



ANOMALÍAS FACIALES MÁS COMUNES

Antonio Galán Contreras

INTRODUCCIÓN

La cara es una de las regiones de la anatomía clave tanto a nivel biológico, psicológico y cosmético por lo que es crucial una adecuada exploración ecográfica de la misma durante la vida fetal.

Son múltiples los síndromes, hasta 250, alteraciones genéticas o factores ambientales que tienen su reflejo en anomalías faciales. Pueden ser la pista que nos lleve a la detección de anomalías sutiles en otros órganos (principalmente sistema nervioso central, esqueléticas y cardíacas). Los primeros estudios de los 80 analizando la tasa de detección de anomalías faciales situaban en un 89% la sensibilidad de detección de éstas, que se reduce hasta un 50% de detección en caso de anomalías faciales aisladas.

La visualización de la cara es uno de los vínculos más importantes que se realizan durante el embarazo entre los futuros padres y el feto, y aunque resulta una de las principales ecografías “de complacencia” que se realizan durante la gestación, no hemos de olvidar que la cara es también una fuente de patología que habremos de saber diagnosticar y filiar.

La Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, en su Guía de Asistencia Práctica sobre ecografía de despistaje de anomalías, recomienda la visualización de las órbitas con ambos cristalinos, una estimación subjetiva de las distancias interorbitarias, comprobar la integridad del labio superior y el mentón, así como la visualización del perfil y el hueso nasal.

PLANOS DE ECOGRAFÍA BÁSICA: I Y II TRIMESTRE

Para hacer una correcta evaluación de la cara fetal utilizaremos planos axiales, sagitales y coronales. Es una región anatómica pequeña por lo que la movilización entre planos es sutil y se obtendrá gracias a movimientos delicados de barrido cráneo caudales.

Por la disposición de las estructuras, el mejor plano de visualización es aquel en que las estructuras insonadas se encuentran a 90°. Insonaciones laterales pueden producir diagnósticos erróneos o falsos negativos.

Las estructuras que habremos de ver según el plano en el que nos encontremos serán

- Planos axiales: Orbitas, base de las órbitas y porción superior del maxilar, alveolos dentales y porción inferior del maxilar, lengua y faringe, mandíbula inferior y alveolos dentarios inferiores, mandíbula.
- Planos sagitales: perfil facial y oreja.
- Planos coronales: cara y paladar.
- Planos frontotangenciales: labios y paladar.

Algunas de las malformaciones que podremos detectar según el plano en el que nos encontremos se muestra en la Tabla 1.

PLANO	ESTRUCTURA	ANOMALÍA	POSIBLE DIAGNÓSTICO
Coronal	Labio	Pérdida de integridad	Hendidura facial
	Boca	Pequeña o con solución de continuidad	Microstomía, síndromes
	Nariz	Pequeña o única	Hipoplasia, síndromes de narina única
	Fisura palpebral	Inclinación superior o inferior	
Transverso	Órbitas	Pequeñas, ausencia, baja DOI	Microftalmia/hipotelorismo
		Quiste medial	Dacriocistocele
	Lentes	Ecogénicas	Cataratas
	Alveolos dentarios	Hendidura, número	Fisura palatina, oligodontia

		anómalo	
	Mandíbula	Pequeña	Micrognatia
	Úvula	Ausente o signo de "doble igual"	Fisura uvular
	Orejas	Anormales en número, tamaño, localización	
Sagital	Frente	Prominente	Displasia esquelética
		Inclinada	Microcefalia
		Masa anómala	Probóscide
	Nariz	Pequeña	Síndromes
		Ausente o corta	Aneuploidías
	Maxilar	Protrusión	Fisura bilateral
	Paladar blando	Signo igual (=)	Fisura de paladar blando
	Filtrum	Largo o corto	Síndromes
	Mandíbula	Corta	Micrognatia
	Simetría	Asimetría de la cara	Síndromes
	Lengua	Grande, protruye, masa	Macroglosia o glosopstosis
	Orejas	Anomalías del tamaño, forma, número	Pequeñas, displásicas, ausentes, de implantación baja, síndromes

Tabla 1. Malformaciones según el plano de estudio de la cara fetal

MEDIDAS BIOMÉTRICAS EN LA CARA

Son numerosas las medidas que se pueden realizar en primer y en segundo trimestre tanto para el cribado de aneuploidías como para las anomalías faciales de línea media.

Hueso nasal

La hipoplasia o la ausencia de hueso nasal es una característica común de los fetos con trisomía 21. En más del 50% de los fetos con trisomía 21 se observa un hueso nasal pobremente osificado o no osificado. Es uno de los ítems que se valoran en el cribado de síndrome de Down y que mejoran la exactitud diagnóstica del este tamizaje.

En este mismo plano sagital se ha descrito la presencia de un marcador “*el hueco maxilar*”, es decir, la ausencia de paladar óseo, que podría ayudar en la detección temprana de fisuras palatinas, puesto que éste marcador se ha observado hasta en un 96% de fetos afectados con fisura labio-palatina en el contexto de síndromes y hasta en el 65% de fetos con fisura labio-palatina aislada.

Grosor prenasal

En el segundo trimestre del embarazo se puede apreciar un aumento del grosor de la piel prenasal, por lo que se ha teorizado acerca de la ratio entre el grosor de dicha piel prenasal y la longitud del hueso nasal. Normalmente, la ratio está alrededor de 0.6 mientras que aumenta por encima de 0.8 en casos de trisomía 21. Es, por tanto, un marcador de posible aneuploidía fetal.

Longitud maxilar

En fetos con trisomía 21 se aprecia una cierta hipoplasia facial que resulta en una lengua prominente. Medir la longitud maxilar entre las semanas 11 y 14 nos puede dar una idea de esta hipoplasia facial. Se mide en un plano parasagital incluyendo la articulación mandibular.

Angulo fronto-maxilo-facial

Es el ángulo que se forma entre el maxilar y la frente, que en fetos normales ronda los 85°. Un ángulo mayor es indicativo de trisomía 21, mientras que ángulos menores pueden ser un marcador secundario de espina bífida, trisomía 18, fetos con micrognatia u holoprosencefalia en el marco de trisomía 13.

Este ángulo puede verse modificado por visiones laterales o oblicuas, por lo que la ecografía 3D ha tomado un papel relevante en la medida de este marcador puesto que aumenta la exactitud diagnóstica. Una variante del ángulo frontomaxilar es el ángulo maxilo-naso-mandibular que utiliza el nasión (la

intersección del hueso frontal y de los dos huesos nasales del cráneo humano), intersección de las líneas que se trazan entre el nasion y el maxilar y el nasión y la mandíbula.

Triángulo retronasal

Se trata de una visión oblicua de la nariz y del maxilar anterior, y está compuesto por los dos huesos nasales superiormente, los dos procesos frontales del maxilar lateralmente y los alveolos dentarios inferiormente. Se obtiene girando la sonda 90° desde el plano sagital, y angulándola para traer los procesos frontales del maxilar y del paladar al mismo plano.

Este corte tiene una sensibilidad de hasta el 87.5% para la detección de fisura palatina en primer trimestre, aunque no es fácil de obtener y por tanto no es de rutina en la ecografía básica de primer trimestre.

El estudio de este marcador fue llevado a cabo por un grupo hispanoamericano en el que se hizo una medida en 100 fetos en el momento de la ecografía de cribado de aneuploidías demostrando una configuración anómala de este marcador en los fetos que luego estuvieron afectados de fisura labio-palatina.

Distancia prefrontal

Se obtiene trazando una línea desde la parte anterior de la mandíbula y el maxilar que se extiende hasta la frente fetal. Se calcula midiendo la distancia de la piel prenasal a esta línea. El valor está alterado en fetos con trisomía 13, 21 o micrognatias.

Índice mandibular

Esta técnica biométrica normaliza los diámetros mandibulares transversales acorde al DBP, permitiendo establecer un punto de corte independiente a la edad gestacional. Se colocan los calipers desde el borde inferior de una rama

mandibular hasta el borde más posterior de la otra. A continuación, se trazará una línea perpendicular hasta la parte posterior de la parte más anterior de la mandíbula.

Se calcula: (diámetro anteroposterior mandibular/DBP) x100.

$$\frac{\text{diámetro anteroposterior mandibular}}{DBP} \times 100$$

Un valor de 23 es el p5, y la normalidad se encuentra entre una ratio del 30-35%. La ventaja de esta medida es que permite la detección de la retrognatia en planos axiales, lo cual es una ventaja si por determinadas circunstancias no se puede obtener un adecuado perfil sagital.

Angulo facial inferior

Se obtiene un corte sagital neutro, trazando dos líneas

- Una que cruce de manera perpendicular a la unión entre el hueso frontal y el nasal.
- Una línea tangencial a la mandíbula y al labio superior.

El ángulo es estable a lo largo de toda la gestación y el p50 está alrededor de 65.5. Importante esta medida a la hora de confirmar una retrognatia.

PAPEL DE LA ECOGRAFÍA 3D

La ecografía 3D ha supuesto un importante avance en la caracterización de las malformaciones faciales, puesto que permite una representación tanto de las estructuras óseas como de las partes blandas.

En el caso de las alteraciones de los labios y el paladar, dependiendo de dónde coloquemos el punto para la obtención del volumen, podremos tener una imagen más detallada de la mandíbula, el paladar duro, etc. La visión multiplanar nos permite analizar detalladamente la extensión y el subtipo del defecto, gracias al detalle anatómico que brinda la ecografía 3D. Ya desde el

primer trimestre de la gestación se pueden visualizar con ecografía 3D el paladar primario en el plano coronal en la base del triángulo retronasal y el paladar secundario mediante navegación virtual en el plano axial.

La mejor y más detallada caracterización de la anatomía y el defecto pueden permitir una mejor planificación y abordaje quirúrgico postnatal en casos de fisura palatina o labial. Para este mejor abordaje quirúrgico se han propuesto herramientas como el SROP (*surface rendered oro-palatal view*), que realiza una reconstrucción 3D de la región oro - facial con ultrasonido y con el modo renderizado. Este tipo de herramientas no solo pueden ser de ayuda a la hora del manejo quirúrgico postnatal, sino de la información que se pueda brindar a los padres sobre la extensión del defecto.

La ecografía 3D permite la adquisición de volúmenes o en su modo transparente (*maximum*), la obtención de imágenes similares a los rayos X de las estructuras óseas, útiles para la evaluación, por ejemplo, de la alteración de las suturas craneales.

Cabe mencionar que la ecografía en 4D nos aporta, aunque con una peor resolución, una evaluación de los movimientos fetales a tiempo real. Dichos movimientos se establecen a partir de la semana 8 aproximadamente, coincidiendo con el establecimiento de las primeras sinapsis cerebrales. No es hasta la semana 10 que los movimientos faciales comienzan, como la apertura y cierre de los ojos, el reflejo de succión y el de deglución.

Tanto la ecografía 3D como la 4D necesitan una pantalla de líquido amniótico que permitan la obtención de cortes multiplanares. Por ello, situaciones de oligohidramnios o posiciones fetales inadecuadas impedirán la obtención de imágenes adecuadas.

EMBRIOLOGÍA

La formación de la cara es un proceso complejo que implica a tejido ectodérmico, de la cresta neural, mesodérmico y a los 6 arcos faríngeos. La membrana orofaríngea comienza a formarse en la 3ª semana de vida

embrionaria. De la 4ª a la 7ª semana los “procesos” faciales se unen desde los arcos faríngeos, los cuales se dividen a su vez para formar la futura nariz.

La primera parte de la cara que se desarrolla es el paladar primario (duro, óseo), entre la semana 4 y la 8, que incluye el labio superior, el filtrum, los alveolos dentarios y el área triangular del paladar duro. La parte posterior del paladar (blando) se desarrolla entre la semana 8 y 10, de ahí el término paladar secundario. En estas semanas, la parte ósea detrás de los forámenes de los incisivos junto con el paladar blando se forman conjuntamente uniéndose uno con otro.

La mayoría de las anomalías faciales surgen de la falta de unión de estas estructuras bilaterales y por anomalías de la migración y proliferación del mesénquima facial.

PRINCIPALES ANOMALÍAS

Anomalías mandibulares

- Fisura labial- Fisura palatina

Consiste en soluciones de continuidad entre la nariz, el labio superior y el paladar pudiendo llegar a involucrar la parte central del paladar posterior. Es la malformación facial más frecuente y el segundo defecto al nacimiento más común, con una incidencia de 1/1000 recién nacidos aproximadamente, siendo mayor la incidencia en varones que en mujeres y más frecuentemente en el lado izquierdo y de manera unilateral (75%).

Se origina por la fusión inconclusa de los procesos maxilares o palatinos con la prominencia nasal o con los procesos palatinos.

Existen cinco tipos. En la clasificación de Kernahan y Stark se representa esquemáticamente con una Y que representa las estructuras de labio y paladar, dividiéndose a su vez las ramas de la Y en secciones según la estructura representada.

- Tipo 1: Fisura labial unilateral, sin fisura palatina

- Tipo 2: Fisura labial unilateral con fisura palatina ipsilateral
- Tipo 3: Fisura labial o palatina bilateral.
- Tipo 4: Fisura labial o palatina central.
- Tipo 5: Fisuras debidas a bridas amnióticas

Ecográficamente, se aprecia una solución de continuidad en los labios, con alveolos dentarios intactos si no incluye parte ósea, o hallando una comunicación entre la cavidad nasal y la oral en caso de afección de partes óseas.

Los mejores planos para diagnosticarlo son los axiales desde una visión ventral, puesto que permite al ultrasonido penetrar en el defecto, estableciendo con exactitud su anchura y profundidad. Por otro lado, los planos fronto-tangenciales nos van a permitir establecer la relación entre los labios y la nariz, mientras que los coronales serán clave en la definición de los defectos mediales asociados con holoprosencefalia.

La sensibilidad en el diagnóstico es alta puesto que es la visualización de los planos axiales es obligatoria en la ecografía de despistaje de anomalías, aunque fisuras únicamente labiales de pequeño tamaño pueden pasar desapercibidas.

Uno de los nuevos marcadores que se ha propuesto para el paladar hendido aislado sin fisura labial es el signo del “*igual*”, que demuestra un paladar blando intacto en el plano sagital. La ausencia del signo de igual indica paladar hendido y debe impulsar un examen adicional.

Es preciso tener en cuenta que fisura palatina no siempre implica fisura labial. Normalmente suele implicar al paladar blando y Nyberg, en 1992, y Sherer y cols en 2001, demostraron que se puede utilizar el Doppler color para demostrar el paso de fluido de la cavidad oral a la nasal, aunque es una entidad poco frecuente y de muy difícil diagnóstico. Se puede acompañar de otras anomalías ecográficas como ausencia de estómago y polihidramnios, debido a la dificultad en la deglución.

Las formas clínicas de presentación de esta entidad son múltiples, y las formas groseras con defectos amplios pueden producir tal distorsión de tejidos

que produzcan una proyección anterior que pueda ser confundida con la protrusión premaxilar de los defectos bilaterales (pseudoprognatismo). En estos casos, debemos de intentar hacer un diagnóstico diferencial con hemangioma, meningocele anterior, teratoma y agrandamiento lengua y probóscide

La asociación a cromosomopatías varía según el tipo de fisura que presente el feto, siendo la mayor asociación con los defectos mediales y muy poca la asociación con síndrome en el caso de fisuras labiales únicas aisladas. No obstante, el número de síndromes que incluyen fisura labial o palatina es muy elevado, más de 400 diferentes, de los cuales algunos de ellos tienen a la fisura labial/palatina como único hallazgo prenatal.

El hallazgo de una fisura labio-palatina, asciende hasta casi un 30% el riesgo de que el feto tenga un cariotipo anormal.

Síndrome de Fraser	Fisura labial, atresia laríngea, CC, microftalmia
Pierre-Robin	Micrognatia, fisura labial/palatina
Síndrome de Fryns	Paladar hendido, HDC, anomalías SNC
Holoprosencefalia	
Sme. Klippel-Feil.	Cuello corto, implantación baja del cabello, limitación del movimiento

Se recomienda ante el hallazgo de fisuras bilaterales el estudio genético de los fetos ante el riesgo de trisomía 13, y es discutible la realización de pruebas invasivas en aquellos defectos unilaterales aislados.

Por normal general, el pronóstico es bueno puesto que la corrección quirúrgica tiene unos muy aceptables resultados estéticos y funcionales. La cirugía se realiza en diferido y gracias a la colocación de férulas y al aprendizaje para la lactancia que realizan los padres se pueden conseguir resultados excelentes.

El tratamiento de estos defectos es multidisciplinar y desde el nacimiento involucra a numerosos especialistas, como cirugía plástica, cirugía maxilofacial, otorrinolaringología, pediatría, dentistas, ortodoncistas, logopedas, foniatras, psicología, etc.

El tratamiento quirúrgico depende del defecto que presente cada niño, aunque siguen un mismo patrón. La reparación del labio leporino se realiza entre los primeros 3 y 6 meses de edad, haciendo colgajos a ambos lados y restaurando el defecto, que puede incluir o no la reparación nasal inicial.

El paladar se opera entre los 12 meses -24 meses y se puede realizar injertos autólogos de hueso esponjoso que proporcionará continuidad de la cresta maxilar para la erupción del diente, se realizan por tanto varios colgajos. Es especialmente delicada la reparación del paladar blando puesto que es fundamental en la deglución y la fonación.

Algunos niños con defectos muy amplios necesitarán cirugías para reconstruir la trompa de Eustaquio, y muchos necesitarán pequeñas cirugías plásticas adicionales para reconstruir el aspecto, desde un punto de vista estético.

Se estima que existe un riesgo de recurrencia del 4% en el siguiente embarazo si no existen antecedentes familiares, riesgo que aumenta hasta el 25% si los dos hijos previos están afectados, y hasta el 35% si ambos padres han estado afectados por fisura labial/palatina.

- Micrognatia

Consiste en una hipoplasia de la mandíbula que implica un retroceso anteroposterior de la barbilla y de la lengua (retrognatia), mientras que si toda la mandíbula está afectada se denomina micrognatia.

La mandíbula se forma a partir del primer arco branquial. Este proceso puede interrumpirse por factores genéticos o ambientales, como por ejemplo en la secuencia FADS, en la que la contractura de la articulación temporo-mandibular impide la apertura de la boca y, por tanto, el normal desarrollo de la mandíbula.

Ecográficamente se diagnostica en los planos sagitales la reducción de la barbilla, que, en casos muy groseros, pueden producir una retracción del labio inferior. Para la confirmación diagnóstica de esta entidad utilizamos

herramientas biométricas faciales fetales como el índice mandibular o el ángulo facial inferior.

La micrognatia es un potente marcador de anomalía cromosómica o no cromosómica, por ejemplo de las trisomías 18 y 13, encontrándose hasta en un 70% de micrognatia de T18 en algunas series de casos.

Existen tres mecanismos etiopatogénicos relacionados con la micrognatia.

- Defecto en la transmisión neuromuscular: como la secuencia FADS o el síndrome Neu-Laxova
- Defectos primarios del desarrollo mandibular, como la anomalía de Pierre-Robin.
- Displasias esqueléticas, en la que la micrognatia es debida a un desarrollo anómalo del esqueleto, como la displasia tanatofórica.

Algunas de los síndromes asociados con micrognatia son el Treacher Collins o el Pierre Robin. Es importante hacer un análisis exhaustivo de las extremidades puesto que la micrognatia frecuentemente se asocia con alteraciones a este nivel.

El pronóstico de la micrognatia depende de las anomalías asociadas, aunque normalmente suele ser muy pobre ya que es infrecuente encontrar la micrognatia como un hallazgo aislado. En los fetos afectados de algún síndrome que implica una micro o una retrognatia, es fundamental el trabajo multidisciplinar en el momento del nacimiento, puesto que es probable que puedan cursar con dificultades respiratorias por obstrucción de vía aérea.

- Síndrome de Pierre-Robin

Consiste en la triada de micrognatia, glosoptosis y fisura palatina. La glosoptosis produce que la lengua caiga hacia atrás impidiendo la fusión de los paladares y formando la hendidura palatina.

Esta falta de deglución por una anomalía bucal produce polihidramnios. Frecuentemente esta entidad suele estar enmarcada en una condición

genética, principalmente trisomía 18, síndrome velocardiofacial, y algunas anomalías cardíacas.

La obstrucción de la vía aérea superior implica la aparición de síndrome de distrés respiratorio y dificultades en la lactancia.

Anomalías de la nariz

- Probóscide, arrinia, narina única

La probóscide se trata de una formación anómala de tejido que parte de la línea media desde la zona de la raíz nasal. La arrinia es la ausencia total de la nariz y de los tejidos blandos que la conforman, mientras que la narina única se trata de una única apertura que se aprecia en el corte coronal de los labios. Estas malformaciones se encuentran en el contexto de una holoprosencefalia.

Se identifican principalmente en el plano sagital, mediante la visualización de la tumoración en caso de la probóscide o la ausencia de nariz en el plano orbitario axial.

Estas malformaciones están fuertemente asociadas a anomalías de la línea media, como la holoprosencefalia, y el 40% de ellas a trisomía 13. Es por esto que el diagnóstico de estas entidades implica un pronóstico infausto.

Anomalías de los ojos

- Micro-oftalmia-anoftalmia

Consiste en la hipoplasia de la parte ósea de la órbita y de las estructuras del ojo, mientras que la ausencia de formación de la vesícula ocular dará lugar a la anoftalmia. Ésta última sólo será demostrable por la ausencia de nervio

óptico y quiasma, diagnóstico que se reservará al estudio anatomopatológico en el momento de la necropsia. Estas entidades que implican a las órbitas están asociadas a múltiples síndromes.

Ecográficamente, se aprecian órbitas pequeñas e hipoplásicas desde el plano axial ventral, puesto que una mala alineación puede hacernos llegar a un diagnóstico erróneo.

Es de peor pronóstico si es bilateral y tiene una mayor asociación a entidades sindrómicas. En el caso de ser aislada, y si las estructuras nerviosas están conservadas, es mayor el impacto estético que funcional.

Se asocia principalmente a trisomía 13 y a otros muchos síndromes no cromosómicos, como el síndrome de Fraser (microftalmia, atresia laríngea, labio leporino, agenesia renal, cardiopatías) o el síndrome de Meckel-Gruber (microftalmia bilateral, cefalocele, riñón poliquístico y polidactilia)

El hallazgo de esta entidad nos debe obligar a un estudio genético y a una ecografía detallada en búsqueda de otros hallazgos que enmarquen la microftalmia dentro de un patrón sindrómico.

- Hipo-hiper telorismo

Se define al hipertelorismo como el aumento de distancia interocular no siempre asociada con un aumento de la distancia binocular, mientras que el hipotelorismo dará lugar a una distancia binocular e interocular reducidas. En la etapa embrionaria primitiva, los ojos están lateralizados como en los animales con visión panorámica, y migran progresivamente a la línea media para una visión estereoscópica.

Son entidades raras que tienen alto riesgo de asociación a anomalías cromosómicas (hipotelorismo) y no cromosómicas (hipertelorismo).

Ecográficamente se diagnostica desde la visión ventral en el plano axial, realizando biometrías y comparándolas con las tablas de referencia. Es importante remarcar que el hipotelorismo está frecuentemente asociado a

holoprosencefalia por defecto de la migración, lo cual ensombrece el pronóstico de estos fetos.

Por su parte, en el hipertelorismo se pueden encontrar anomalías de la línea media de la cara que pueden ocasionar nariz bífida o cefalocele.

ASOCIACIONES CON HIPOTELORISMO	ASOCIACIONES CON HIPERTELORISMO
Holoprosencefalia	Síndrome de Noonan
Trisomía 13	Síndrome de Apert (turricefalia, macroglosia, sindactilia)
Microcefalia	Neu-Laxova (microcefalia, ACC, catarata, micrognatia, sindactilia)
Síndrome de Meckel-Gruber	Síndrome de hendidura facial
	Displasia campomélica

- Dacriocistocele

Consiste en la dilatación del conducto lagrimal secundario a la obstrucción proximal y/o distal del mismo, acumulándose por tanto líquido amniótico y mucina en dicho conducto.

Hay que realizar un diagnóstico diferencial de estas colecciones anecógenas ventromediales a la órbita con encefalocelos, hemangiomas, quistes dermoides y gliomas. Normalmente se suelen resolver intra útero puesto que suelen ser hallazgos aislados.

Anomalías de las orejas

Son anomalías relativamente frecuentes que pasan en muchas ocasiones desapercibidas puesto que son estructuras sobre las que en raras ocasiones se repara, ya que su diagnóstico con ecografía 2D es bastante complicado. Como norma general, orejas dismórficas se enmarcan en condiciones sindrómicas.

Desde una visión lateral, en anteroposterior, se puede examinar la oreja completamente. Existen normogramas que permiten el diagnóstico de microtia, o más raramente, la macrotia. Su origen embriológico compartido con la mandíbula o los arcos de los grandes vasos hacen que se encuentren anomalías de las orejas en otros grandes síndromes derivados de estos mismos arcos branquiales.

Algunos de los síndromes que se relacionan con alteraciones en el pabellón auricular son la trisomía 13, el síndrome de Fraser (pabellones auriculares primitivos, atresia laríngea, CC), o el síndrome de Treacher-Collins (alteraciones del pabellón auricular y micrognatia).

CONCLUSIONES

- La exploración rigurosa de la cara fetal es clave en la evaluación anatómica precoz de primer trimestre como de semana 20, puesto que es una región anatómica susceptible de presentar numerosas anomalías.
- La categorización de dichas anomalías se puede hacer gracias al uso de herramientas biométricas desde los distintos planos de exploración.
- La ecografía 3D y 4D ha presentado una notable mejoría a la hora de filiar la anomalía, establecer un mejor manejo quirúrgico postnatal y mejorar el pronóstico de algunas de estas malformaciones.
- Las anomalías de la cara suelen enmarcarse en contextos sindrómicos, por lo que el hallazgo de una anomalía en esta región nos obliga a un análisis detallado del resto de la anatomía fetal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Paladini D, Volpe P. Craniofacial and neck anomalies. En: Ultrasound of congenital fetal anomalies. 1st edition. Londres: Informa Healthcare; 2007. 63-103.

2. Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius DH, Pilu G. The face and neck. En: Diagnostic imaging of fetal anomalies. 1st edition. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2003. 335-380.
3. Abuhamad A, Chaoui R. The fetal face and neck. En: First trimester ultrasound diagnosis of fetal abnormalities. 1st edition. Philadelphia: Wolters Kluwer Health; 2018. 241-297.
4. Andresen C, Matías A, Merz E. Fetal face: the whole picture. Ultraschall in Med 2012; 33:431-440.
5. Ondeck CL, Pretorius D, McCaulley J, Kinori M, Maloney RDMS T, Hull A, Robbins SL. Ultrasonographic prenatal imaging of fetal ocular and orbital abnormalities. Survey of ophthalmology. 2018. doi: 10.1016/j.survophthal.2018.04.006.
6. Levailant JM, Nicot R, Benouaiche L, Couly G. Prenatal diagnosis of cleft lip/palate: The surface rendered oro-palatal (SROP) view of the fetal lips and palate, a tool to improve information-sharing with the orofacial team and with the parents. J of Cranio-Maxillo-Facial Surg. 2016: 1-8.
7. Hospital Clínic Barcelona. Defectos faciales más comunes [internet]. En: Curso online de ecografía morfológica fetal. 2012.
8. Santamaría A, Horenstein M, Paredes F. Malformaciones labio palatinas. En: I encuentro interuniversitario de medicina materno-fetal- Manejo perinatal de malformaciones congénitas. Ecuador. 2020.
9. Mayo Clinic. Labio hendido y paladar hendido. Mayo Clinic: 2021. [Internet]. [Consultado el 25 Mar 2021]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/cleft-palate/diagnosis-treatment/drc-20370990>