trimester sonographic diagnosis of holoprosencephaly: value of the "butterfly" sign. *J Ultrasound Med.* 2004 Jun;23(6):761-5; quiz 766-7. DOI: 10.7863/jum.2004.23.6.761.
62. Ushakov F, Sacco A, Andreeva E, Tudorache S, Everett T, David AL, *et al.* Crash sign: new first-trimester sonographic marker of spina bifida. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019 Dec;54(6):740-745. DOI: 10.1002/uog.20285.
63. Sepulveda W, Wong AE, Martínez-Ten P, Perez-Pedregosa J. Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010 Jan;35(1):7-13. DOI: 10.1002/uog.7484.
64. Chaoui R, Orosz G, Heling KS, Sarut-Lopez A, Nicolaides KH. Maxillary gap at 11-13 weeks' gestation: marker of cleft lip and palate. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015 Dec;46(6):665-9. DOI: 10.1002/uog.15675.
65. Sepulveda W, Wong AE, Viñals F, Andreeva E, Adzehova N, Martínez-Ten P. Absent mandibular gap in the retronasal triangle view: a clue to the diagnosis of micrognathia in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 Feb;39(2):152-6. DOI: 10.1002/uog.10121.

66. Schenone AL, Giugni G, Schenone MH, Díaz L, Bermúdez A, Majdalany D, *et al.* Evaluation of fetal pulmonary veins during early gestation by pulsed doppler ultrasound: A feasibility study. *J. Fetal Med.* 2015;2:27-32. DOI: 10.1007/s40556-015-0038-y.
67. Lakshmy RS, Agnees J, Rose N. The Upturned Superior Mesenteric Artery Sign for First-Trimester Detection of

Congenital Diaphragmatic Hernia and Omphalocele. *J Ultrasound Med.* 2017 Mar;36(3):583-592. DOI: 10.7863/ultra.16.04047.

Recibido: 28 de agosto de 2022
Aprobado: 10 de septiembre de 2022



Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso

Dres. Dwight Rosales¹, Yaritza Brantalik², Edith Herrera³, Patricia Arias⁴.

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología. Medicina Materno Fetal. Unidad de medicina materno fetal. Centro Médico Cagua. Estado Aragua. ²Especialista en Radiodiagnóstico. Unidad de radiodiagnóstico. Centro Médico Cagua. Estado Aragua. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología. Medicina Materno Fetal. Servicio de perinatología. Hospital Central de Maracay. Estado Aragua. ⁴Especialista en Obstetricia y Ginecología. Departamento de obstetricia. Universidad de Carabobo. Sede Aragua.

RESUMEN

El síndrome de Patau, conocido como trisomía en el par 13 o trisomía D, es una enfermedad genética resultado de la presencia de un cromosoma 13 suplementario, descrito en 1960 por Klaus Patau. Se presenta con afectaciones múltiples y graves de cualquier órgano y sistema fetal. Se describe un caso de trisomía 13 en una paciente de 40 años, III gestas, II paras, con embarazo de 13 semanas y 3 días, quien acudió para ultrasonido obstétrico perinatal al consultorio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Cagua. Se observó en el sistema nervioso central: holoprosencefalia, en el rostro fetal probóscide y ciclopía; el ductus venoso en reversa, intestino hiperecogénico y riñones ecogénicos agrandados, hallazgos corroborados en inspección macroscópica del feto. Se recomienda la evaluación meticulosa y por sistemas de la anatomía fetal por ultrasonido entre las 11 a 13 semanas y 6 días para realizar diagnóstico perinatal temprano.

Palabras clave: Trisomía 13, Síndrome de Patau, Holoprosencefalia, Ultrasonido.

Ultrasonographic characteristics in the first trimester of trisomy 13 or Patau syndrome, apropos of a case

ABSTRACT:

Patau syndrome, known as trisomy in pair 13 or trisomy D, is a genetic disease resulting from the presence of a supplemental chromosome 13, described in 1960 by Klaus Patau. It presents with multiple and severe affectations of any organ and fetal system. A case of trisomy 13 is described in a patient of 40 years, III gestas, II paras, with pregnancy of 13 weeks and 3 days, who went for perinatal obstetric ultrasound to the office of Maternal Fetal Medicine of the Cagua Medical Center. It was observed in the central nervous system: holoprosencephaly, in the fetal face proboscis and cyclopia; the venous ductus in reverse, hyperechogenic intestine and enlarged echogenic kidneys, findings corroborated in macroscopic inspection of the fetus. Meticulous and system evaluation of fetal anatomy by ultrasound between 11 to 13 weeks and 6 days is recommended for early perinatal diagnosis.

Keywords: Trisomy 13, Patau syndrome, Holoprosencephaly, Ultrasound.

INTRODUCCIÓN

Es indudable desde que en el año 1992, cuando Nicolaidis y cols. (1) describieron la utilidad de

la translucencia nual en el diagnóstico precoz de cromosopatías, se ha vuelto rutinaria la evaluación por ultrasonido de los fetos que tienen edades de gestación entre las 11

Forma de citar este artículo: Rosales D, Brantalik Y, Herrera E, Arias P. Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 178-183. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.7

Dirección para correspondencia: Dr. Dwight Rosales, dwrosalc@gmail.com

semanas y 13 semanas y 6 días. La evaluación de las estructuras anatómicas, aunada a la mejor calidad de las imágenes obtenidas por los equipos de ultrasonido, hace que sean posibles diagnósticos precoces de anomalías mayores y cardiopatías en estas semanas (2 - 4).

Es importante considerar la utilidad en el plano axial de la visualización del signo de la mariposa, descrito por Sepúlveda y cols. (5), en donde se aprecia la calota fetal con plexos coroideos que ocupan un 80 % y un *falx cerebri*; cuya no identificación permite diagnosticar anomalías como la holoprosencefalia, acrania, exencefalia y encefalocele de manera eficaz. Se ha descrito la utilidad del plano medio sagital en el primer trimestre, así como la medición de la translucencia intracraneal o 4to ventrículo, que forman parte de las estructuras de la fosa posterior del sistema nervioso central (SNC), para despistaje de espina bífida abierta (6). En Venezuela, se ha descrito la adquisición volumétrica 3D y la utilización de los planos ortogonales en primer trimestre (7) en la identificación de diversas estructuras que conforman el SNC.

En la trisomía 13 o síndrome de Patau, se presentan nacimientos con afectaciones graves y múltiples de cualquier órgano y/o sistema, generalmente asociado a crecimiento fetal restringido. Entre las características ultrasonográficas más frecuentemente detectables se han descrito la holoprosencefalia, queilopalatoquisis, hipoplasia facial media, ciclopía, microftalmia, hipotelorismo, defectos del cierre del tubo neural, onfalocele, riñones ecogénicos, polidactilia, arteria umbilical única, ventriculomegalia, mega cisterna magna, microcefalia, agenesia de cuerpo calloso y cardiopatías (8).

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 40 años, III gestas II paras, fecha de última regla: 16/11/2020; con antecedentes familiares y personales no contributorios, quien acudió al consultorio de medicina materno fetal, en el Centro Médico Cagua, con embarazo de 13 semanas y 3 días, para el 18/2/2021 observándose al ultrasonido embarazo único con longitud cráneo rabadilla (CRL) de 74 mm correspondiente a 13 semanas y 4 días (figura 1)

Al momento de realizar el plano medio sagital con ampliación, recomendado para la obtención de la medida de la translucencia nucal, no fue posible observar los puntos de referencia descritos como el hueso nasal (figura 2); se midió una translucencia nucal de 1,52 mm, adecuada para la edad de gestación; en cambio, se observó una probóscide móvil en región frontal. Al continuar con la exploración, se obtuvo un plano coronal del rostro fetal donde se evidenció una sola orbita ocular central sugerente de ciclopía, y se observó

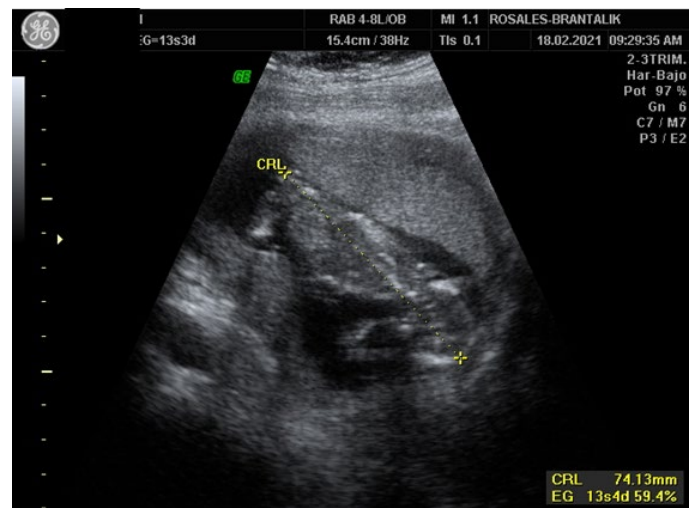


Figura 1. Imagen ecográfica con corte medio sagital fetal para medición de longitud cráneo rabadilla.



Figura 2. Imagen ecográfica con corte medio sagital fetal donde se observan hallazgos anormales a nivel facial, probóscide y ausencia de hueso nasal.

nuevamente la probóscide por encima de la órbita ocular única (figura 3) y por ende no se visualizó el triángulo retronasal.

Se realizó la evaluación del plano medio axial de la cabeza fetal (figura 4) donde se detectó una cavidad única hacia la región frontal,

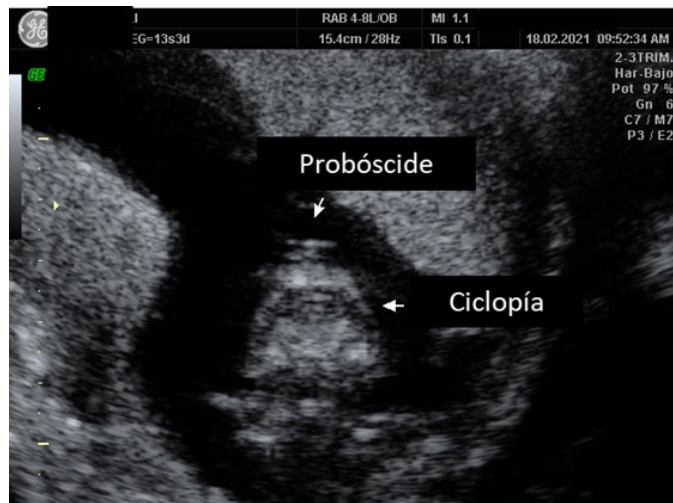


Figura 3. Imagen ecográfica con corte coronal de rostro fetal, se aprecia de arriba abajo identificado con flechas blancas probóscide y ciclopía.

arqueada anecoica, destacaba la ausencia del *falx cerebri* y de los plexos coroideos, sugerentes de holoprosencefalia alobar (no se observó el signo de la mariposa). En la revisión de otros órganos y sistemas, se observó la obtención un *ductus venoso* en reversa (figura 5), la presencia de intestino hiperecogénico (figura 6) y riñones ecogénicos, aumentados de tamaño (figura 7).

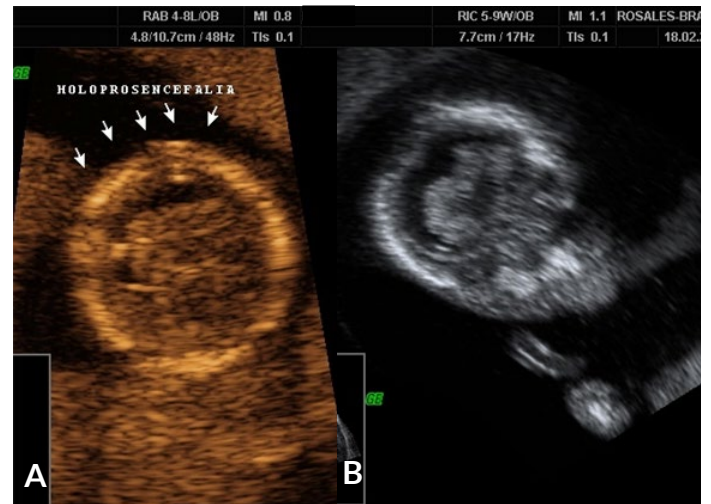


Figura 4: A. Imagen ecográfica de corte axial de cabeza fetal: se evidencia tálamos fusionados. B. Vista coronal. Se aprecia cavidad ventricular única, ausencia de estructuras de línea media y plexo coroideos.

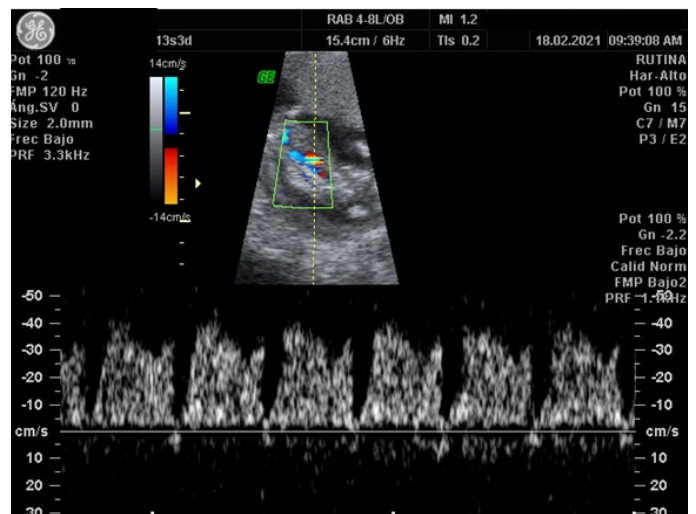


Figura 5. Imagen ecográfica *doppler* que presenta *ductus venoso* en reversa.

*Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13
o síndrome de Patau, a propósito de un caso*



Figura 6: Imagen ecográfica con corte coronal que muestra intestinos hiperecogénicos.



Figura 7. Imagen ecográfica con corte axial se evidencia ambos riñones aumentados de tamaño.

La paciente fue referida al servicio de perinatología del Hospital Central de Maracay, donde se realizó una nueva exploración ultrasonográfica donde se corroboraron los diagnósticos y se le explicó a la paciente el pronóstico desalentador del embarazo, posteriormente en una subsecuente hospitalización expulsó el producto de la gestación (figura 8) en el que se evidenció desde el punto de vista macroscópico: la presencia de probóscide,

ciclopía y abdomen abultado; en la figura 9 se presenta un acercamiento del rostro fetal para observar mejor los hallazgos, no se realizaron estudios anatomopatológicos.



Figura 8. Fotografía de características macroscópicas fetales.



Figura 9: Fotografía macroscópica fetal, se aprecia características externas del rostro fetal.

DISCUSIÓN

Las trisomías que se presentan en el embarazo tienen una frecuencia en donde ocupa el primer lugar la trisomía 21 o síndrome de Down, seguida por la trisomía 18 o síndrome de Edwards y en tercer lugar se encuentra la trisomía 13 o síndrome de Patau; esta última tiene una incidencia estimada entre 1 en 5000 a 1 en 20 000 nacimientos, obteniéndose fetos que en su mayoría fallecen cercanamente al nacimiento (9); la edad materna por encima de 35 años es un factor relevante para la aparición de este tipo de patologías, característica de riesgo presente en este caso.

La edad gestacional precoz se ha propuesto como el momento de exploración ecográfica más relevante durante el embarazo; debido a un aumento de las evaluaciones ha mejorado la capacidad de detección de hallazgos patológicos, apoyados en la mejoría de la calidad de los equipos para la obtención de imágenes, la preparación en cursos, congresos, talleres por parte del sonografista operador, asociado a la facilidad de la obtención de la información científica en formato electrónico, así como, guías y consensos cuyo objetivo es la estandarización de procedimientos o técnicas por ultrasonido. Recientemente, en el año 2022, se publicó una guía clínica (10) para la evaluación de la anatomía fetal en el primer trimestre por parte de la *World Association of Perinatal Medicine* (WAPM) y la *Perinatal Medicine Foundation* (PMF) donde se destacan los avances y limitaciones de la evaluación anatómica fetal precoz.

La presencia de alteraciones del SNC, junto a malformaciones que afecten la formación del rostro fetal hacen pensar en una patología

que produzca una falla la inducción ventral del cerebro fetal del clivaje prosencefálico (11), que es la parte más rostral de las tres vesículas cerebrales primitivas, que dan lugar a los hemisferios cerebrales y estructuras diencefálicas, muy frecuentes en la trisomía 13.

En la actualidad, con el advenimiento de las pruebas prenatales no invasivas como método de despistaje, donde existe una alta correlación con el hallazgo de trisomías, el ultrasonido también sigue teniendo una gran utilidad en correlacionar los resultados serológicos con la presencia de alteraciones morfológicas (12).

CONCLUSIÓN

La trisomía 13 es un trastorno genético poco frecuente, cuyas malformaciones fetales son incompatibles con la vida. El diagnóstico temprano por ultrasonido de estas patologías a través de una revisión meticulosa de órganos y sistemas fetales, en especial en las edades de gestación comprendidas entre las semanas 11 a 13 y 6 días, es de gran utilidad para la visualización de hallazgos patológicos de trastornos genéticos y morfológicos sugestivos de trisomía 13.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ*. 1992 Apr 4;304(6831):867-9. DOI: 10.1136/bmj.304.6831.867.
2. Economides DL, Braithwaite JM. First trimester ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in a low risk population. *Br J Obstet Gynaecol*. 1998 Jan; 105 (1): 53-7. DOI:10.1111/j.1471-0528.1998.tb09350.x.

**Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13
o síndrome de Patau, a propósito de un caso**

3. Becker R, Wegner RD. Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006 Jun;27(6):613-8. DOI: 10.1002/uog.2709.
4. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaides KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Sep;34(3):249-52. DOI: 10.1002/uog.7329.
5. Sepulveda W, Wong AE. First trimester screening for holoprosencephaly with choroid plexus morphology ('butterfly' sign) and biparietal diameter. *Prenat Diagn.* 2013 Dec;33(13):1233-7. DOI: 10.1002/pd.4235.
6. Chaoui R, Nicolaides KH. From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010 Feb;35(2):133-8. DOI: 10.1002/uog.7552.
7. Rosales D, Brantalik Y, Moreira W, Bello F. Adquisición volumétrica 3D y la utilización de los planos ortogonales en la identificación de estructuras del sistema nervioso en la semana 12-13+6 días. "Signo del grano de café". *Rev Obstet Ginecol Venez* [Internet]. 2019 [consultado 17 agosto 2022]; 79(2): 90-97. Disponible en: http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_ogv/article/view/20363/144814486677
8. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. *Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal.* 1era Ed. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2003.
9. Szigeti Z, Csapó Z, Joó JG, Pete B, Papp Z, Papp C. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetuses with trisomy 13. *Prenat Diagn.* 2006 Dec;26(13):1262-6. DOI: 10.1002/pd.1604.
10. Volpe N, Sen C, Turan S, Sepulveda W, Khalil A, Rolnik DL, et al. First trimester examination of fetal anatomy: clinical practice guideline by the World Association of Perinatal Medicine (WAPM) and the Perinatal Medicine Foundation (PMF). *J Perinat Med.* 2022 Apr 25;50(7):863-877. DOI: 10.1515/jpm-2022-0125.
11. Timor-Tritsch I, Monteagudo A, Del Rio M. *Neurosonografía del cerebro prenatal bi y tridimensional normal.* Tercera edición. Nueva York: McGraw-Hill Editores 2014.
12. Zhen L, Yang YD, Li YJ, Xu LL, Li DZ. The role of ultrasound in the choice between chorionic villus sampling and amniocentesis for patients with a positive NIPT result for trisomy 18/13. *Prenat Diagn.* 2019 Nov;39(12):1155-1158. DOI: 10.1002/pd.5524.

Recibido: 19 de septiembre 2022
Aprobado: 26 de septiembre 2022



Anomalía de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales

Dres. Rocnel Amundaray¹, Marielys Colmenares¹, Natasha Larrazábal², Luis Navas³,
 Elida Cabrera⁴.

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología. Programa de especialidad en Medicina Materno Fetal. Universidad Central de Venezuela. Maternidad Concepción Palacios. Caracas. ²Especialista en Obstetricia y Ginecología. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología - Medicina Materno Fetal. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas. ⁴Especialista Pediatría y Puericultura. Cardiología Infantil - Hemodinamia. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas.

RESUMEN

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho, la preservación de las trabeculaciones del septo interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos. La prevalencia general es de < 1/1 000 000. Se reporta un caso con hallazgos prenatales en paciente con un embarazo de 35 semanas, con cardiomegalia y dilatación ventricular derecha, correlacionados con hallazgos posnatales ecocardiográficos, con diagnóstico de anomalía Uhl. Se incluye imágenes ecocardiográficas pre- y posnatales con revisión bibliográfica.

Palabras clave: Anomalía Uhl, Miocardiopatía, Ebstein, Ecocardiografía fetal.

Uhl anomaly: correlation of prenatal and posnatal ultrasound findings

ABSTRACT:

Uhl anomaly is a rare congenital heart disease, characterized by the absence of myocardium in the wall of the right ventricle, preservation of the trabeculations of the right interventricular septum, and structural normality of the tricuspid and pulmonary valves. A probable congenital origin has been suggested, but it is not usually associated with other cardiac malformations. The usual presentation is congestive heart failure, but arrhythmias and heart blocks have also been observed. The general prevalence is <1/1,000,000. A case is reported with prenatal findings in a patient with a 35-week pregnancy of cardiomegaly and right ventricular dilatation correlated with postnatal echocardiographic findings with a diagnosis of Uhl anomaly. Pre and postnatal echocardiographic images with bibliographic review are included.

Keywords: Uhl anomaly, Cardiomyopathy, Ebstein, Fetal echocardiography.

INTRODUCCIÓN

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho (VD), la preservación de las trabeculaciones del septo

interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar. El ventrículo derecho se encuentra dilatado de manera importante y pierde su capacidad contráctil (1, 2).

Forma de citar este artículo: Amundaray R, Colmenares M, Larrazábal N, Navas L, Cabrera E. Anomalía de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 184-189. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.8

Dirección para correspondencia: Dr. Rocnel Amundaray, amundary.roc@gmail.com

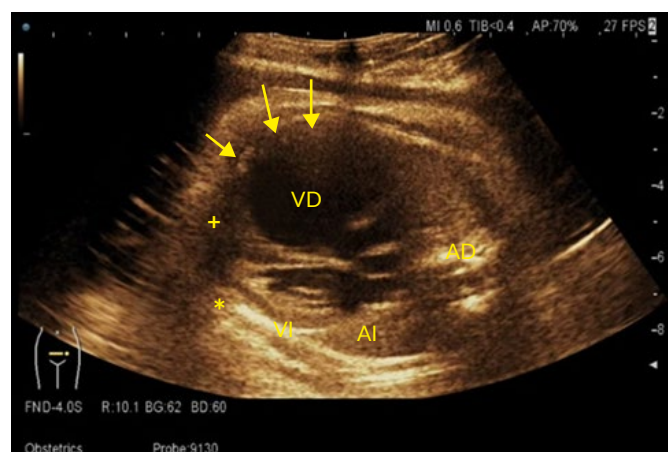
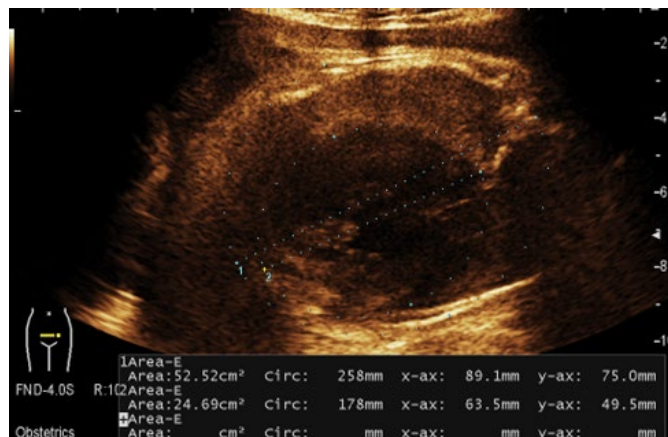
La primera descripción de esta entidad fue hecha por Uhl (2), en 1952; desde entonces, se han reportado casos esporádicos desde la etapa prenatal (3) y seguimiento en adultos (4). En algunos casos suele confundirse con una displasia arritmogénica del ventrículo derecho. La anomalía de Uhl raramente es familiar. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos. La anomalía de Uhl es extremadamente rara y no es posible estimar su prevalencia. Aún no se ha determinado de manera clara su etiología; se debaten dos teorías: una alteración del desarrollo embrionario o la presencia de apoptosis masiva que destruye todo el miocardio del ventrículo derecho (5, 6).

El diagnóstico es generalmente sugerido en la ecocardiografía o mediante métodos de imagen más sofisticados (5, 6).

CASO CLÍNICO

Paciente de 28 años, con embarazo de 35 semanas por fecha de última menstruación. Sin antecedentes referidos, quien acudió a evaluación al servicio de medicina materno fetal en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, Venezuela, donde se evidenció cardiomegalia del 69 % y anatomía cardíaca con evidente dilatación del ventrículo derecho, además de estenosis en vaso pulmonar (figuras 1-3), por lo que se solicitó la valoración por ecocardiografía fetal en la Fundación de Cardiología Integral (Fundacardin) del Hospital Militar Universitario "Dr. Carlos Arvelo".

Se valoró en Fundacardin paciente con gestación de 36 semanas por fecha de última menstruación, constatando *situs solitus* visceral, relación



cardiotorácica 75 %, concordancia veno-atrial, atrio-ventricular, ventrículo-arterial adecuada, pared ventricular derecha hiperecogénica, relacionada con el aumento del tamaño del ventrículo derecho, tabique interventricular normoinserto con patrón paradójico, válvulas

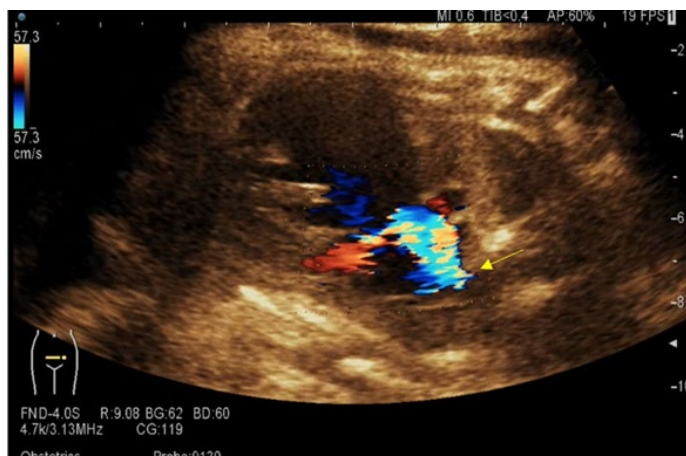


Figura 3. Se evidencia mediante el color *doppler* estrechamiento a nivel de arteria pulmonar (flecha amarilla).

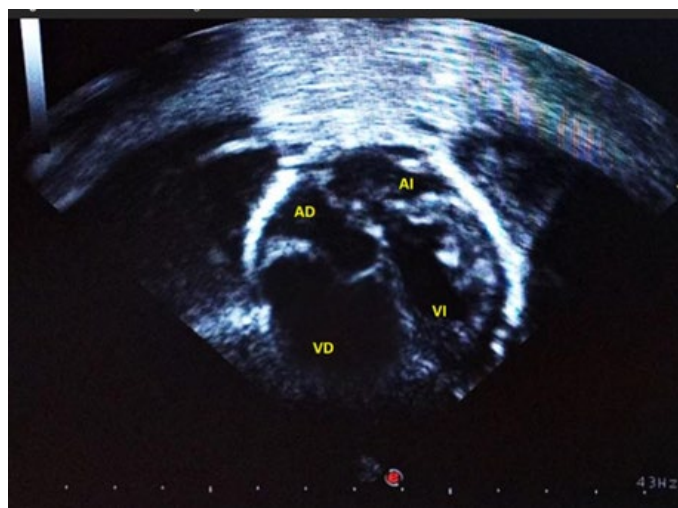


Figura 5. Corte basal ecocardiográfico con evidencia de ventrículo derecho dilatado

auriculo-ventriculares con inserción normal, sin embargo, se evidenció jet de regurgitación tricuspídeo de 300 cm/s y tracto de salida de ventrículo derecho con estrechamiento a nivel valvular. Se concluyó como: estenosis pulmonar crítica, dilatación del ventrículo derecho, tabique interventricular paradójico y cardiomegalia (Figura 4, 5).

Se indicó mantener control prenatal habitual, realización de exámenes de laboratorio rutinarios,

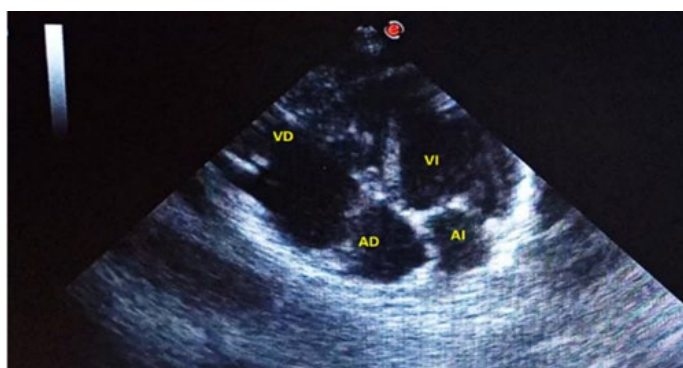


Figura 4. Corte apical ecocardiográfico con evidencia de ventrículo derecho dilatado.

seguimiento ultrasonográfico por medicina materno fetal y cardiología fetal, evaluación por equipo multidisciplinario que incluyó servicio de genética, psiquiatría y cardiología infantil.

La paciente presentó a las 39 semanas y 1 día trabajo de parto espontáneo por lo que fue evaluado e ingresada en el servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios, Caracas. Se obtuvo, vía vaginal, un recién nacido masculino de 3269 gramos, sin complicaciones neonatales, pasó a alojamiento conjunto con su madre, sin necesidad de oxigenación extracorpórea. Se solicitó evaluación posnatal por cardiología para decidir conducta y orientación materna.

Se realizó evaluación ecocardiográfica por el servicio de cardiología infantil a los 4 días posnacimiento. Se evidenció: *situs solitus*, levocardia, concordancia adecuada, foramen oval permeable, apertura limitada de válvula tricuspídea, gran dilatación de ventrículo derecho con pérdida de endocardio. Tronco de arteria pulmonar anterior, flujo laminar

1 m/s, aorta trivalva, trayecto permeable con buena contractilidad de ventrículo izquierdo. Se concluyó: 1. Anomalia Uhl. 2. Estenosis tricuspídea. Se indicó revaloración a los 28 días posnacimiento y tratamiento con L - carnitina vía oral.

Cumplidos los 28 días de vida posnatal se realizó revaloración por cardiología infantil corroborando los hallazgos previamente descritos, por lo que se decide seguimiento y evaluación trimestral.

DISCUSIÓN

La anomalia de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho, la preservación de las trabeculaciones del septo interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar (1). La prevalencia general es < 1/1 000 000. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos.

El diagnóstico es generalmente sugerido durante la ecocardiografía o mediante métodos de imagen más sofisticados. El manejo médico de cualquier insuficiencia cardíaca congestiva o arritmias se basa en cuidados paliativos, pero la cirugía, incluyendo el trasplante de corazón, ofrece la única opción real de alargar la vida (5).

Uozumi y cols. (7) describen hallazgos sugestivos para el diagnóstico, tales como: cavidad ventricular derecha agrandada con una pared ventricular delgada y sin trabeculaciones apicales. El anillo de la válvula tricúspide está marcadamente dilatado. Los hallazgos del corazón izquierdo parecen normales y el tabique intraventricular

muestra un movimiento paradójico, sin embargo, también refieren que estos pueden sugerir como diagnóstico diferencial una anomalia de Ebstein, que cursa con displasia de la válvula tricúspide, así como, desplazamiento de la valva septal de la válvula tricúspide y el flujo de chorro regurgitante sistólico desde la mitad del ventrículo derecho. Así mismo, Dixon y cols. (8) presentaron un caso con diagnóstico a las 18 semanas de agrandamiento del ventrículo derecho y preocupación por una lesión quística en el mismo ventrículo derecho, el índice cardiotorácico fue del 70 %. Este caso terminó en *exitus letalis* a las 26 semanas de gestación. Matic y cols. (9) reportaron un caso con hallazgos sugestivos de la anomalia en una gestante con 29 semanas de embarazo y la paciente sobrevivió hasta los 9 años de vida, los mismos hallazgos que fueron descritos de forma prenatal y posnatal en el presente caso.

Runkel y cols. (10) realizaron la asociación de cardiomegalia añadida a ventrículo dilatado con paredes lisas como hallazgos prenatales asociados a la anomalia de Uhl. Vaujois y cols. (11) describieron la cardiomegalia y el tabique interventricular desplazado hacia el ventrículo izquierdo con movimiento paradójico, como sugerentes de la anomalia, signos ecográficos que fueron también hallados en vida prenatal, sin embargo, concluyen que se trata de una patología de diagnóstico antenatal difícil.

Mihos y cols. (12) describieron los hallazgos posnatales importantes de la anomalia y plantean diagnósticos diferenciales con la displasia arritmogénica de ventrículo derecho y anomalia de Ebstein. En la ecocardiografía transtorácica, el tamaño del ventrículo izquierdo era pequeño y el grosor de su pared normal con fracción de eyección de 60 %. La aurícula derecha gravemente agrandada, así como el ventrículo derecho con signos ecográficos de sobrecarga de volumen. La pared de ventrículo derecho marcadamente

delgada, presencia de regurgitación tricuspídea grave con valvas tricuspídeas displásicas.

Dos condiciones distintas que requieren diferenciación de la anomalía de Uhl son la displasia arritmogénica del ventrículo derecho y la anomalía de Ebstein. En la displasia arritmogénica del ventrículo derecho, el miocardio se reemplaza progresivamente por el tejido fibroadiposo. Hay dilatación del ventrículo derecho, tractos de entrada y salida, a menudo con trabeculaciones aumentadas y una banda moderadora hiperecogénicas. A veces, el ventrículo izquierdo también puede ser afectado. La anomalía de Ebstein es el resultado de una falla embriológica de adelgazamiento o separación en capas de las valvas de la válvula tricúspide del miocardio del ventrículo derecho. En consecuencia, existe un desplazamiento apical exagerado de las valvas de la tricúspide que afecta principalmente a los segmentos septal y posterior, con un velo anterior grande, móvil y en forma de “vela” (12).

Chounoune y cols. (13) reportaron un caso de un varón adolescente previamente activo que presentó un paro cardíaco, que se sometió a anastomosis cavo-pulmonar bidireccional (anastomosis “Glenn”) con reducción de la aurícula derecha y ventrículo derecho con libre plicatura de pared, con buenos resultados y sin síntomas hasta un seguimiento de 5 meses. Faría y cols. (14) describieron un caso de un varón de 31 años con hallazgos ecocardiográficos y en resonancia magnética cardíaca asociados a la anomalía de Uhl, con empeoramiento progresivo de la insuficiencia cardíaca, que tuvo una supervivencia de 10 años tras el diagnóstico, sin intervención quirúrgica ni trasplante cardíaco. Así como Guler y cols. (6) reportaron un caso de paciente femenina de 41 años con el diagnóstico de la anomalía con seis partos consecutivos exitosos que no requirió manejos especiales, a pesar de que la mayoría de

los casos terminan fatalmente en la infancia o la niñez, se ha reportado una casuística limitada en edades avanzadas, por lo que el seguimiento cercano es vital para el diagnóstico precoz de falla cardíaca congestiva y para que se ofrezca un manejo adecuado, así como, fue propuesto una vez realizado el diagnóstico definitivo posnatal.

En el presente caso valorado mediante ecocardiografía prenatal desde las 35 semanas de gestación, se observó, dilatación ventricular derecha, pared delgada y ausencia de trabeculaciones apicales correlacionados en gran medida con el diagnóstico planteado posnatalmente, además de mantener el seguimiento adecuado según la anomalía. El objetivo fue reportar un caso con hallazgos sugestivos de la patología y aportar experiencia en el diagnóstico prenatal para ofrecer una buena orientación dirigida a los padres con el diagnóstico presuntivo de la anomalía de Uhl.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Corazza G, Soliani M, Bava GL. Uhl's anomaly in a newborn. *Eur J Pediatr.* 1981;137(3):347-52. DOI: 10.1007/BF00443271.
2. Uhl HS. A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. *Bull Johns Hopkins Hosp [Internet].* 1952 [consultado 02 de agosto de 2022];91(3):197-209. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12978573/>
3. Cardaropoli D, Russo MG, Paladini D, Pisacane C, Caputo S, Giliberti P, et al. Prenatal echocardiography in a case of Uhl's anomaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(6):713-14. DOI: 10.1002/uog.2798.
4. Pimenta J, Maia HCM, Silva ES, Tosta C. Anomalia de Uhl no adulto associada a Coronariopatia [Internet]. *Arq Bras Cardiol.* 1991 [consultado 11 agosto 2022]. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-107788>

5. León G, revisor. Anomalia de Uhl [Internet]. Enciclopedia de Orphanet; 2003 [consultado 15 agosto 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=3403
6. Güler N, Demirbag R, Eryonucu B, Gül A. A case of successful six consecutive deliveries in a 41-year-old woman with Uhl's anomaly. *Int J Cardiol.* 2003;87(2-3):283-285. DOI: 10.1016/s0167-5273(02)00306-6.
7. Uozumi T, Fujita Y, Tsukimori K, Fusazaki N, Nakano T, Kado H, *et al.* Prenatal ultrasonographic diagnosis of UHL anomaly. *Case Rep Perinat Med.* 2014;4(1):57-60. DOI: [10.1515/crpm-2014-0030](https://doi.org/10.1515/crpm-2014-0030).
8. Dixon DB, Mackey-Bojack SM, Sivanandam S. Uhl's anomaly: perspective of fetal echocardiography and histopathological correlation. *Cardiol Young.* 2017;27(2):388-390. DOI: 10.1017/S1047951116001232.
9. Matic MK, Kirsop R, Ramsay PA. Uhl's anomaly detected in-utero. *Australas J Ultrasound Med.* 2014;17(4):150-152. DOI: 10.1002/j.2205-0140.2014.tb00237.x.
10. Runkel B, Ahmed A, Swanson T, Kiaffas M. Uhl's Anomaly: An uncommon cause of fetal cardiomegaly. *J Am Coll Cardiol.* 2020;75(11):3456. DOI: [10.1016/S0735-1097\(20\)34083-3](https://doi.org/10.1016/S0735-1097(20)34083-3).
11. Vaujois L, van Doesburg N, Raboisson MJ. Uhl's anomaly: a difficult prenatal diagnosis. *Cardiol Young.* 2015;25(3):580-583. DOI: 10.1017/S1047951114000651.
12. Mihos CG, Larrauri-Reyes M, Yucel E, Santana O. Clinical presentation and echocardiographic characteristics of Uhl's anomaly. *Echocardiography.* 2017;34(2):299-302. DOI: 10.1111/echo.13430.
13. Chounoune R, Lowry A, Ramakrishnan K, Pearson GD, Moak JP, Nath DS. Uhl's anomaly: A one and a half ventricular repair in a patient presenting with cardiac arrest. *J Saudi Heart Assoc.* 2018;30(1):52-54. DOI: 10.1016/j.jsha.2017.03.011.
14. Faria B, von Hafe P, Ferreira FC, Almeida F, Dias G, Cardoso F, *et al.* Uhl's Anomaly: 10 Years of Follow-Up of an Unoperated Patient. *CASE (Phila).* 2020;4(5):351-355. DOI: 10.1016/j.case.2020.05.014.

Recibido: 20 de septiembre 2022
Aprobado: 26 de septiembre 2022

NORMAS DE PUBLICACIÓN

Instructivo para publicar en la Revista Venezolana de Ultrasonido en Medicina

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

CONSIDERACIONES GENERALES

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

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

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

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

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

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

ESTRUCTURA DEL ARTICULO ORIGINAL

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

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

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

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

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

Finalmente colocar de 3 a 5 palabras claves.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

periódicamente, disponibles en los siguientes enlaces:

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

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

https://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html

Los autores son responsables de la exactitud de sus referencias.

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

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

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

imágenes obtenidas de equipos radiológicos, ultrasonido y tecnologías afines.

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

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

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

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

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

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

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

DOCUMENTOS COMPLEMENTARIOS AL MANUSCRITO:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Los manuscritos deben ser enviados al correo electrónico: rvum.manuscritos@gmail.com