



Servicio de Obstetricia y Ginecología
Hospital Universitario
Virgen de las Nieves
Granada

EVALUACIÓN ANATÓMICA PRECOZ EN EL PRIMER TRIMESTRE DE LA GESTACIÓN.

Francisco Javier Estudillo Tejero

03/12/2020

INTRODUCCIÓN.

La evaluación de fetos de menos de 16 semanas de gestación no fue posible hasta finales de la década de 1980, gracias al avance de los transductores de ecografía transvaginal de alta resolución. Debido a este avance se encontró la relación entre el aumento de la translucencia nucal y el riesgo de aneuploidías, que posteriormente pasaría a formar parte importante del examen anatómico fetal precoz y del screening combinado del primer trimestre. Así mismo, fue factible determinar la anatomía fetal normal y anormal de distintos órganos.

No en todos los centros y países se realiza un estudio anatómico precoz del feto, pero hoy en día, y cada vez en mayor medida, las principales instituciones, protocolos, autoridades y referentes en la temática le dan mayor importancia. Así pues, existen distintas guías de práctica clínica para evaluar la anatomía fetal en el primer trimestre que, aunque difieren en algunos aspectos, coinciden en la gran mayoría de ellos. En todas ellas se insiste en la necesidad de continua formación y acreditación del personal ecografista.

EXPLORACIÓN ECOGRÁFICA FETAL DEL PRIMER TRIMESTRE

Objetivos

Los objetivos del examen ecográfico al inicio de la gestación son confirmar la viabilidad, datar la gestación, determinar el número de fetos (señalar corionicidad y amnionicidad en caso de embarazo múltiple) así como identificar

la existencia de patología uterina y de los anejos (1, 2). Al final del primer trimestre, el examen también posibilita la detección precoz de malformaciones y el screening de aneuploidias y de preeclampsia. La importancia de un estudio anatómico en primer trimestre radica en el diagnóstico de anomalías de inicio precoz. Sin embargo, muchas malformaciones pueden ser de aparición tardía o pueden no ser detectadas incluso con el equipo adecuado y en las manos más experimentadas. Así pues, antes de comenzar el examen, se debe informar a la gestante o pareja sobre los beneficios potenciales y las limitaciones de la exploración ecográfica del primer trimestre (2).

¿Cuándo?

Se recomienda entre la 11 y la 13+6 semanas gestacionales (SG). Por un lado, el rendimiento general del cribado combinado es mejor a las 11 que a las 13 semanas e, incluso, puede ser mejor a las 10 SG. Esto viene marcado principalmente por los marcadores bioquímicos séricos y por la translucencia nucal (TN). Por ejemplo, en la trisomía 21 el valor de la β -HCG libre se encuentra aumentado con respecto al valor que toma en embarazos euploides, siendo esa diferencia mayor en la semana gestacional 13 que en la 11; sin embargo, la PAPP-A, que se encuentra disminuida con respecto a los embarazos euploides, obtiene su máxima diferencia en la semana 11. Aun así, la diferencia con embarazos euploides de PAPP-A en la semana 11 es mayor que la diferencia de β -hCG libre en la semana 13. Además, la diferencia en la medición de la TN fetal es mayor en la semana 11 que en la 13. Por lo tanto, concluimos que, en conjunto, la aplicación del screening es mejor en semana 11 que en la 13 (3).

Por otro lado, la ecografía para detectar anomalías fetales es mejor a las 12 que a las 11 semanas y mucho mejor que a las 10 semanas.

De esta manera, una buena forma de lograr un alto rendimiento de cribado de aneuploidias y diagnosticar defectos fetales mayores mediante ecografía es realizar el análisis de sangre a las 10 u 11 semanas y la ecografía a las 12 semanas (3).

No hay evidencia actualmente sobre la realización de ecografía de rutina antes de las semanas mencionadas sin justificación clínica.

Seguridad

La exposición fetal debe reducirse al mínimo, utilizando los tiempos de exploración más cortos y la potencia de salida más baja posible necesaria para obtener información diagnóstica.

El modo B y el modo M parecen ser seguros de forma prenatal en todas las etapas del embarazo. Sin embargo, la ecografía Doppler está asociada con una mayor producción de energía y por lo tanto con más potenciales efectos biológicos, especialmente cuando se aplica a una pequeña región de interés. Por lo tanto, el Doppler en el primer trimestre debe realizarse durante el menor tiempo posible (4, 5).

EVALUACIÓN DE LA ANATOMÍA FETAL EN EL PRIMER TRIMESTRE

La ecografía realizada en el segundo trimestre, entre las semanas 18 y 22, a día de hoy continúa siendo el gold estándar para la evaluación ecográfica fetal tanto en embarazos de bajo como de alto riesgo (6). Sin embargo, la evaluación temprana tiene un papel importante ya que entre sus ventajas se encuentran la detección y exclusión de muchas anomalías mayores, la tranquilidad temprana para las madres en situación de riesgo, el diagnóstico genético más precoz y la mayor facilidad de interrupción del embarazo si fuera necesario.

Por el contrario, presenta varias limitaciones, que incluyen la necesidad de personal capacitado y con experiencia, relación coste/beneficio incierto, dificultades en el asesoramiento debido al significado clínico incierto de algunos resultados y el desarrollo tardío de algunas estructuras anatómicas y patologías lo cual hace imposible la detección temprana (7).

La tasa de detección general de anomalías congénitas mayores durante la evaluación ecográfica de 11 a 13 + 6 SG es variable y oscila entre el 29% y el 49%. Borrell et al. (8), en una revisión que incluyó a 36.237 embarazos distribuidos por 8 centros, informaron que la tasa de detección general de anomalías congénitas mayores durante la evaluación ecográfica de 11 a 13 + 6 semanas es del 29% (IC 95%: 25%-33%). Syngelaki et al. (9) en un estudio observacional prospectivo que incluyó a 45.191 gestantes, concluyeron que la tasa de detección de las mencionadas anomalías en el primer trimestre fue de 43,6%. Además especificó que el 100% de los casos de acrania,

holoprosencefalia alobar, onfalocele, gastrosquisis y megavejiga fueron diagnosticados, un 77% de las agenesias de mano o pie, un 50% de las hernias diafragmáticas, 34% de defectos cardíacos mayores, 50% de displasias esqueléticas letales, 60% de polidactilia, 5% de hendiduras faciales y 14% de espina bífida abierta, pero no se consiguió diagnosticar ningún caso de agenesia del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa o de vermis, lesiones pulmonares ecogénicas, obstrucción intestinal ni la mayoría de defectos renales. Bromley et al. (10) en un estudio de cohortes retrospectivo que incluyó a 9.692 gestantes, determinaron una tasa de detección de anomalías graves del 41,4%.

Cabeza y sistema nervioso central

Los dos principales cortes son el axial, que servirá para revisar tanto la mayor parte de la anatomía cerebral como las medidas biométricas, y el plano medio sagital que se usará principalmente para la translucencia nucal (TN), hueso nasal y perfil fetal, aunque también se puede valorar la mandíbula, el maxilar, el tálamo, el tronco del encéfalo, la translucencia intracraneal, los plexos coroideos, la cisterna magna y el hueso occipital.

La osificación completa del hueso craneal debe ser visible en la semana 11. Es importante descartar la presencia de algún defecto óseo (distorsión o disrupción) y, para ello, serán importantes el uso de los planos axiales y coronales (1).

En este momento del desarrollo del SNC, la región cerebral está dominada por los **ventrículos laterales**, que contienen a los **plexos coroideos** en sus dos tercios posteriores, diferenciándose por su hiperecogenicidad. La **fisura interhemisférica** debe estar presente y divide a dos hemisferios simétricos (1).

La medición de la **translucencia intracraneal** en la fosa posterior se ha propuesto como una prueba para la detección de alteraciones del cierre del tubo neural, pero dicha medición requiere de un ecografista experto en la temática, así como de la determinación de valores patológicos y normales más precisos (1). En la Imagen 1, se aprecia un corte medio sagital de cabeza y cuello que ilustra la medida del diámetro del tronco encefálico y del diámetro del tronco encefálico al hueso occipital. La línea A se sitúa sobre la parte posterior del hueso esfenoides, la línea B se sitúa por el borde anterior del cuarto ventrículo y la línea C sobre el borde anterior del hueso occipital. Las distancias verticales

entre las líneas A-B y B-C conforman el diámetro del tronco encefálico y el diámetro del tronco encefálico al hueso occipital, respectivamente. Se ha observado que, en fetos sin espina bífida, el diámetro del tronco encefálico y el diámetro del tronco encefálico al hueso occipital aumentan con el aumento del CRL, así como un descenso del cociente tronco encefálico/tronco encefálico-hueso occipital. Por el contrario, en los fetos afectados de espina bífida se halló un diámetro del tronco encefálico por encima del percentil 95 en un 96,7% de los casos, un diámetro del tronco encefálico al hueso occipital por debajo del percentil 5 en un 86,7% de los casos y un cociente tronco encefálico/tronco encefálico-hueso occipital por encima del percentil 95 en todos los casos (11, 12). Por lo tanto, la no visión de la translucencia intracraneal se asocia con aumento en la incidencia de espina bífida, sin embargo, es preciso detallar aún más cuáles son los valores normales de translucencia intracraneal para la edad gestacional para una correcta aplicación clínica (13).



Imagen 1. Translucencia intracraneal.

Las principales estructuras del SNC que no podremos analizar en el primer trimestre de la gestación son el cuerpo calloso, el vermis cerebeloso, el cavum y las circonvoluciones. En la Tabla 1 se observa cuándo se comienzan a ver las principales entidades del SNC y cuándo su visión correcta es obligatoria y, de no ser así, hablaríamos de patología. Por lo tanto, no observar estas estructuras en el primer trimestre de la gestación no traduce patología pues son estructuras no desarrolladas por el completo en dicho momento.

Estructura	Se empieza a ver	Se debe ver siempre
Cavum	16	18-37
Cuerpo calloso	16	18-20 (completo)
Vermis	15-16	18
Cisura de Silvio	18	20
Cisura parieto-occipital	18	20
Surcos convexos	26	28 (75%)

Tabla 1: Estructuras nobles del SNC de aparición ecográfica tardía (14).

La forma normal que adquieren los plexos coroideos en el SNC se ha descrito como el signo de la mariposa. La ausencia de dicho signo debe alertarnos de la presencia de una serie de entidades como la holoprosencefalia, la acrania-anencefalia y el encefalocele principalmente (14).

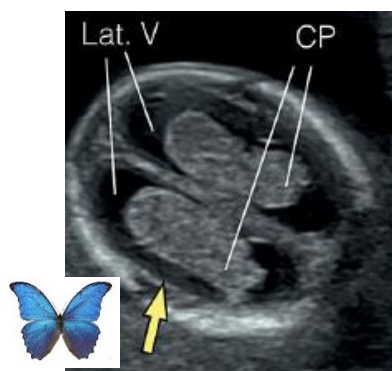


Imagen 2. Signo de la mariposa.

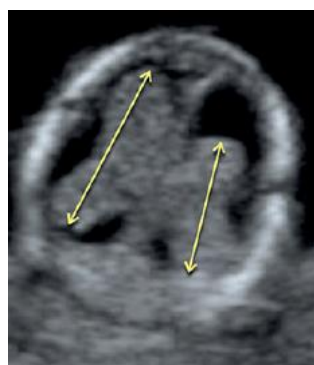


Imagen 3. Variante normal del signo de la mariposa.

En las imágenes 2 y 3 apreciamos el signo de la mariposa y su variante asimétrica normal

Holoprosencefalia

La holoprosencefalia es un desarrollo anormal y heterogéneo del SNC que consiste en la incompleta escisión del prosencéfalo en etapas iniciales de la embriogénesis. Es la malformación más frecuente en la parte anterior cerebral, encontrándose en 1:250 embriones y en 1:10.000 recién nacidos vivos (2, 15). Se asocia a anomalías faciales y a cromosopatías, principalmente la trisomía 13. La holoprosencefalia se divide en alobar, semilobar, lobar y otras variantes

interhemisféricas medias según el tipo de unión de los hemisferios cerebrales. La forma más frecuente y severa es la alobar, la cual tiene un único ventrículo de tamaño variable. Mientras que esta variante conforma una de las malformaciones severas más detectadas en el primer trimestre, el resto de variantes de holoprosencefalia tienen un diagnóstico ecográfico más complejo y pueden pasar desapercibidas hasta la ecografía del segundo trimestre (2). Un signo típico ecográfico es la ausencia de la línea media interhemisférica, con una ausencia de separación de ambos ventrículos y plexos coroideos.

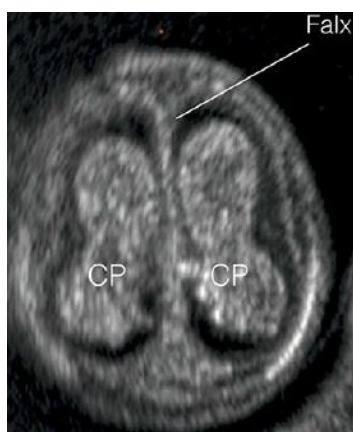


Imagen 4. Corte axial feto sano 13 SG.



Imagen 5. Corte axial con holoprosencefalia. 13 SG.

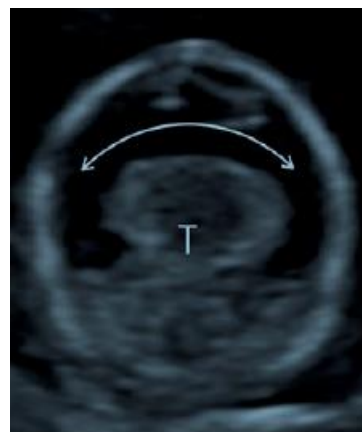


Imagen 6. Corte corona con holoprosencefalia. 13 SG.

En la Imagen 4 se observa un corte axial normal de un feto de 13 SG. Como vemos se aprecia el signo de la mariposa de los plexos coroideos (CP) y la línea interhemisférica (Falx). En las imágenes 5 y 6 se aprecia un corte del cerebro de un feto de 13 SG con holoprosencefalia alobar, observándose una imagen de "único ventrículo", una fusión del tálamo (T) y todo ello sin visualizarse la línea media interhemisférica (2).

Acrania – exencefalia – anencefalia

La acrania, la exencefalia y la anencefalia son defectos del tubo neural que resultan del fallo de cierre de la parte rostral del tubo neural en la embriogénesis precoz. La acrania consiste en la ausencia de la bóveda craneal por encima de las órbitas. En la exencefalia, existe una acrania y el tejido cerebral aparece envuelto por una membrana y expuesto al líquido amniótico. En la anencefalia, existe acrania y una ausencia de hemisferios cerebrales y del mesencéfalo. La

anencefalia parece ser el punto final de una acrania y exencefalia, una vez que el líquido amniótico ha destruido los tejidos cerebrales expuestos (2).

El diagnóstico ecográfico de exencefalia o anencefalia está basado en la ausencia de cráneo junto con la presencia de masas anormales de tejido que surgen de la base de cráneo restante. En el corte coronal aparece el signo típico de “Mickey Mouse”



Imagen 7. Corte sagital. 12 SG. Exencefalia-anencefalia.



Imagen 8. Corte Coronal. 11 SG. Exencefalia-anencefalia. Signo de “Mickey Mouse”.

Cefalocele - Encefalocele

El cefalocele es una protrusión de contenido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo. Si el saco herniario contiene tejido cerebral y meninges se conoce como encefalocele, cuya localización típica se encuentra en la región occipital. Si, por el contrario, el saco herniario solo contiene meninges se conoce como meningocele. Durante el primer trimestre es muy difícil distinguir encefalocele de meningocele, por lo que se acepta encefalocele como término que engloba a ambas (16).

La imagen característica del encefalocele se obtiene en un corte axial mediante la presencia de una protuberancia en la región occipital o frontal de la bóveda craneal. Un corte sagital puede revelar la extensión del defecto y el tamaño del encefalocele.

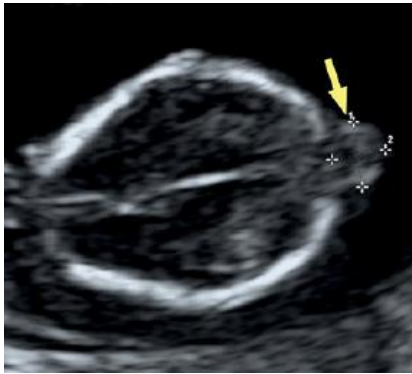


Imagen 9. Corte axial. 12 SG. Encefalocele.



Imagen 10. Corte sagital. 11 SG. Encefalocele

Ventriculomegalia

La ventriculomegalia es una entidad no específica que refiere la presencia de líquido cerebroespinal en exceso dentro del sistema ventricular. Es la malformación del SNC más frecuentemente diagnosticada en época prenatal que consiste en un agrandamiento de uno o de los dos ventrículos lateral/es definido por un diámetro transverso de ≥ 10 mm, medido a nivel del atrio ventricular a partir del segundo trimestre. Sin embargo, no existe una definición precisa de ventriculomegalia en el primer trimestre (17). La ventriculomegalia ha sido asociada a múltiples malformaciones, por lo que precisa de un examen ecográfico preciso y detallado.

La ventriculomegalia se muestra ecográficamente en el primer trimestre mediante el adelgazamiento y el balanceo del plexo coroideo, ocupando este menos de la mitad del espacio ventricular y cuyos bordes no contactan con las paredes del ventrículo lateral ni medial. Es interesante resaltar que parece ser que la ventriculomegalia se asocia más con el adelgazamiento del plexo coroideo que con el incremento de la anchura del ventrículo lateral. Además, se ha definido a la ventriculomegalia como la presencia de separación bilateral de los plexos coroideos del borde superior de los ventrículos laterales (18). También se puede encontrar ecográficamente un tercer ventrículo elongado o una interrupción de la línea media interhemisférica (2).

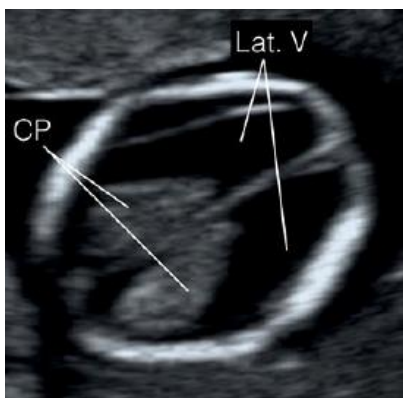


Imagen 11. Corte axial. 12 SG. Ventriculomegalia. CP: plexos coroides. Lat V: ventrículos laterales.



Imagen 12. Corte sagital. 12 SG. Ventriculomegalia.

Cara

Es posible la visualización de los ojos con sus cristalinios, la distancia interorbital, el perfil que incluye la nariz y el hueso nasal, la mandíbula, así como también la integridad de la boca y los labios (1, 9, 19). Sin embargo, en ausencia de anomalía evidente, el fracaso para examinar la cara del feto en este momento no debe conducir a una nueva evaluación antes de la exploración del segundo trimestre.

Labio leporino y paladar hendido

El labio leporino (LL) y el paladar hendido (PH) es una de las malformaciones fetales más frecuentes con una incidencia entre 1/700 – 1/1.000 recién nacidos vivos (20). Una de las clasificaciones más recomendadas en la evaluación del LL y del PH en el primer trimestre es la clasificación de Nyberg, que divide a la patología en 5 subgrupos: el grupo 1 presenta labio leporino aislado, el 2 presenta labio leporino y paladar hendido unilateral o mediolateral, el 3 labio leporino y paladar hendido bilateral, el 4 labio leporino y paladar hendido en la línea media y el 5 con fisuras faciales completas (21).

La visualización ecográfica en el primer trimestre es difícil, por lo que tiene una baja tasa diagnóstica. Se recomienda un corte axial a nivel del maxilar o un corte más coronal oblicuo del triángulo retronasal (2). Sepulveda et al. (19) sugieren el estudio rutinario del triángulo retronasal en la ecografía del primer trimestre, ya que los fetos afectados de LL y PH presentan una configuración anormal del

mismo. El triángulo retronasal se obtiene en un corte oblicuo de la nariz y del maxilar anterior y está formado por los dos huesos nasales superiores, los procesos frontales del maxilar lateralmente y la cresta alveolar (paladar primario) inferiormente. Otro marcador importante a destacar es el gap del maxilar, sugerido por Chaoui et al. (22). En este trabajo, se analizaron retrospectivamente imágenes del corte medio sagital rutinario utilizado para medir la TN para detallar la existencia del “gap” o el “espacio” del maxilar en 86 casos de fetos con LL y PH y en 86 controles sanos. Observaron un gap maxilar en un 96% de los casos con LL y PH con defectos adicionales y en un 65% de los fetos con LL y PH de forma aislada y en un 7% de los fetos normales.

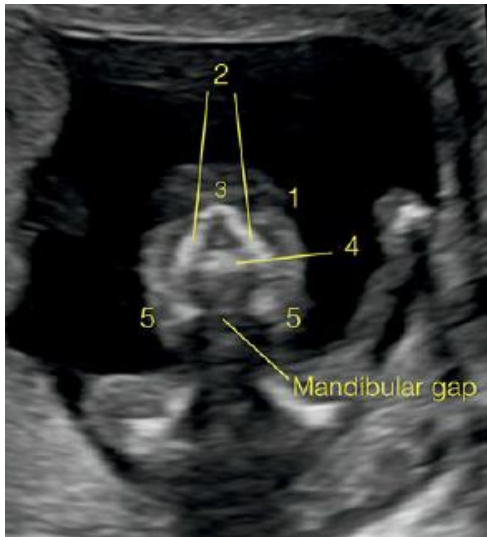


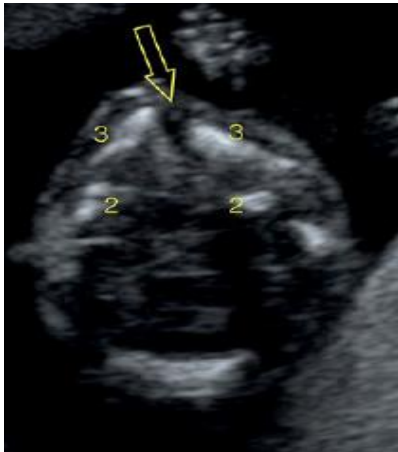
Imagen 13. Corte coronal. 12 SG. Triángulo retronasal.

En la Imagen 13 se aprecia un corte coronal de un feto de 12 SG centrado en la cara. En ella podemos apreciar los dos ojos (1), los procesos maxilares (2), el triángulo retronasal formado por el hueso nasal (3) en su parte superior, los procesos frontales del maxilar (2) lateralmente y la cresta alveolar (4) inferiormente. En esta imagen también se pueden apreciar los dos cuerpos laterales de la mandíbula (5), así como un gap mandibular.



Imagen 14. Corte mediosagital. GAP maxilar.

En la imagen 14, se aprecia un corte mediosagital de la cara fetal, señalando la flecha la presencia de un gap maxilar en un feto con LL y PH.



En la imagen 15, se aprecia un corte axial facial de un feto de 13 SG. La flecha señala el LL y PH. Mandíbula (2) y maxilar (3) también son apreciados.

Imagen 15. Corte axial. Labio leporino y paladar hendido

Cuello

El aspecto más importante a valorar en el cuello fetal es la TN, formando parte importante del cribado de anomalías cromosómicas. Sin embargo, no solo debemos prestar atención a esta región para valorar la TN, sino que será importante también identificar la presencia de otras colecciones líquidas, como higroma quístico o sacos linfáticos yugulares y comprobar la correcta alineación del cuello con el tronco.

Higroma quístico

Se caracteriza por la presencia de líquido en los conductos linfáticos, que se encuentran ampliamente dilatados, más frecuentemente en la cara posterolateral del cuello. Es muy característico la presencia de septos, que se pueden ver en el corte medio sagital y, típicamente, en el corte axial (2).



Imagen 16. Corte mediosagital. 13 SG. Higroma quístico.



Imagen 17. Corte axial. 13 SG. Higroma quístico.

Columna

Se debe obtener cortes axiales y longitudinales que muestren la alineación vertebral normal y su integridad. También se debe realizar un esfuerzo por valorar la integridad de la piel.

La columna debe ser evaluada con mayor precisión cuando se obtiene un DBP < p5. Esto es debido a que se ha relacionado dicha situación con la espina bífida fetal (9).

Sin embargo, el fracaso para examinar la columna vertebral en este momento en ausencia de anomalía evidente, no debe precisar de una evaluación previa a la ecografía del segundo trimestre.

Tórax

El tórax contiene los pulmones, que deben presentar una ecogenicidad homogénea, sin evidencia de derrames pleurales o masas quísticas o sólidas. Un buen corte que evalúa los pulmones junto con la cavidad torácica es el 4 cámaras cardíaco. También es posible evaluar estructuras de la línea media como el esófago, tráquea y el timo en el corte axial superiores, aunque no forman parte de la exploración rutinaria (2).

También es posible evaluar la continuidad diafragmática, señalando la posición normal intraabdominal del estómago y del hígado, pudiéndonos servir del corte coronal y del sagital medio para descartar anomalías.

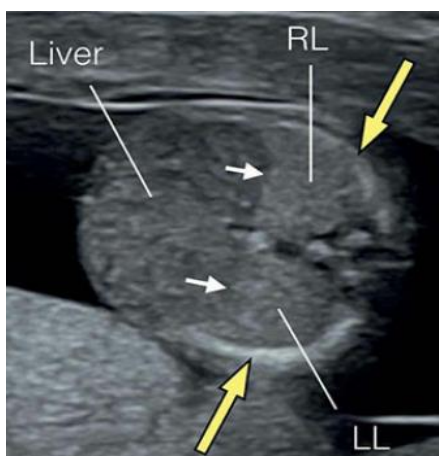


Imagen 18. Corte axial abdominal alto. 13 SG.

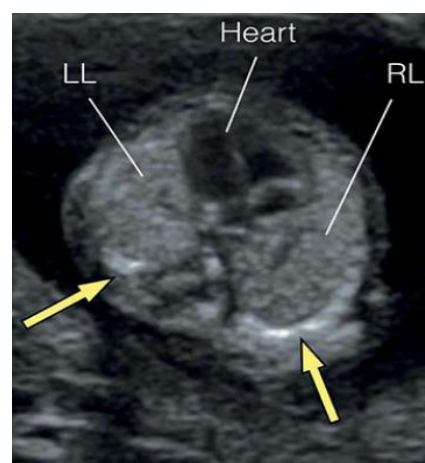


Imagen 19. Corte axial torácico 4 cámaras. 13 SG.

En la imagen 18 se aprecia un corte axial superior del abdomen en un feto de 13 semanas de gestación mostrando el pulmón izquierdo (LL) y el pulmón derecho (RL), el diafragma (flechas blancas) separando los pulmones del hígado, así como las costillas (flechas amarillas). La Imagen 19 ilustra un corte del tórax 4 cámaras.

Hidrotórax/derrame pleural

El hidrotórax o derrame pleural se define por el acúmulo de líquido en el espacio pleural entre los pulmones y la caja torácica. En la Imagen 20 se aprecia el líquido anecoico (Pl. Eff.) entre los pulmones (Lungs) y la caja torácica.

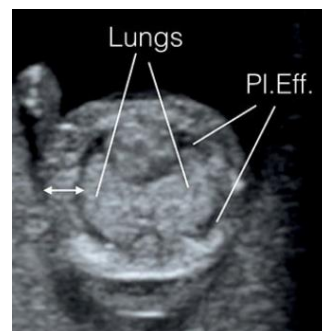


Imagen 20. Corte axial tórax. 11 SG. Derrame pleural.

Hernia diafragmática

Consiste en un defecto del diafragma que conlleva la presencia de órganos abdominales en el tórax, típicamente localizado en la porción posterolateral diafragmática (hernia de Bochdalek). Se ha relacionado típicamente con algunos marcadores ecográficos como la presencia de una TN aumentada o una alteración del eje cardiaco (14). Utilizaremos principalmente el corte 4 cámaras para demostrar su presencia.

Corazón

Las cardiopatías congénitas son las malformaciones severas más frecuentes (2), sin embargo, la tasa de detección en el primer trimestre de la gestación es baja, encontrándose en torno al 20-40% (9, 23, 24).

Si bien, existen una serie de marcadores que, al estar alterados y realizar una ecocardiografía precoz, podrían incrementar la tasa de diagnóstico hasta el 80% (14). Entre estos marcadores se encuentran la TN > del percentil 99, el ductus venoso reverso (DVR), regurgitación tricuspídea y la alteración del eje cardiaco. Martínez et al. (23) determinaron que el DVR es un marcador independiente de cardiopatía congénita y que su uso aumentó la detección temprana de las enfermedades cardíaca con respecto al uso exclusivo de la TN. Por otra parte,

Sinkovskaya et al. (25) en un estudio retrospectivo que comparó 197 fetos afectados de cardiopatía congénita (casos) con 197 fetos sin cardiopatía (controles), determinaron que en el grupo de casos el 74,1% de los fetos tenían un eje cardíaco anormal, la mayoría de ellos desviado hacia la izquierda. Además, determinaron que el rendimiento de la medición del eje cardíaco en la detección de cardiopatía congénita mayor fue significativamente mejor que la TN, la regurgitación tricuspídea o el DVR empleados solos o en combinación.

La exploración anatómica del corazón en el primer trimestre según la mayoría de las guías, entre ellas la SEGO (26), se basa en determinar la frecuencia cardíaca fetal como normal y rítmica (120-160 lpm), así como confirmar el situs visceral normal (corazón en el lado izquierdo del tórax con la punta dirigida a la izquierda (levocardia y levoápex) y en el mismo lado que el estómago, situado también a la izquierda). También se debe visualizar el corte 4 cámaras (al menos 2 aurículas y 2 ventrículos simétricos y separados por un tabique) y la correcta orientación del eje cardíaco. Frente a esta postura, algunos grupos apuestan por un estudio más exhaustivo incluyendo la evaluación con Doppler para el diagnóstico precoz de malformaciones (14). Por último, también se debe identificar a las gestantes con riesgo de cardiopatía congénita de acuerdo a las indicaciones de ecocardiografía precoz a realizar entre las 14-16 semanas: antecedentes de cardiopatía, diabetes, exposición a teratógenos cardíacos (retinoides, litio, ácido valproico, carbamacepina, etc.), TN superior a 3.5 cm o mayor del percentil 99.

Defecto septal atrioventricular - Canal Aurículoventricular común

Representa un grupo de cardiopatías caracterizadas por una tabicación AV deficiente y anomalías de las válvulas AV, resultando principalmente en la presencia de una unión AV común.



Imagen 21. Corte axial tórax 4 cámaras. 11 SG. Defecto septal AV*.

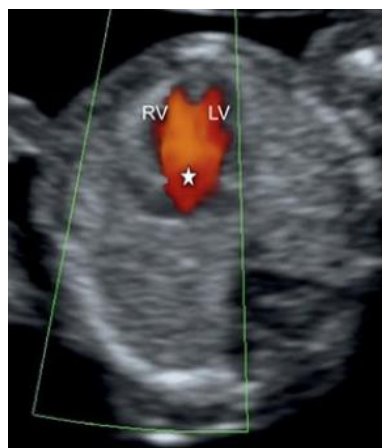


Imagen 22. Corte axial tórax 4 cámaras. Doppler. 11 SG. Defecto septal AV*.

El corte 4 cámaras muestra el defecto septal a nivel AV (estrella) (Imagen 21) y en el mismo corte si introducimos el Doppler (Imagen 22), se aprecia un único canal entrando a los ventrículos sobre una válvula AV común.

Su relación con la trisomía 21 ha sido ampliamente estudiada. Entre el 40% y el 45% de los niños con síndrome de Down tienen cardiopatías, y de ellos el 40% presentan defecto septal atrioventricular, principalmente del tipo completo. De forma prenatal, cuando se diagnostica de forma aislada se asocia a síndrome de Down en un 58% de los casos (27).

Ventrículo único

Forman un conjunto de malformaciones donde la conexión aurículo-ventricular (AV) es completamente o prácticamente a través de una única cámara ventricular. Es una circunstancia compleja de diagnosticar de forma prenatal en el primer trimestre.

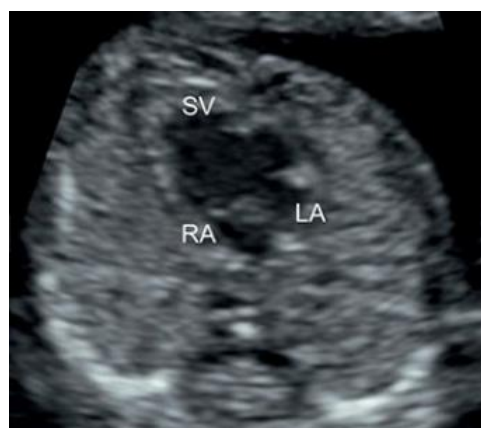


Imagen 23. Corte axial tórax 14 SG. Aurícula derecha (RA); Aurícula izquierda (LA); Ventrículo único (SV).

Tetralogía de Fallot

La tetralogía de Fallot (TF) se caracteriza por la presencia de un defecto septal ventricular subaórtico, una raíz aórtica que anula el defecto septal ventricular y una estenosis pulmonar infundibular. La hipertrofia ventricular derecha no se suele visualizar prenatalmente. Imágenes típicas de la TF en el primer trimestre:

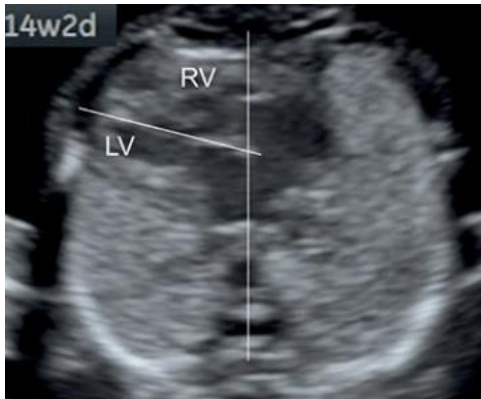


Imagen 24. Corte 4 cámaras. 14 SG. Eje cardíaco lateralizado hacia la izquierda.

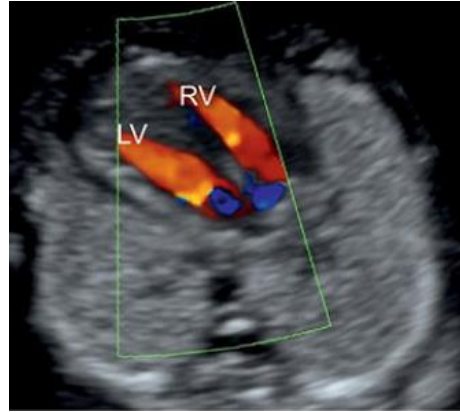


Imagen 25. Corte 4 cámaras Doppler. 14 SG. Llenado normal durante la diástole.

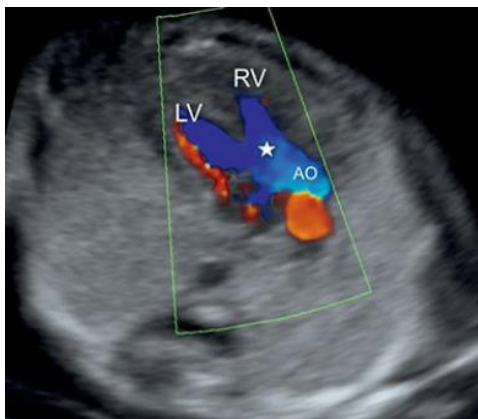


Imagen 26. Corte 4 cámaras Doppler. 14 SG. La estrella marca la superposición de la aorta dilatada sobre el defecto septal ventricular

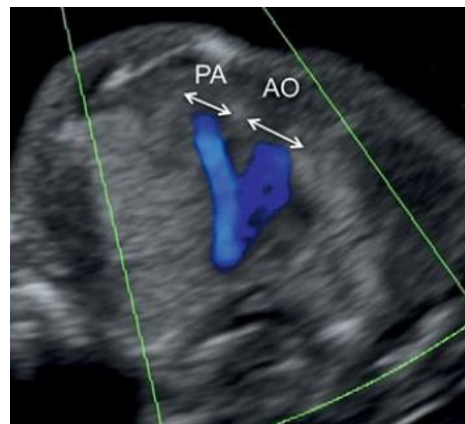


Imagen 27. Corte 3 vasos-tráquea Doppler. 14 SG. Muestra una pequeña PA en comparación con la aorta (AO). También muestra flujo anterógrado en ambos vasos.

Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico

Engloba un grupo de malformaciones en las que existe un subdesarrollo del ventrículo izquierdo (VI) y del tracto de salida del VI, acarreado una obstrucción al gasto cardíaco sistémico. Existen dos subtipos de esta enfermedad, por un lado, en una de ellas existe una atresia de las válvulas mitral y aórtica sin existir

prácticamente comunicación entre la aurícula y el ventrículo izquierdo encontrándose este último hipoplásico. Por otro lado, la otra forma incluye un VI visible, con una pared hiperecoica, una forma globulosa y una pobre contractilidad en asociación con displasia de la válvula mitral severa combinado con una estenosis o atresia aórtica severa.

Los signos ecográficos característicos se muestran a continuación (2):



Imagen 28. Corte 4 cámaras en feto 13 SG. Ausencia de VI. Aurícula izquierda (LA), aurícula derecha (RA) y ventrículo derecho (RV).



Imagen 29. El Doppler muestra el flujo diastólico entre RA y RV, con ausencia de flujo ventricular izquierdo.

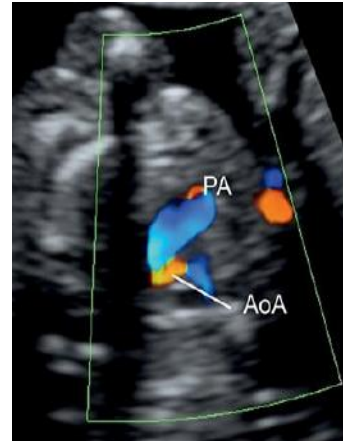


Imagen 30. Corte 3 vasos-tráquea. Existe flujo anterógrado en la arteria pulmonar (PA) y retrógrado hacia el pequeño arco aórtico (AoA).

Abdomen y pared abdominal

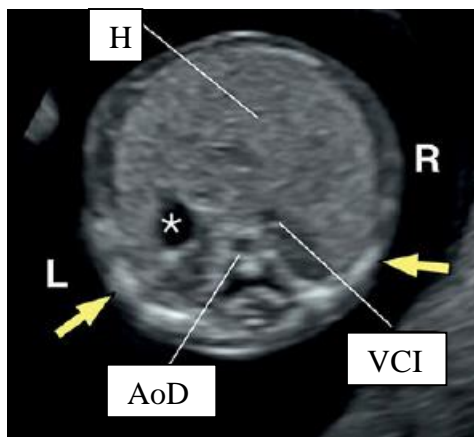
Los autores recomiendan el examen ecográfico abdominal en el plano axial (con tres cortes: a nivel estomacal, a nivel de la inserción del cordón y a nivel de la vejiga), sagital y coronal (1).

El estómago y la vejiga urinaria son las dos únicas estructuras abdominales hipoeoicas. La posición del estómago en el lado izquierdo del abdomen junto con la levocardia ayuda a confirmar el situs visceralis normal.

Se debe tener en cuenta también a los riñones, ligeramente ecogénicos, en localización paravertebral, con la pelvis renal hipoeoica característica. La patología renal tiene una baja tasa de detección en el primer trimestre, salvo la displasia renal obstructiva precoz (LUTO) y algunos síndromes genéticos (Meckel-Gruber por ejemplo). El fallo para visualizar ambos riñones, sobre todo

en edades gestacionales muy precoces, y en ausencia de anomalías obvias no justificaría ecografía antes de la 20ª semana (14).

En el plano axial, además es posible visualizar la aorta descendente y la vena cava inferior, que se encuentra más anterior y hacia la derecha (2).



*Imagen 31. Corte axial abdominal superior. 13 SG. H: hígado; VCI: vena cava inferior; AoD: aorta descendente; *:estómago con fluido estomacal.*

Es importante comprobar la integridad de la pared abdominal, descartando la presencia de gastrosquisis y de onfalocele y distinguiéndolos de la hernia umbilical fisiológica que aparece hasta la SG 11 y que no debe exceder de 7 mm transversalmente (2).

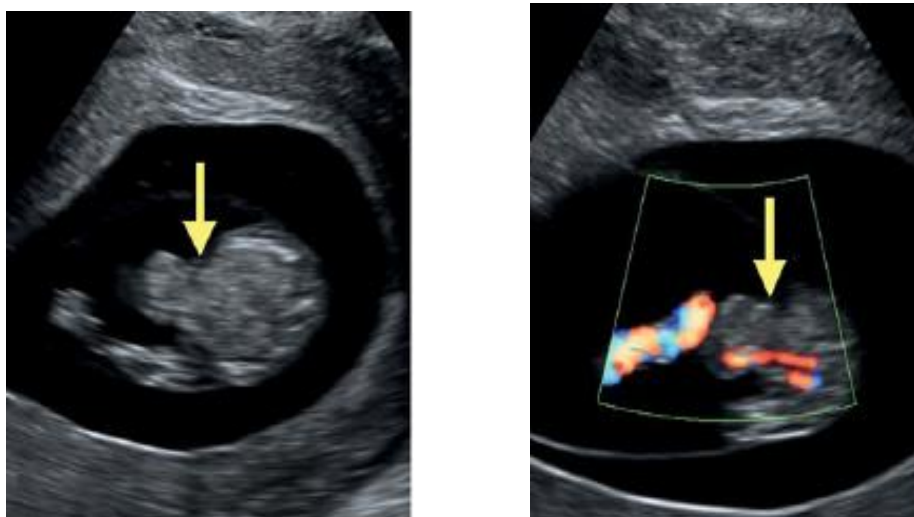


Imagen 32 (A y B). Figuras 3A (Escala de grises) y 3B (Doppler color). Herniación central fisiológica.

Existen una serie de malformaciones centradas en el abdomen que tienen una tasa de detección del 100% o cercana a ella, por lo que es importante incidir en estas. Son el onfalocele, la gastrosquisis, el body stalk anomaly, la ectopia cordis y la megavejiga.



Onfalocele

Las Imágenes 33.A y 33.B ilustran dos grandes onfaloceles. La Imagen 33.A muestra un corte medio sagital de un feto de 12 SG con un gran onfalocele con contenido intestinal y hepático (flecha). La Imagen 33.B es un corte axial abdominal de un feto de 12 SG con otro gran onfalocele, en el que parte del estómago se encuentra dentro del onfalocele (asterisco).



Imagen 33 (A y B). Onfalocele.

El Doppler muestra inserción central del cordón (Imagen 33.C)

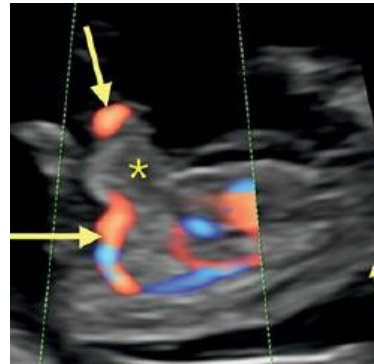


Imagen 33 (C). Onfalocele. Inserción central del cordón.

Gastrosquisis

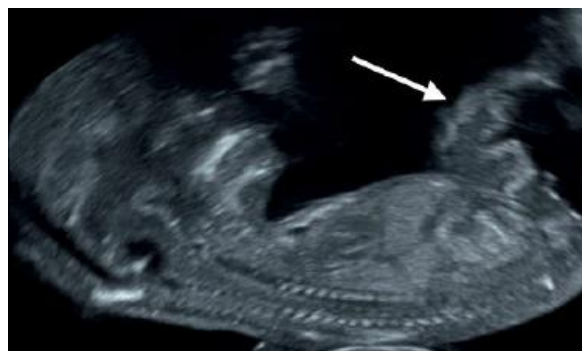
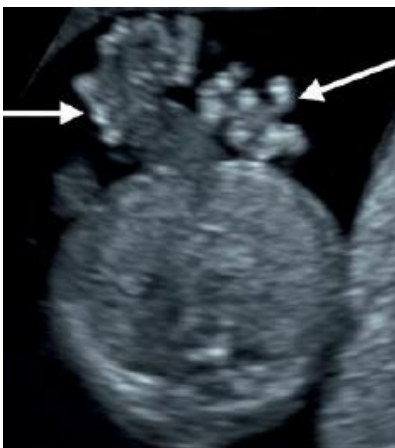


Imagen 34 (A y B). Gastrosquisis.

Las Imágenes 34.A (corte axial) y la 34.B (corte medio sagital) de un feto de 12 semanas denotan la presencia de contenido intestinal irregular fuera de la cavidad abdominal (flechas)

Onfalocele	ENTIDAD	Gastrosquisis
Central	LOCALIZACION	Derecha del cordón
Intestino +/- hígado	CONTENIDO HERNIARIO	Intestino
Trisomía 13 y 18	ASOCIACION	Baja asociación a aneuploidías

Tabla 2: Principales diferencias entre onfalocele y gastrosquisis (14)

Los onfaloceles que solo contienen material intestinal se han resuelto en un 90% en la SG 20, por el contrario, los que contienen hígado no se resuelven en ningún caso (14).

Body Stalk Anomaly

Es una malformación severa que resulta de un gran fallo de formación de la pared abdominal que se asocia con otras malformaciones de la pared abdominal, craneofaciales, columna y extremidades, asociando normalmente un cordón umbilical corto o ausente. Típicamente los órganos se encuentran en un saco fuera de la cavidad abdominal, cubiertos por líquido amniótico o placenta (2).

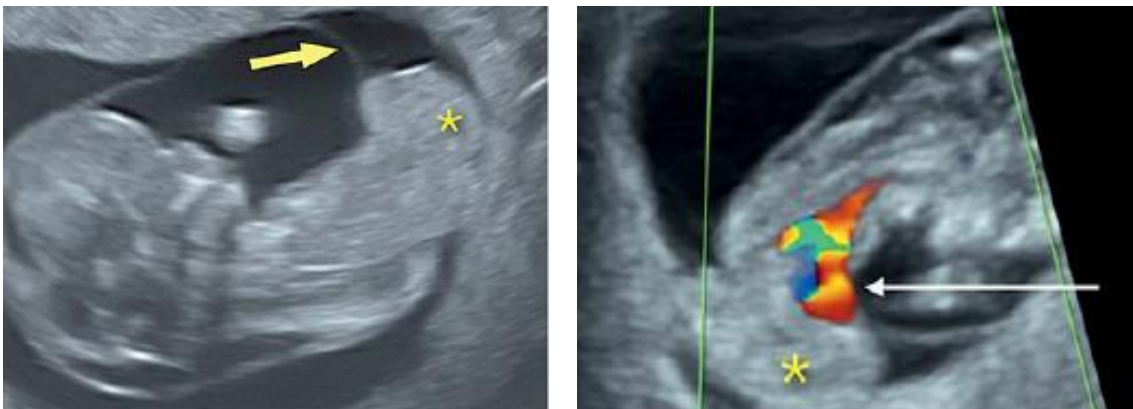


Imagen 35 (A y B). Body Stalk Anomaly.

Las Imágenes 35.A y 35.B muestran cortes ecográficos de un feto de 11 SS afecto de Body Stalk Anomaly. El hígado (señalado en ambas con un asterisco) se encuentra fuera de la cavidad amniótica (delimitada por una flecha amarilla).

Ectopia cordis

Consiste en el desplazamiento parcial o total del corazón fuera del tórax. Suele formar parte de la Pentología de Cantrell (ectopia cordis, defectos cardíacos, defectos del esternón, hernia diafragmática y onfalocele) o asociarse al Body Stalk Anomaly (2).

En la Imagen 36 se aprecia un corte axial a nivel del tórax de un feto de 11 SG, que presenta un onfalocele (asterisco) con desplazamiento cardíaco (ectopia cordis).



Imagen 36. 11SG. Onfalocele. + ectopia cordis

Megavejiga

En el primer trimestre se define por un diámetro ≥ 7 mm obtenido en un plano medio sagital fetal. Se ha observado resolución espontánea del 90% cuando el diámetro es menor de 15 mm y no existen anomalías cromosómicas asociadas (28). Liao et al. (29) describieron que el grupo de fetos con un diámetro vesical entre 7 y 15 mm presentaban una tasa de anomalías cromosómicas del 23,6% con una tasa de resolución de la megavejiga del 90% en los genéticamente normales, mientras que aquellos que tenían un diámetro vesical mayor de 15 mm presentaban un 11,4% de dichas alteraciones cromosómicas y no se documentó ninguna resolución espontánea, encontrándose en estos casos mayor asociación con patología obstructiva que genética como vemos.

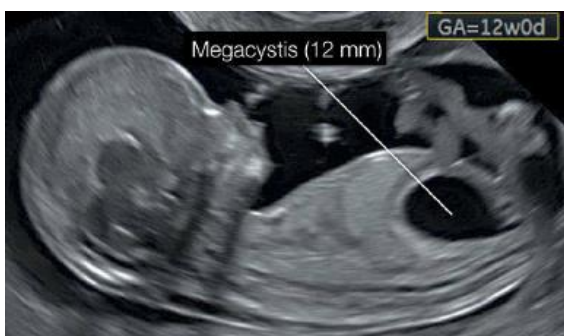


Imagen 37. Corte medio sagital. 12 SG. Megavejiga.

Extremidades

El estudio de las extremidades es mandatorio en la ecografía del primer trimestre. Es de fácil exploración, aumentándose la dificultad conforme aumenta la edad gestacional. Es importante resaltar que las manos se encuentran abiertas fisiológicamente a esta edad gestacional (14).

La presencia de cada segmento óseo de las extremidades superiores e inferiores y la presencia de la orientación normal de las dos manos y pies deben tenerse en cuenta en la exploración ecográfica. Las falanges terminales de las manos pueden ser visibles a las 11 semanas, especialmente con la exploración transvaginal (1).

Las malformaciones que tendremos que descartar principalmente serán la tetraamelia (ausencia de los 4 miembros), polidactilia (más de 5 dedos en un miembro) y la ectrodactilia (ausencia de un o varios dedos de un miembro) entre otras.



Imagen 38. Polidactilia

Imagen 39. Ectrodactilia

Imagen 40. Tetraamelia

Existen descritas varios cientos de displasias esqueléticas. Podemos sospechar varias de ellas a través de una serie de marcadores ecográficos, entre los que se encuentran una TN aumentada, un corazón morfológicamente normal que presenta una alteración de su angulación, contorno craneal anómalo, deformidades de huesos largos o presencia de tórax hendido (14).

Genitales

Embriológicamente, la diferenciación sexual no se completa hasta la SG 11, haciendo que la determinación sexual por ecografía antes de la SG 12 sea incorrecta. La precisión diagnóstica se mejora a partir de la SG 13 o de un CRL

mayor de 70 mm (2). De tal forma que, si hablamos de porcentajes, la exactitud diagnóstica de los genitales en el primer trimestre varía desde un 60 a un 100%, siendo inexacta antes de la SG 12 y alcanzando una tasa de éxito de >95% a partir de la 13 SG.

La evaluación de la orientación del tubérculo genital en el plano medio sagital se considera opcional, sugiriendo sexo femenino “su continuación” con el plano sagital y sexo masculino si forma un ángulo próximo a los 90° con éste (1).

No existen estudios exhaustivos de malformaciones genitales en el primer trimestre (2).

Cordón umbilical y placenta

En cuanto al cordón umbilical, hay que visualizar su entrada en la pared abdominal y descartar la presencia de quistes de cordón. En relación al número de vasos que conforman el cordón umbilical, es útil el Doppler color, que identifica las dos arterias umbilicales rodeando la vejiga urinaria (1). La presencia de una arteria umbilical única (AUU) es uno de los hallazgos más frecuentes del embarazo. Su incidencia se estima en torno al 1,1% y al 3,3% en embarazos simples y múltiples respectivamente (30). La AUU ha sido ampliamente relacionada con malformaciones fetales, principalmente genitourinarias y cardíacas, con síndromes genéticos y alteraciones cromosómicas, restricción del crecimiento intrauterino, parto pretérmino y con peores resultados durante el embarazo (31, 32).

En cuanto a la placenta, es importante determinar su posición. Para ello, podemos servirnos de la localización del cérvix uterino, así como de la cara anterior y posterior uterina. También se puede evaluar su tamaño, grosor (que equivale aproximadamente a un mm por cada SG) y ecogenicidad (2). Se debe prestar especial atención en pacientes con una cesárea previa, por el mayor riesgo de acretismo placentario (33).

<i>Órgano/área anatómica</i>	<i>Presente y/o normal?</i>
Cabeza	Presente Huesos craneales La línea media del falx o interhemisférica
Cuello	Ventrículos llenos por los plexos coroideos Apariencia normal Grosor de la translucencia nucal (si es aceptada después de consentimiento informado y disponibilidad de un operador entrenado/certificado)*
Cara	Ojos con cristalinos* Hueso nasal* Perfil normal/mandíbula* Labios intactos*
Columna	Vertebral (longitudinal and axial)* Piel suprayacente intacta*
Pecho	Campos pulmonares simétricos Sin derrames ni masas
Corazón	Actividad cardíaca regular Cuatro cámaras simétricas*
Abdomen	Estómago presente en el cuadrante superior izquierdo Vejiga* Riñones*
Pared Abdominal	Inserción normal del cordón Ausencia de defectos umbilicales
Extremidades	Cuatro extremidades cada una con tres segmentos Manos y pies con orientación normal*
Placenta	Tamaño y textura
Cordón	Cordón con tres vasos*

Tabla 3: Esquema resumen del examen anatómico en el primer trimestre de la gestación. *Estructuras opcionales (1)

CONCLUSIONES

- El screening precoz de anomalías estructurales mediante ecografía permite la detección de un gran número de malformaciones mayores en el primer trimestre de la gestación.
- La tasa de detección de malformaciones mayores en el primer trimestre se encuentra en torno al 29-49%, mayormente influenciada por la experiencia y motivación del explorador, por la sistemática protocolizada y el tiempo de exploración, así como por la calidad del ecógrafo.
- Existen una serie de malformaciones mayores que tienen una tasa de detección del 100% en el primer trimestre como son la acrania, la holoprosencefalia alobar, el onfalocelo, la gastrosquisis, la megavejiga, el Body Stalk Anomaly y la ectopia cordis.

-
- Por el contrario, existen otra serie de anomalías que no se pueden diagnosticar durante la exploración ecográfica entre la 11 y la 13+6 SG, debido a su aparición más tardía.
 - Las malformaciones cardíacas son las anomalías estructurales más frecuentes y tienen una baja tasa de detección. Sin embargo, la realización de una ecocardiografía precoz ante la presencia de una serie de marcadores como la TN aumentada, el ductus venoso reverso, la regurgitación tricuspídea y la medición del eje cardíaco anómalo podría elevar la tasa diagnóstica a un porcentaje cercano al 80%.
 - El objetivo consiste en mejorar la tasa de detección de las anomalías potencialmente detectables mediante su diagnóstico directo o con la búsqueda de marcadores.
 - Una proporción no despreciable de anomalías detectadas a esta edad gestacional regresan espontáneamente. Por lo tanto, hay que ser prudente en los diagnósticos y valorar la evolución.

BIBLIOGRAFIA

1. 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(1):102-113.
2. Abuhamad A, Chaoui R. First trimester ultrasound diagnosis of fetal abnormalities. 1ª ed. Filadelfia: Wolters Kluwer; 2018.
3. Nicolaides K, Falcon O. La ecografía de las 11-13+6 semanas. Londres: Fetal Medicine Foundation; 2004.
4. Torloni M, Vedmedovska N, Merialdi M, Betran A, Allen T, Gonzalez R, et al. Safety of ultrasonography in pregnancy: WHO systematic review of the literature and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;33(5):599-608.
5. Salvesen K, Lees C, Abramowicz J, Brezinka C, Ter Haar G, Marsal K, et al. ISUOG statement on the safe use of Doppler in the 11 to 13+6 week fetal ultrasound examination. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37(6):628.
6. Abu-Rustum R, Daou L, Abu-Rustum S. Role of first-trimester sonography in the diagnosis of aneuploidy and structural fetal anomalies. *J Ultrasound Med.* 2010;29(10):1445-1452.
7. Fisher J. First-trimester screening: dealing with the fall-out. *Prenat Diagn.* 2011;31(1):46-49.
8. Borrell A, Robinson J, Santolaya-Forgas J. Clinical value of the 11- to 13+6-week sonogram for detection of congenital malformations: a review. *Am J Perinatol.* 2011;28(2):117-124.
9. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides K. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11-13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011;31(1):90-102.
10. Bromley B, Shipp T, Lyons J, Navathe R, Groszmann Y, Benacerraf B. Detection of fetal structural anomalies in a basic first-trimester screening program for aneuploidy. *J Ultrasound Med.* 2014;33(10):1737-1745.
11. Chaoui R, Nicolaides K. From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35(2):133-8.

12. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling K, Nicolaides K. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34(3):249-252.
13. Alvarado I, Díaz M, García M, Escalante J, Menezes W, López J. Translucencia intracraneal en fetos de embarazo de 11-13 semanas + 6 días. *Salus.* 2013;17(2):13-19.
14. Borobio V. Patología malformativa detectable en el primer trimestre [Curso básico de cribado y Diagnóstico Prenatal]. Barcelona: Fundació Medicina Fetal Barcelona; 2019.
15. Tekendo-Ngongang C, Muenke M, Kruszka P. Holoprosencephaly Overview. *GeneReviews.* 1993.
16. Sepulveda W, Wong A, Andreeva E, Odegova N, Martinez-Ten P, Meagher S. Sonographic spectrum of first-trimester fetal cephalocele: review of 35 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;46(1):29-33.
17. Manegold-Brauer G, Oseledchyk A, Floeck A, Berg C, Gembruch U, Geipel A. Approach to the sonographic evaluation of fetal ventriculomegaly at 11 to 14 weeks gestation. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2016;16:3.
18. Ushakov F, Everett T, Andreeva E, Tudorache S, Pandya P. Crash sign: a marker for spina bífida at 11-13 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48(1):267.
19. Sepulveda W, Wong A, Martinez-Ten P, Perez-Pedregosa J. Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35(1):7-13.
20. IPDTC Working Group. Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: data from the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTC). *Cleft Palate Craniofac J.* 2011;48(1):66-81.
21. Nyberg D, Sickler G, Hegge F, Kramer D, Kropp R. Fetal cleft lip with and without cleft palate: US classification and correlation with outcome. *Radiology.* 1995;195(3):677-684.
22. Chaoui R, Orosz G, Heling K, Sarut-Lopez A, Nicolaides K. Maxillary gap at 11-13 weeks' gestation: marker of cleft lip and palate. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;46(6):665-669.
23. Martinez J, Comas M, Borrell A, Bennasar M, Gomez O, Puerto B, et al. Abnormal first-trimester ductus venosus blood flow: a marker of cardiac defects

in fetuses with normal karyotype and nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35(3):267-272.

24. Pinto N, Keenan H, Minich L, Puchalski M, Heywood M, Botto L. Barriers to prenatal detection of congenital heart disease: a population-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;40(4):418-425.

25. Sinkovskaya E, Chaoui R, Karl K, Andreeva E, Zhuchenko L, Abuhamad A. Fetal cardiac axis and congenital heart defects in early gestation. *Obstet Gynecol.* 2015;125(2):453-460.

26. SEGO. Guía de práctica clínica sobre exploración ecográfica del primer trimestre. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Madrid. 2015.

27. Delisle M, Sandor G, Tessier F, Farquharson D. Outcome of fetuses diagnosed with atrioventricular septal defect. *Obstet Gynecol.* 1999;94(5):763-767.

28. Kagan K, Staboulidou I, Syngelaki A, Cruz J, Nicolaidis K. The 11-13-week scan: diagnosis and outcome of holoprosencephaly, exomphalos and megacystis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;36(1):10-14.

29. Liao A, Sebire N, Geerts L, Cicero S, Nicolaidis K. Megacystis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(4):338-341.

30. Martinez-Payo C, Cabezas E, Nieto Y, Ruiz de Azua M, Garcia-Benasach F, Iglesias E. Detection of single umbilical artery in the first trimester ultrasound: its value as a marker of fetal malformation. *Biomed Res Int.* 2014;2014.

31. Hua M, Odibo A, Macones G, Roehl K, Crane J, Cahill A. Single umbilical artery and its associated findings. *Obstet Gynecol.* 2010;115(5):930-934.

32. Murphy-Kaulbeck L, Dodds L, Joseph K, Van den Hof M. Single umbilical artery risk factors and pregnancy outcomes. *Obstet Gynecol.* 2010;116(4):843-850.

33. Timor-Tritsch I, Monteagudo A. Unforeseen consequences of the increasing rate of cesarean deliveries: early placenta accreta and cesarean scar pregnancy. A review. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207(1):14-29.