

ECOGRAFÍA DE PRIMER TRIMESTRE: ESTUDIO ANATÓMICO PRECOZ.

Marina Espejo Romero

21/12/2022

1. INTRODUCCIÓN

Uno de los grandes avances de la medicina perinatal es el cribado combinado del primer trimestre que se realiza entre la semana 11 y 13 de embarazo, y el cual detecta las principales anomalías cromosómicas en el feto (trisomía 21, 13 y 18; respectivamente los síndromes de Down, Patau y Edwards).

Inicialmente se realizaba con la edad materna y la obtención de una muestra mediante amniocentesis o biopsia corial a las mujeres con más de 35 años. El objetivo era evitar los métodos invasivos para poder realizar un cribado a escala poblacional. Actualmente además de la edad materna, usamos una muestra de sangre materna extraída entre la semana 9 y 11 en la que medimos la bhCG libre y la PAPP-A, y una ecografía en la que además de datar la gestación con una longitud cráneo-caudal (CRL), mediremos la translucencia nucal (TN), visualizaremos el hueso nasal (HN) y la frecuencia cardíaca fetal (FCF), y estudiaremos el flujo a través de la válvula tricúspide (FVT) y el ductus venoso (DV). Las tasas de detección han mejorado notablemente, pasando del 30 al 90% tras implementar todos estos nuevos marcadores (falsos positivos, 5%).

Método de cribado	TD (%)
Edad materna (EM)	30
EM y bioquímica en suero materno a las 15–18 semanas	50–70
EM y translucencia nucal (TN) a las 11–13 ⁺⁶ semanas	70–80
EM, TN y β -hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 11–13 ⁺⁶ semanas	85–90
EM, TN y hueso nasal (HN) a las 11–13 ⁺⁶ semanas	90
EM, TN, HN y β -hCG libre y PAPP-A en suero materno a las 11–13 ⁺⁶ semanas	95

Además de detectar embarazos múltiples y diagnosticar correctamente la corionicidad, o realizar también en dicha visita a la consulta el cribado de preeclampsia, no debemos dejar pasar que es el mejor momento para hacer el diagnóstico temprano de muchas anomalías fetales mayores.

Hablaremos primero unas nociones básicas sobre la realización del cribado de cromosopatías de primer trimestre y seguidamente yendo por secciones anatómicas lo que sería necesario estudiar y las anomalías detectables más comunes en esta ecografía.

2. MARCADORES CRIBADO PRIMER TRIMESTRE

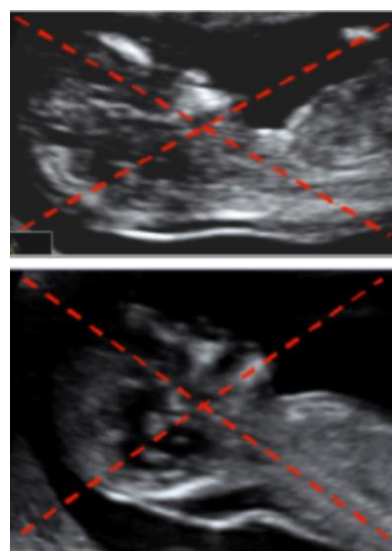
2.1. EDAD MATERNA

El riesgo de trisomía 21 aumenta con la edad materna, y disminuye con la edad gestacional (porque hasta un 30% de los afectos mueren entre las semanas 12-40 de gestación). El riesgo de trisomía 13 y 18 igualmente aumenta con la edad materna y disminuye con la edad gestacional (pero son hasta un 80% los que mueren en este intervalo citado). El síndrome de Turner no se relaciona con la edad materna, al igual que las triploidías.

2.2. TRANSLUCENCIA NUCAL

La TN es la representación ecográfica de la colección de líquido bajo de la piel en la nuca del feto en el primer trimestre de embarazo. Se usa independientemente de si tiene septos o no, o de si se sitúa detrás del cuello exclusivamente o envuelve todo el cuerpo del feto. La incidencia de cromosopatías se relaciona más con el tamaño de la TN que con el aspecto o apariencia.

La TN fetal es mayor en las trisomías 18 y 13 que en la trisomía 21.



2.3. FRECUENCIA CARDÍACA FETAL

Se obtiene un corte transverso del corazón, se obtienen 6-10 ciclos cardíacos durante el reposo fetal y se miden mínimo 2 de ellos. Tiene un impacto pequeño para la detección de trisomías 18 y 21, pero mejora importante para la detección de trisomías 13. La FCF está aumentada en la trisomía 13 pero disminuida en la 18 y 21.

En embarazos normales, la FCF aumenta desde 110 lpm a las 5 semanas, a 170 lpm a las 10 semanas y luego decrece gradualmente a 150 lpm a las 14 semanas.

2.4. BIOQUÍMICA SÉRICA

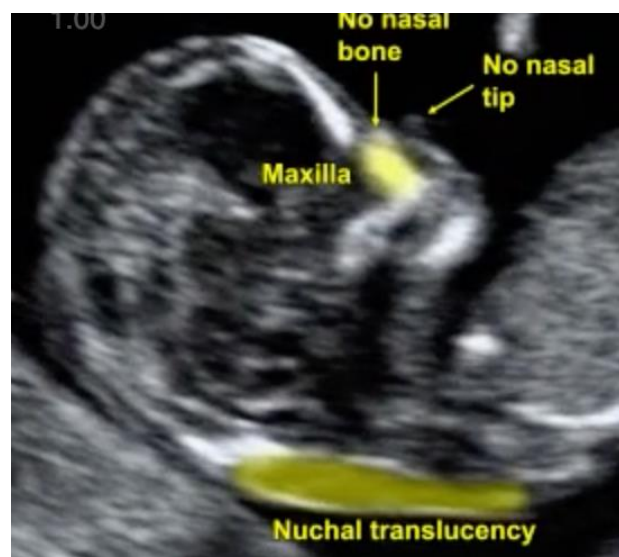
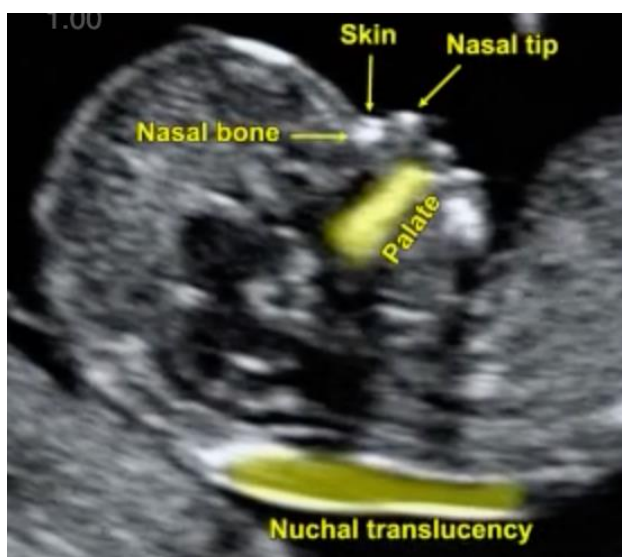
Consiste en la determinación de la BCHG y la PAPP. Para realizar el cálculo del riesgo hace falta transformar este valor en múltiplos de la mediana, ajustándolo según la edad gestacional, peso materno, hábito tabáquico, etnia y método de concepción.

PAPP-A es menor en trisomías 18 y 13 que en la 21. bhCG es alta en la trisomía 21 pero disminuida en la 13 y 18.

2.5. OTROS MARCADORES ECOGRÁFICOS

2.5.1. Hueso nasal y ángulo facial

En un plano longitudinal exacto, deberían verse tres líneas diferentes a nivel de la nariz fetal: La línea superior representa la piel. La línea inferior, más gruesa y más ecogénica que la piel que lo recubre, representa el hueso nasal. Una tercera línea en frente del hueso y a un nivel superior de la piel representa la punta de la nariz. El hueso nasal se considera presente si es más ecogénico que la piel que lo recubre y ausente si no es visible o es menos ecogénico que la piel.

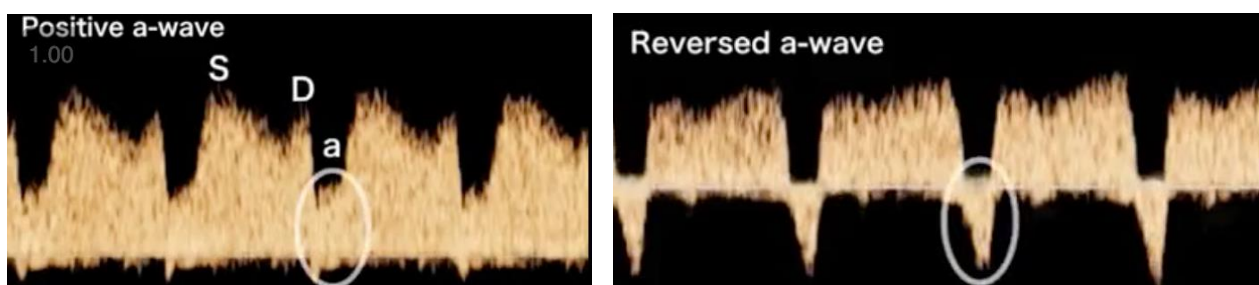


Importante colocarnos en el plano exacto, donde veamos frente, las tres líneas del hueso nasal, diencéfalo y los espacios anecoicos de la fosa posterior y donde no sea posible ver el proceso cigomático. Aquí será donde mediremos además la translucencia nuchal.

2.5.2. Ductus venoso

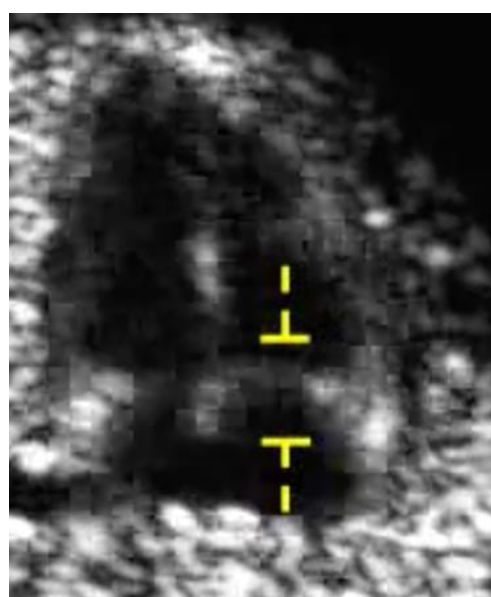
El ductus venoso es un vaso pequeño que conecta la vena umbilical con la vena cava inferior. Tiene un papel relevante dirigiendo la sangre oxigenada al cerebro fetal.

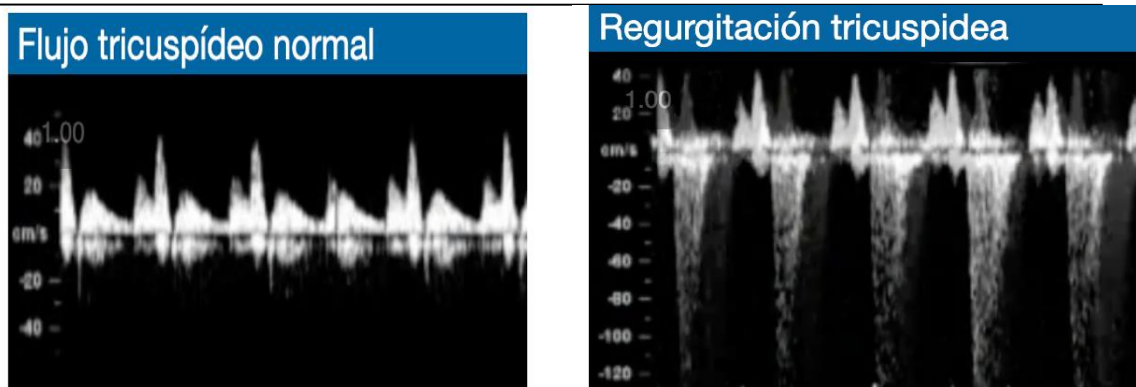
Para valorarlo el feto no debe moverse, el tamaño de la imagen debe ocupar tórax y abdomen, con un corte longitudinal con la columna en posterior, usaremos el Doppler color para ver la vena umbilical, el DV y el corazón fetal. Una onda a reversa se asocia a anomalías cromosómicas, defectos cardíacos y muerte fetal. Sin embargo, hasta el 80% de los casos de onda a reversa el resultado del embarazo será normal.



2.5.3. Flujo tricuspídeo

El feto no debe moverse demasiado, el tamaño de la imagen y el preset del ecógrafo deben ser los adecuados, se debe realizar en un corte cuatro cámaras, con una ventana grande (2-3mm) y asegurarnos que estamos posicionados en la tricúspide (válvula derecha). La velocidad de barrido debe ser alta. La regurgitación se demuestra durante la mitad de la sístole con al menos una velocidad >60 cm/s.





Si juntamos todos estos parámetros de los que estamos hablando calcularemos un riesgo expresado en fracción con numerador 1. Será el momento de clasificar si ese riesgo es bajo ($<1/250$), que no requerirá más intervención. O por el contrario el riesgo es intermedio ($1/50-1/250$) o alto ($>1/50$) y por tanto requerirá técnicas adicionales. Se valorará test prenatal no invasivo (TPNI) o prueba invasiva (amniocentesis, biopsia vellosidades coriales).

3. REPASO ANATÓMICO POR SECCIONES

Tenemos tendencia a describir la ecografía del II trimestre como 'ecografía morfológica' cuando ninguna de las previas o posteriores debería de dejar de lado la anatomía. Nos centraremos en este caso en saber qué podemos ver y examinar alrededor de las 11-13 semanas y qué patologías podríamos diagnosticar o sospechar. Cada estructura de la que vamos a hablar a continuación debe estar presente, y además tener una morfología y características normales.

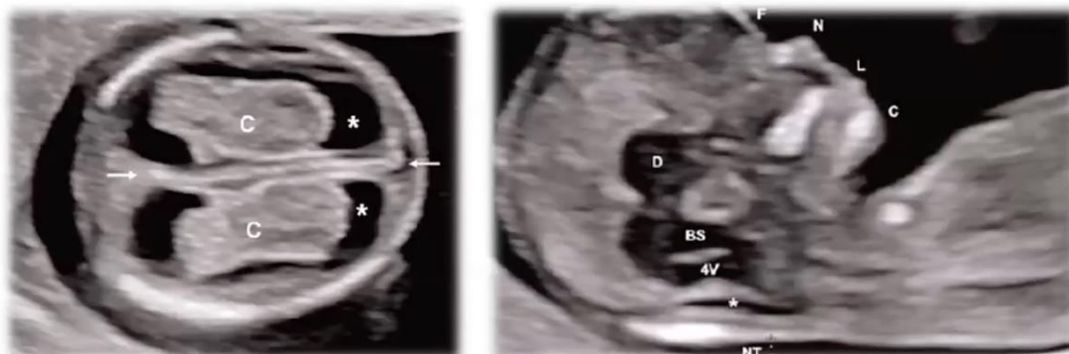
3.1. Cráneo y cerebro

Sería relevante realizar un corte transverso de la cabeza para demostrar la calota craneal y que tiene una forma adecuada, la línea media ecogénica y los plexos coroideos llenando los ventrículos laterales. Al observar estructuras tan pequeñas se recomienda que lo que estemos examinando ocupe al menos el 75% de la pantalla.

En condiciones normales, el cráneo aparecerá con forma oval y aspecto hiperecoico óseo. Los dos hemisferios serán de un tamaño parecido (si estamos en el plano correcto, justo por encima de los tálamos), y estarán separados por la

fisura interhemisférica. Los plexos coroideos rellenarán los dos ventrículos laterales (signo de la mariposa) ocupando más de la mitad de la longitud y área ventricular.

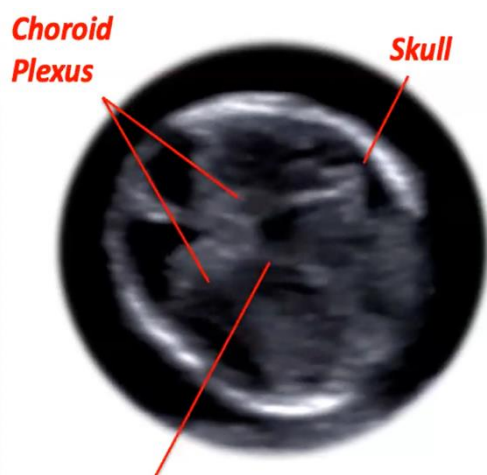
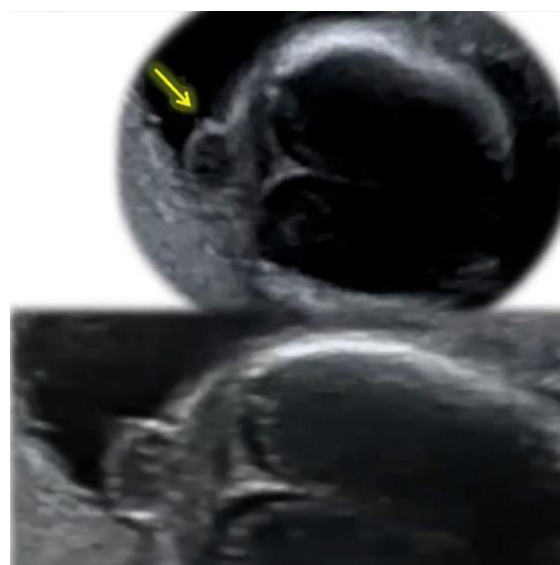
En un corte longitudinal, podremos apreciar el diencéfalo en mitad del cerebro fetal, justamente delante de las estructuras de la fosa posterior, el tronco del encéfalo, el cuarto ventrículo y la cisterna magna (estos tres aparecen como espacios anecoicos similares en tamaño).



Medir la circunferencia cefálica y el diámetro biparietal no será necesario en una ecografía de primer trimestre rutinaria. Tampoco será necesario mediciones Doppler de manera rutinaria.

- CEFALOCELE/ ENCEFALOCELE

El cefalocele es una protusión de tejido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo. Si el saco herniario contiene tejido cerebral y meninges se conoce como encefalocele, o si solo contiene estructura meníngea se conoce como meningocele. Se incluyen entre los trastornos de fusión de las estructuras de la línea media dorsal del tubo neural primitivo, durante las primeras semanas de gestación. Puede clasificarse en frontal, sincipital (a su vez,

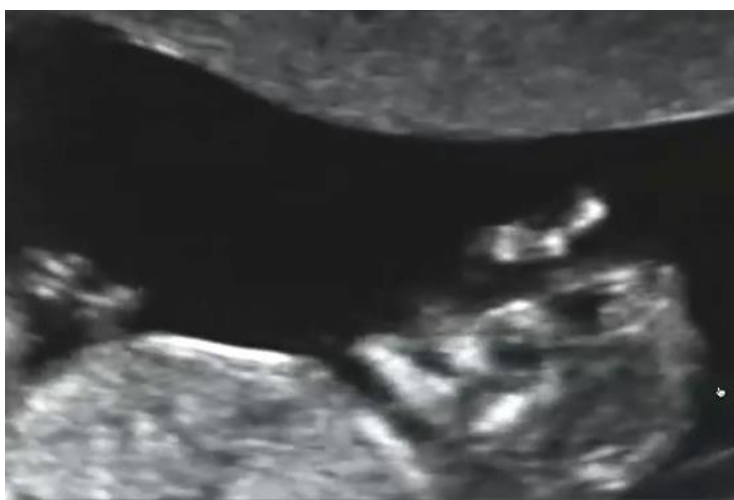


nasofrontal, nasoetmoidal o nasoorbital) o basal. La apariencia ecográfica clásica es una masa de diferente ecogenicidad en la línea media craneal (más frecuentemente occipital, y en menor frecuencia frontal).

- ACRANIA / EXENCEFALIA / ANENCEFALIA

La acrania, la exencefalia y la anencefalia son defectos del tubo neural que resultan del fallo del cierre de la parte rostral del tubo neural durante las primeras semanas de gestación. La acrania consiste en la ausencia de bóveda craneal por encima de las órbitas oculares. La anencefalia sería una acrania junto con ausencia de hemisferios cerebrales y mesencéfalo. En la exencefalia existe una acrania, y el tejido cerebral está envuelto por una membrana y expuesto al líquido amniótico.

El diagnóstico ecográfico se basa en la ausencia de cráneo con restos de masas anormales de diferentes ecogenicidades que surgen de la base craneal. En el corte coronal podemos observar el signo de Mickey Mouse.

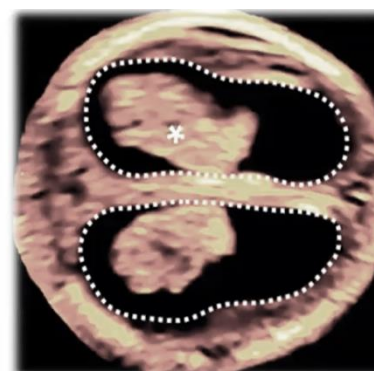


- VENTRICULOMEGALIA

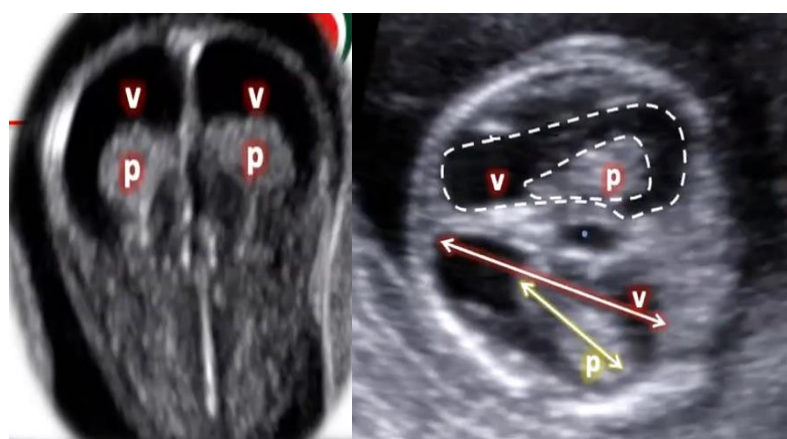
La ventriculomegalia es una de las malformaciones del sistema nervioso central más frecuentemente diagnosticadas de manera prenatal. Esta consiste en agrandamiento de uno o ambos ventrículos laterales (diámetro transverso > 10mm) a expensas de un aumento del líquido cerebroespinal dentro del sistema ventricular. Esta definición está muy clara cuando el hallazgo es durante una ecografía en segundo trimestre. No existe una definición precisa con un parámetro de anchura concreto para el primer trimestre. Se asocia a otras malformaciones, con lo cual debemos realizar un examen anatómico detallado.

Parece que se relaciona con el adelgazamiento del plexo coroideo, más que con el incremento de la anchura del ventrículo lateral. Se puede encontrar asociado un tercer ventrículo elongado o una interrupción de la línea media cerebral.

El ratio plexo coroideo/ventrículo está disminuido en fetos con trisomía 13 y 18 según recientes estudios.



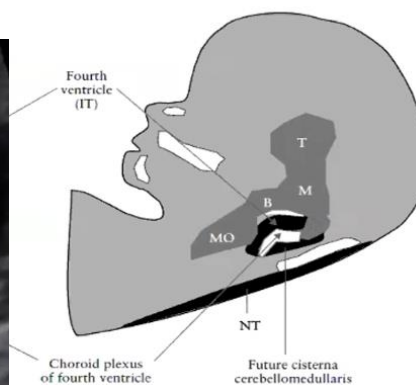
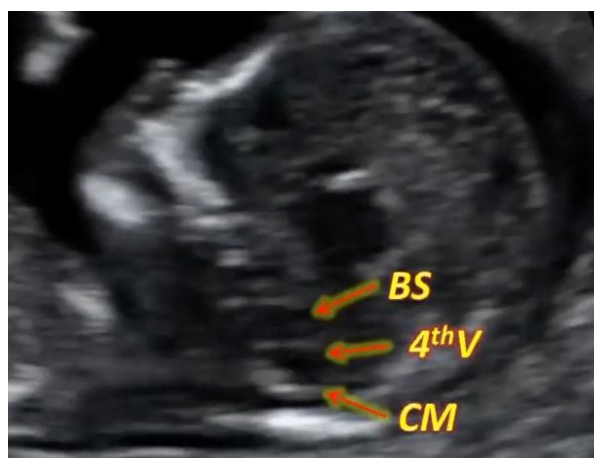
un



- ANOMALÍAS DE LA FOSA POSTERIOR

Imágenes quísticas o deformaciones en la fosa posterior pueden ser el resultado de alguna alteración a nivel de la columna vertebral (lo veremos en dicho apartado).

Cabría destacar:



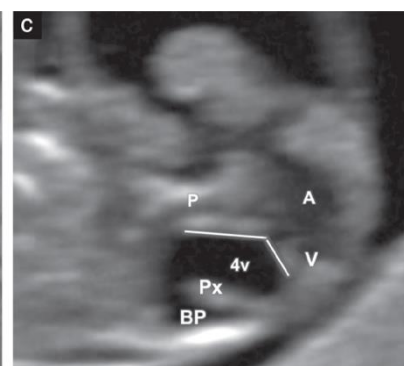
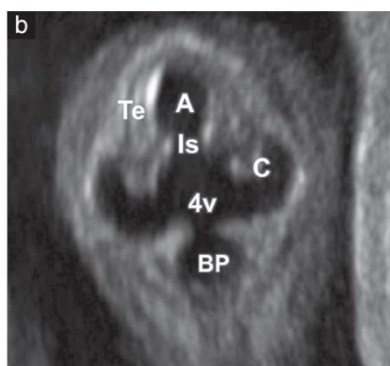
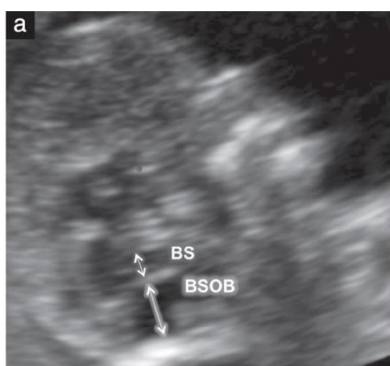
Normal

Malformación de Chiari:

Caracterizada por el descenso de parte de la fosa posterior a través del agujero occipital mayor o foramen magno, comprimiendo estructuras como el tronco del encéfalo y pudiendo ser acompañada o no de hidrocefalia. Hay cinco tipos. En el primer trimestre podría ser reconocible la clásica/tipo 2/malformación de Arnold Chiari: involucra la protrusión de estructuras cerebelosas y también del tallo cerebral a través del foramen. A menudo el vermis está, además, incompleto o ausente, y todo el cuadro suele acompañarse de hidrocefalia y mielomeningocele a nivel lumbar. Esta complicación puede derivar en parálisis parcial o total por debajo del mielomeningocele.

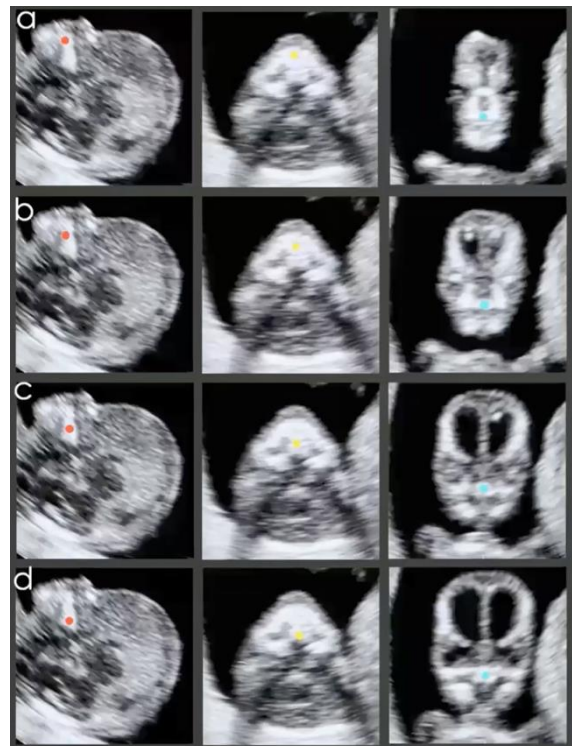
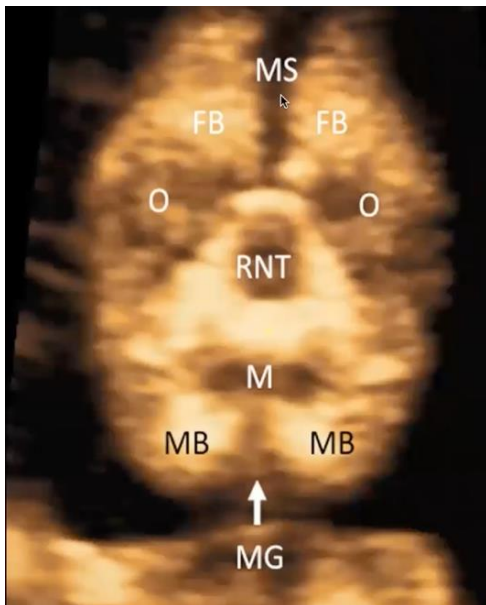


Anomalías quísticas varias en fosa posterior (Quiste de plexos coroideos, quiste aracnoideo, quiste de la bolsa de Blake, malformación de Dandy Walker)



3.2. Cara

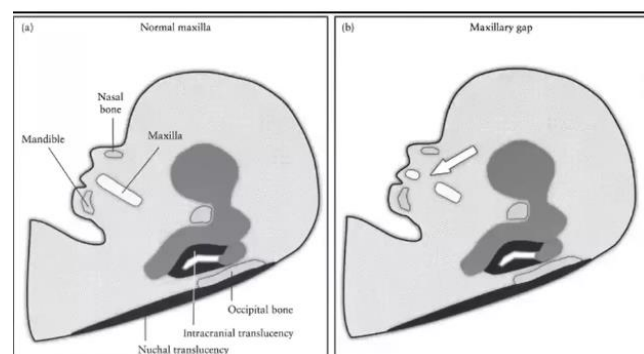
Sería relevante realizar un examen del perfil facial (concordancia nariz, boca, mentón), órbitas y labio superior (los defectos palatinos y de labios leporinos son visibles ya desde la semana 10). Además, debemos detectar la presencia de HN y realizar la medición de la TN para calcular el riesgo del cribado.



Desde hace unos años la mayoría de grupos de trabajo recomiendan revisar en la ecografía de primer trimestre el triángulo retronasal de manera sistemática para detectar la mayoría de casos de labio leporino y paladar hendido posibles.

- LABIO LEPORINO / PALADAR HENDIDO

Ambas son una de las anomalías más frecuentes con una incidencia que oscila entre 1/700-1/1000 embarazos. La visualización ecográfica en el primer trimestre es difícil, de ahí que tenga una baja tasa diagnóstica. Se recomienda realizar un corte axial maxilar o estudiar minuciosamente el triángulo retronasal en un corte coronal ligeramente oblicuo. El triángulo retronasal se



conforma por los dos huesos nasales superiores, los procesos frontales del hueso maxilar a los lados y la cresta alveolar como límite inferior. Se obtiene, como hemos comentado en un corte oblicuo de la nariz y el maxilar anterior.

Signos ecográficos destacables además de la discontinuidad apreciada son la protusión premaxilar, el gap mandibular y cierto grado de micrognatia.

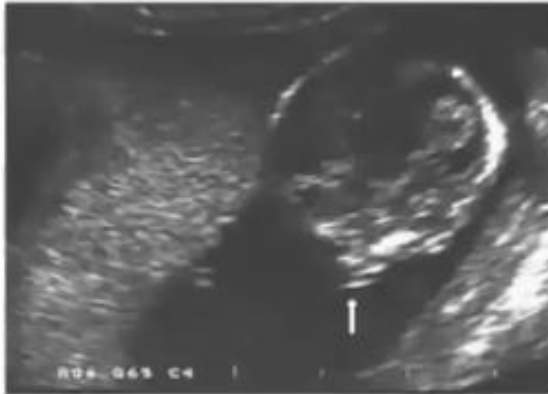
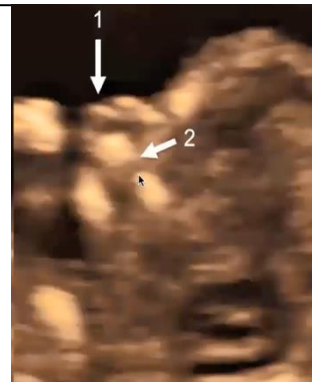
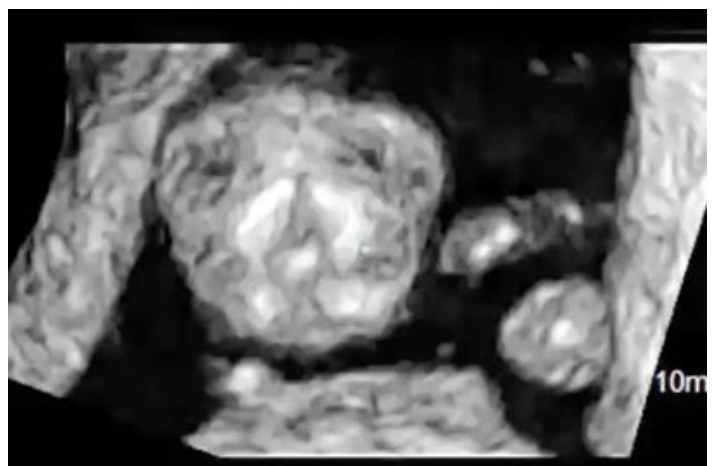


FIGURE 1. Transvaginal sonogram of the head shows abnormal protrusion of the nose (arrow).

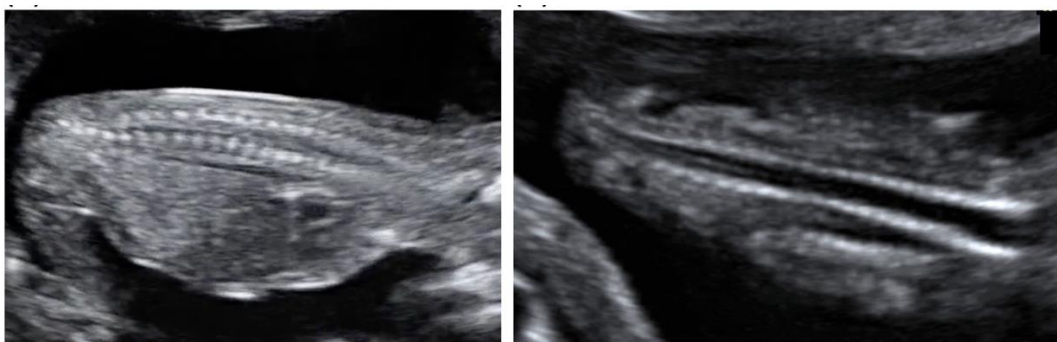


FIGURE 2. Transvaginal coronal sonogram of the face shows bilateral discontinuity between the nose and the upper lip (arrows).



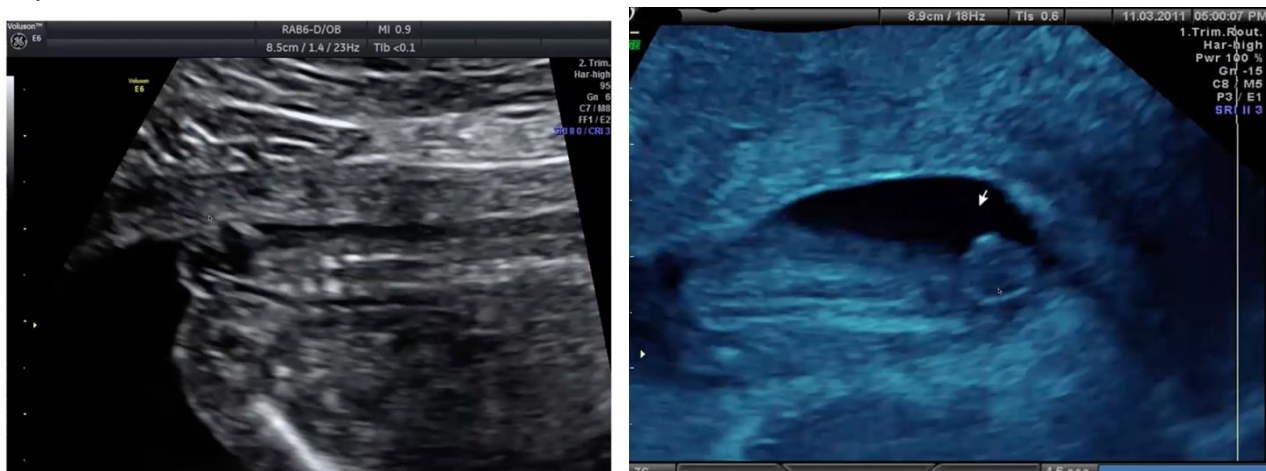
3.3. Columna vertebral

La columna vertebral fetal típicamente aparece como una estructura lineal, compuesta de una secuencia de cuerpos vertebrales hiperecogénicos, cubierta de piel sin ninguna interrupción. Se mueve acorde con los movimientos fetales. Sería relevante realizar un corte longitudinal para demostrar los cuerpos vertebrales íntegros. Sería recomendable realizar otro corte (axial o coronal) para verlo en dos planos diferentes. Hay que comprobar además la indemnidad de la piel que se superpone a la columna.



- ESPINA BÍFIDA

La espina bífida es una afección en la que hay un desarrollo anormal de la columna vertebral, la médula espinal, los nervios circundantes y la bolsa de líquido que rodea a la médula espinal. Esta afección neurológica causa que una parte de la médula espinal y las estructuras que la rodean se desarrollen fuera, y no dentro, del cuerpo. Este defecto se puede presentar en cualquier parte de la columna, siendo más frecuente a nivel lumbar.



Se diferencia según el contenido del saco herniario en espina bífida oculta, meningocele y mielomeningocele.

3.4. Cuello

Medida de la TN como principal objetivo del cribado. Además, comprobar la alineación del cuello respecto al tronco y descartar que haya colecciones líquidas sugerentes de higroma quístico.

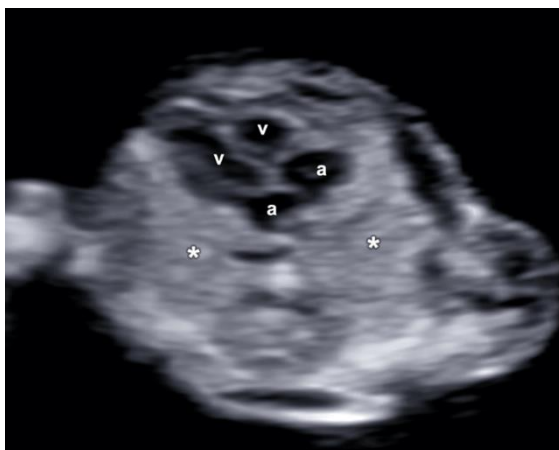
- HIGROMA QUÍSTICO

Se caracteriza por el acúmulo de líquido en los conductos linfáticos, que conllevan a una dilatación que distorsiona la anatomía. Característico la presencia de septos y frecuente en la cara posterolateral del cuello.



3.5. Tórax

Será necesario visualizar la forma del tórax, los pulmones y la integridad del diafragma. Para evaluar que los pulmones se ven iguales entre sí respecto a tamaño y ecogenicidad un buen corte a realizar es el corte clásico de cuatro cámaras. La caja torácica debe verse sin deformidades, observando costillas a cada lado. Puede ser evaluada en ocasiones la integridad del diafragma, si hay hernias diafragmáticas. A veces podríamos ver hidrotórax (acúmulo de líquido en el espacio pleural entre los pulmones y la caja torácica).



La caja torácica debe verse sin deformidades, observando costillas a cada lado. Puede ser evaluada en ocasiones la integridad del diafragma, si hay hernias diafragmáticas. A veces podríamos ver hidrotórax (acúmulo de líquido en el espacio pleural entre los pulmones y la caja torácica).

- **HERNIA DIAFRAGMÁTICA**

Tiene una prevalencia al nacimiento de 1 en 4000. Consiste en un defecto o debilidad del diafragma que hace que parte de los órganos abdominales se introduzcan en la cavidad torácica. Más frecuentemente localizado en la pared posterolateral, que sería lo conocido como hernia de Bochdalek. Se ha visto relacionada con aumentos de la TN o con alteraciones del eje cardíaco. También parece relacionada hasta en un 18% con trisomía 18.



- **ECTOPIA CORDIS**

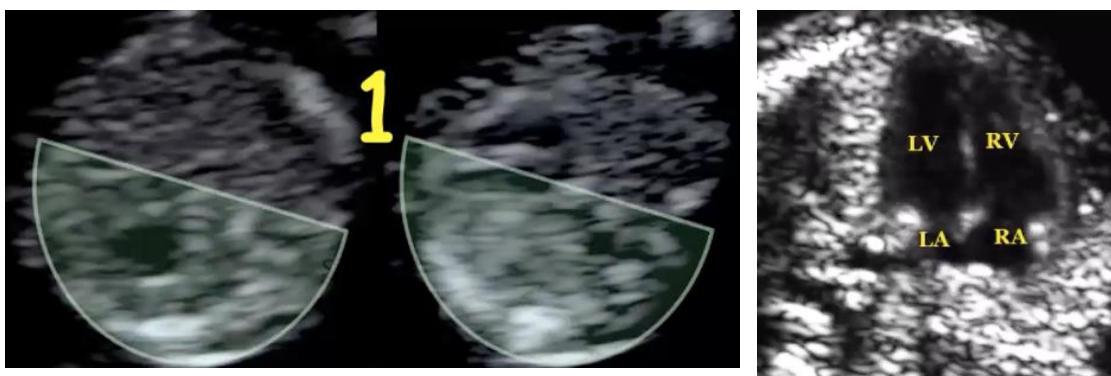
Desplazamiento parcial o total del corazón fuera del tórax. Suele asociarse o formar parte de la Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis, junto con otros defectos cardíacos, defectos esternales, hernia diafrágica y onfalocelo). Puede asociarse también al síndrome de Body Stalk.



3.6. Corazón

Esencialmente se realizará examen de la actividad cardíaca/medición y evaluación del flujo de la válvula tricúspide para descartar regurgitación de la misma como parte del cribado.

Debe quedar demostrado el situs visceralis, es decir, que quede constancia de que corazón y estómago se hayan en su sitio y con su correcta orientación.



Respecto al tamaño y la posición del corazón fetal, debe ocupar 1/3 del pecho, tener cuatro cámaras (el Doppler en muchos casos será parte imprescindible para visualizar correctamente), y estar correctamente orientado.

Podrían darse las siguientes situaciones de isomerismos:

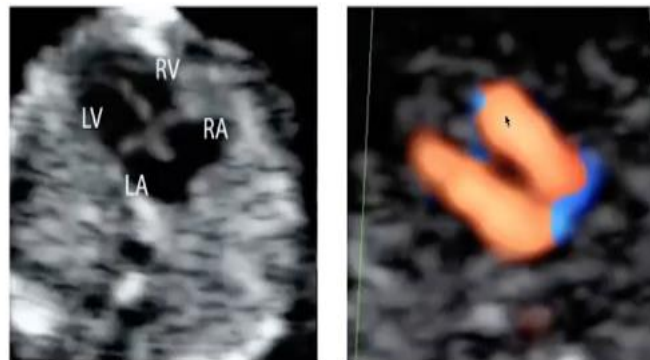
- SITUS INVERSO / SITUS AMBIGUO

El situs inverso es una anomalía congénita cardíaca caracterizada por una disposición en espejo de lo habitual, el ápex cardíaco a la hacia la derecha (dextrocardia) junto con el estómago. El situs ambiguo es una transposición especular pero parcial de los órganos fetales sobre el eje sagital del cuerpo.



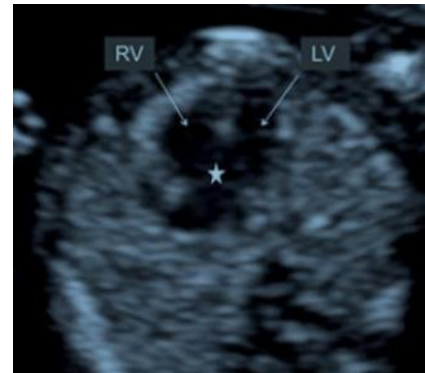
Para evaluar el flujo de la válvula tricúspide necesitaremos el Preset adecuado y la realización de un corte de cuatro cámaras. El examen de la anatomía cardíaca es difícil en este trimestre, pero se pueden descartar anomalías mayores sin esta visualización nunca poder sustituir a la realizada en la ecografía del segundo trimestre.

Sí que será imprescindible la medición de la frecuencia cardíaca fetal (150-170 lpm) como parte del cribado de cromosopatías, pero se dejará para más adelante el análisis y estudio de posibles arritmias fetales. La bradicardia será un signo de mal pronóstico.

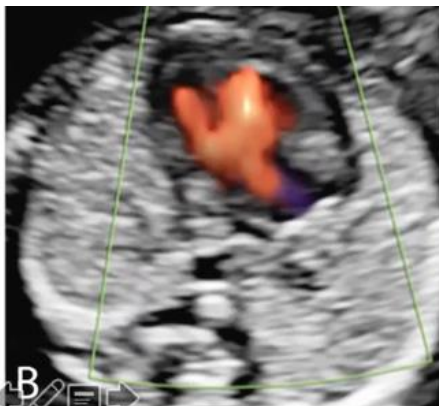


- DEFECTO SEPTAL ATRIOVENTRICULAR

Grupo de cardiopatías caracterizadas por una tabicación AV deficiente y anomalías en las válvulas auriculoventriculares. Generalmente se asocia a unión AV común. En el corte cuatro cámaras se puede apreciar el defecto septal, y con el Doppler apreciamos un único canal entrando a los ventrículos sobre una válvula AV común.



El tipo completo se relaciona hasta en un 45-50% con trisomía 21.



- VENTRÍCULO ÚNICO

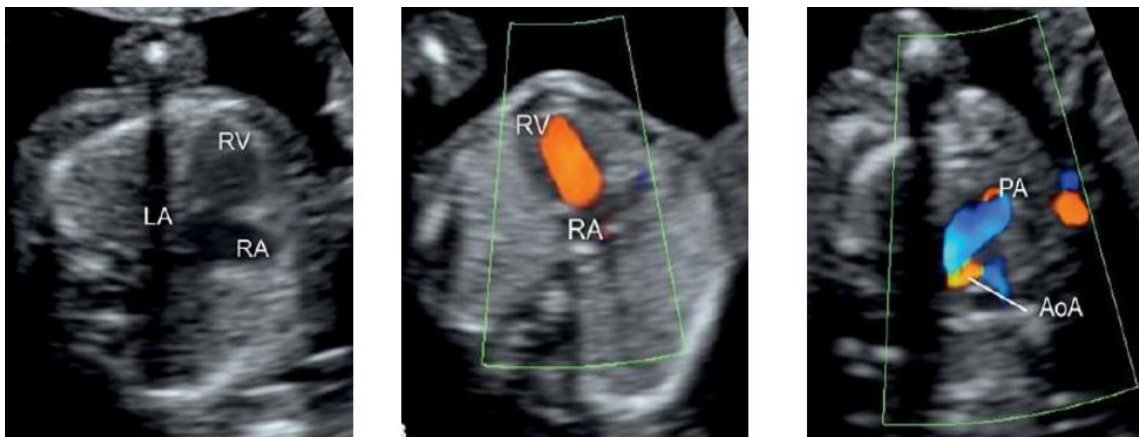
Conjunto de malformaciones cardíacas donde la conexión entre aurículas y ventrículos es completamente a través de una única cámara ventricular. Difícil de apreciar en el primer trimestre.



- SÍNDROME DEL CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO

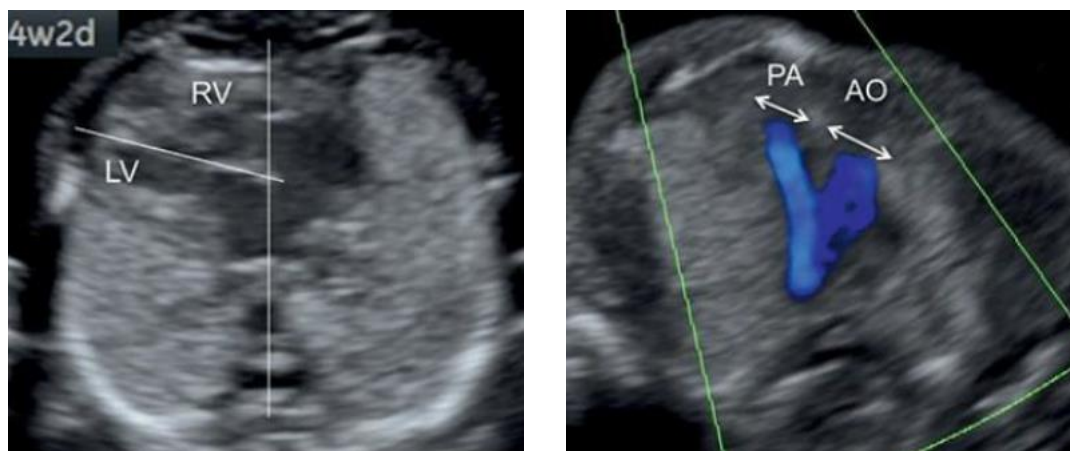
Engloba un grupo de malformaciones en las que existe un subdesarrollo del ventrículo izquierdo y del tracto de salida del mismo, conlleva obstrucción y aumento del gasto cardíaco. Existen dos subtipos:

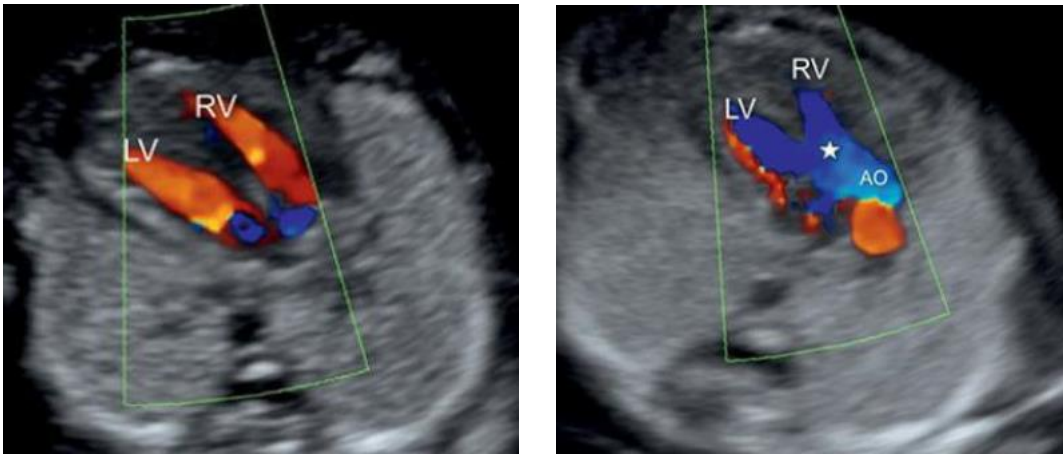
- Atresia de las válvulas mitral y aórtica sin existir comunicación entre AI y VI (el ventrículo izquierdo será hipoplásico).
- Ventrículo izquierdo visible con pared hiperecoico y forma globulosa pero pobre contractilidad, con displasia de la válvula mitral asociado o no a estenosis/atresia aórtica.



- TETRALOGÍA DE FALLOT

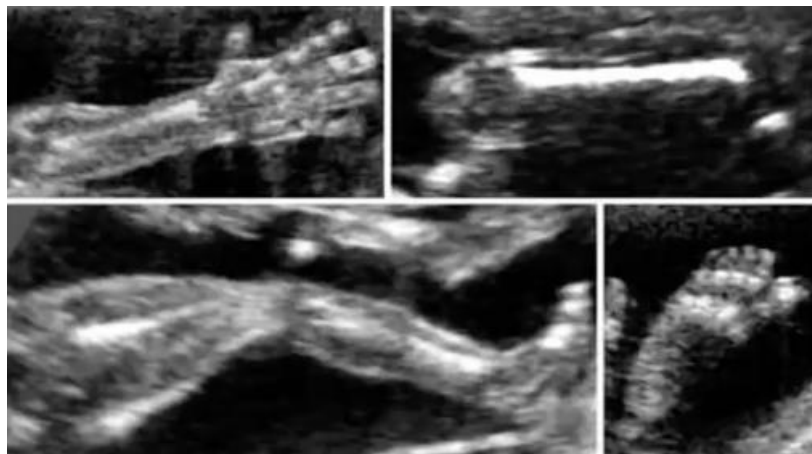
Se caracteriza por un defecto septal ventricular subaórtico asociado a una raíz aórtica que anula el defecto septal ventricular y a una estenosis pulmonar infundibular. No suele visualizarse hipertrofia ventricular derecha prenatal. El eje cardíaco estará característicamente lateralizado a la izquierda.





3.7. Extremidades

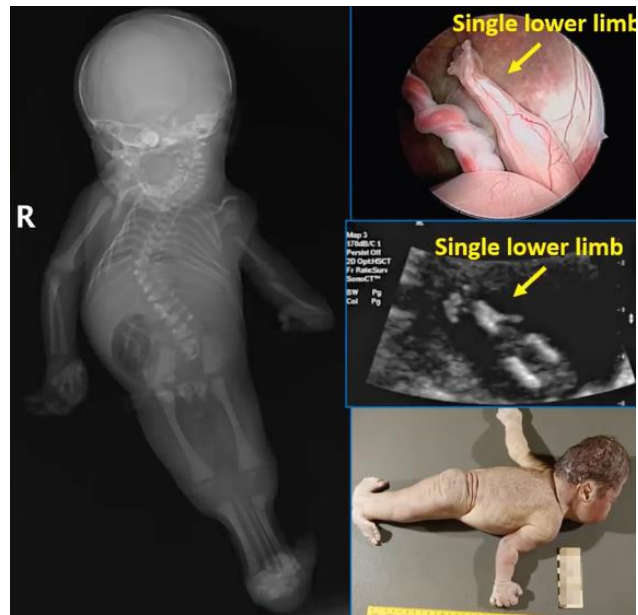
Visualizar todos los huesos largos, manos y pies (incluyendo la forma y la ecogenicidad de los huesos y movimientos articulares si se pudiera). El fémur y el húmero serán visibles desde la semana 9, a partir de la semana 10 podremos ver cúbito/radio y tibia/peroné, hasta la semana 11 no podremos ver los dedos de las manos y de los pies. Los movimientos corporales son claramente apreciables desde la semana 9.



Las manos se encuentran fisiológicamente abiertas a esta edad gestacional. Ciertos detalles como las falanges terminales de las manos serán más fácilmente visibles por ecografía transvaginal.

- SIRENOMELIA

Un único miembro inferior (de ahí su nombre, como si fuera la cola de una sirena). Se suele asociar a anomalías genitales, oligohidramnios o agenesia renal bilateral. Suele ser letal. Habría que hacer diagnóstico diferencial con el síndrome de regresión caudal que se asocia a madres diabéticas y tiene mucho mejor pronóstico.



- TETRAMELIA

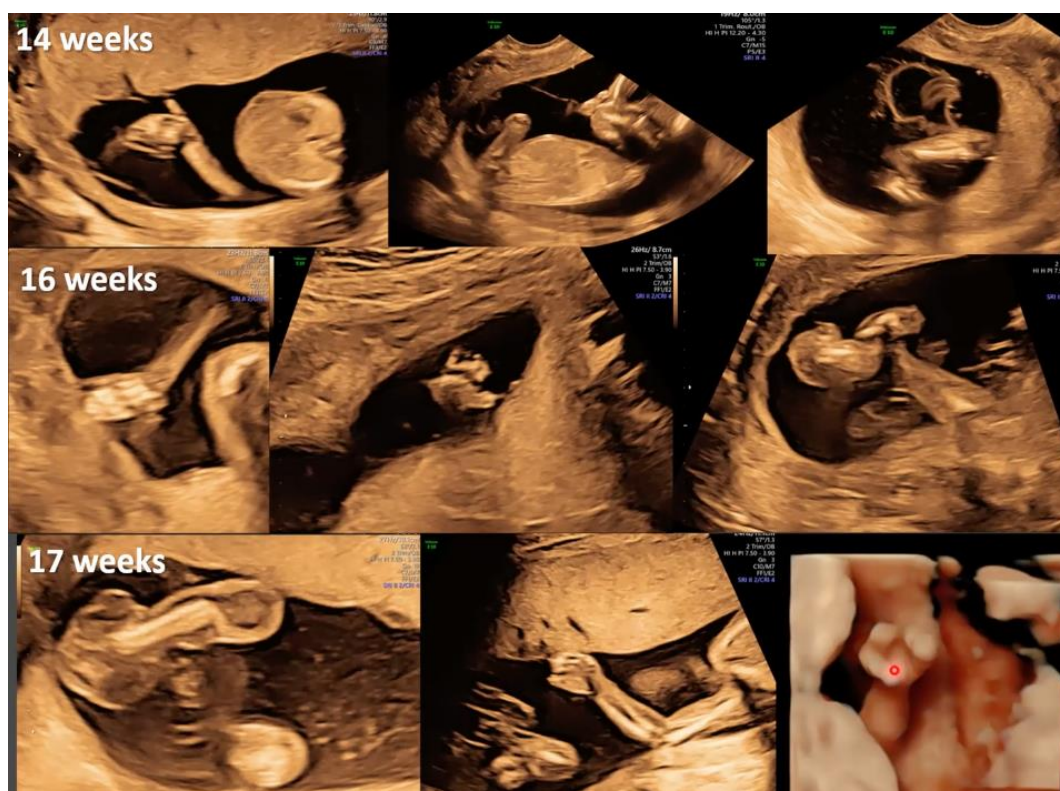
Ausencia de las cuatro extremidades. Asociado a otros defectos mayores. Muy infrecuente. Pronóstico infausto. Suele detectarse muy temprano.



- SÍNDROME DE BANDAS AMNIÓTICAS

Ausencia de porciones de las extremidades, generalmente distales como resultado de bandas amnióticas que las constriñen en su crecimiento. Se podría resolver por fetoscopia si se diagnostica de forma temprana.

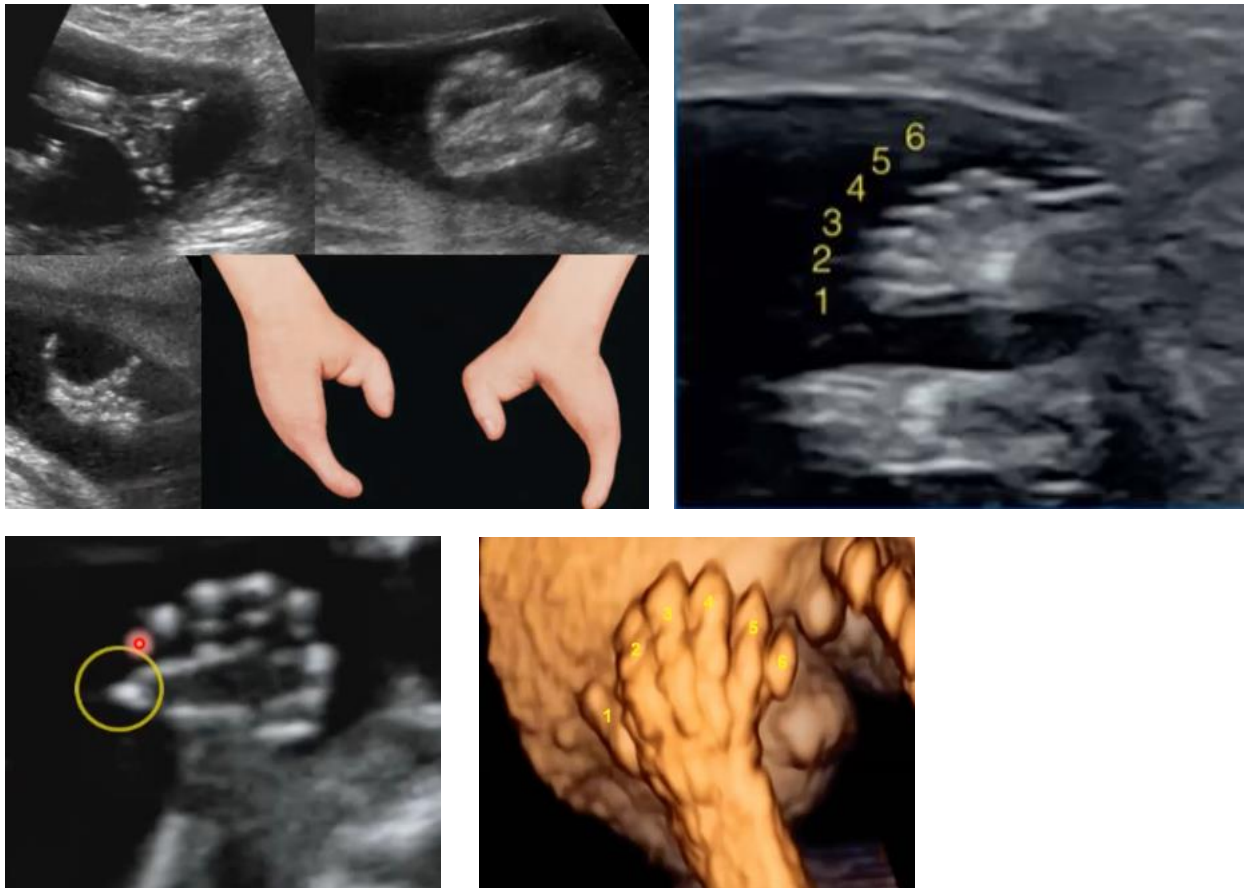




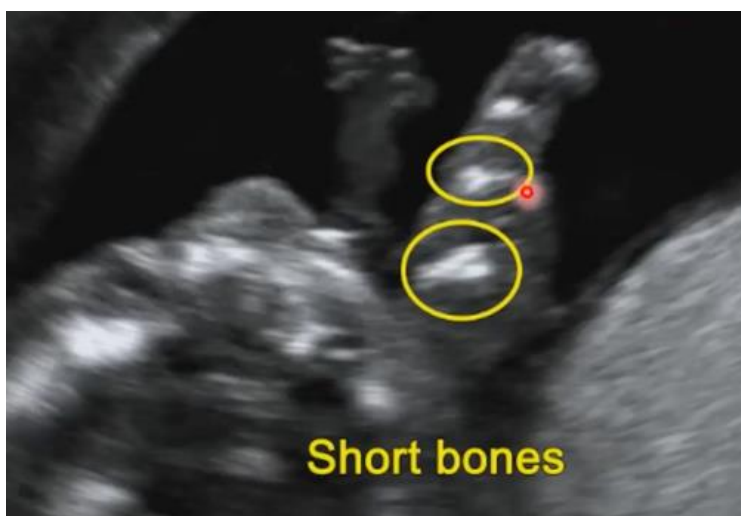
- OTRAS ANOMALÍAS DESTACABLES

Habrá que descartar polidactilia (dedos supernumerarios en manos o pies), ectrodactilia (ausencia de algún dedo en mano o pie, dejando una característica forma en pinza de cangrejo), simbraquidactilia (ausencia de una mano completa), focomelia (ausencia completa de los miembros superiores o de los inferiores), aplasia o hipoplasia de algunos huesos ...





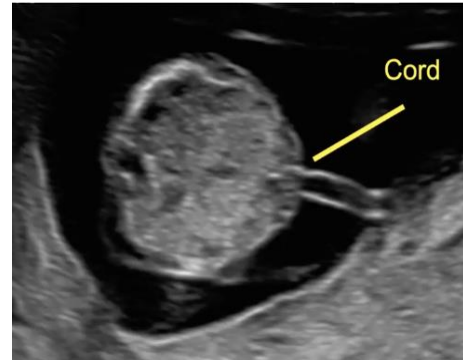
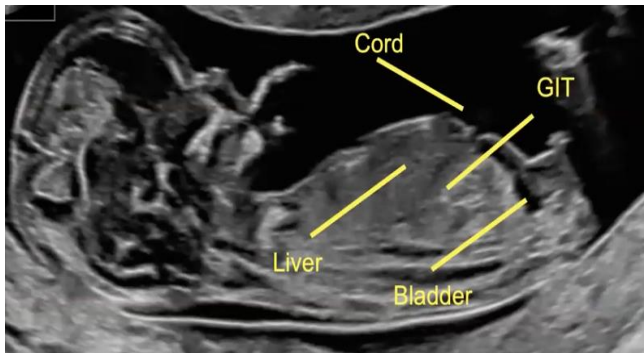
El estudio de las displasias esqueléticas se realizará más adelante en la gestación. Se podría hacer una sospecha de huesos largos cortos que habría que confirmar más adelante con seguimiento y medición periódica de los huesos largos.



Respecto a la mineralización, podríamos sospechar hipofosfatasa, acondrogénesis u osteogénesis imperfecta; pero suelen ser indetectables en este tipo de ecografía.

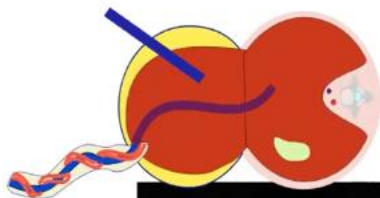
3.8. Tracto gastrointestinal y abdomen

Demostrar la presencia de cámara gástrica (y por tanto del situs, ya explicado en el apartado corazón), y la inserción del cordón umbilical en el abdomen. No siempre es posible, pero deberíamos intentar ver la vesícula biliar y los riñones.



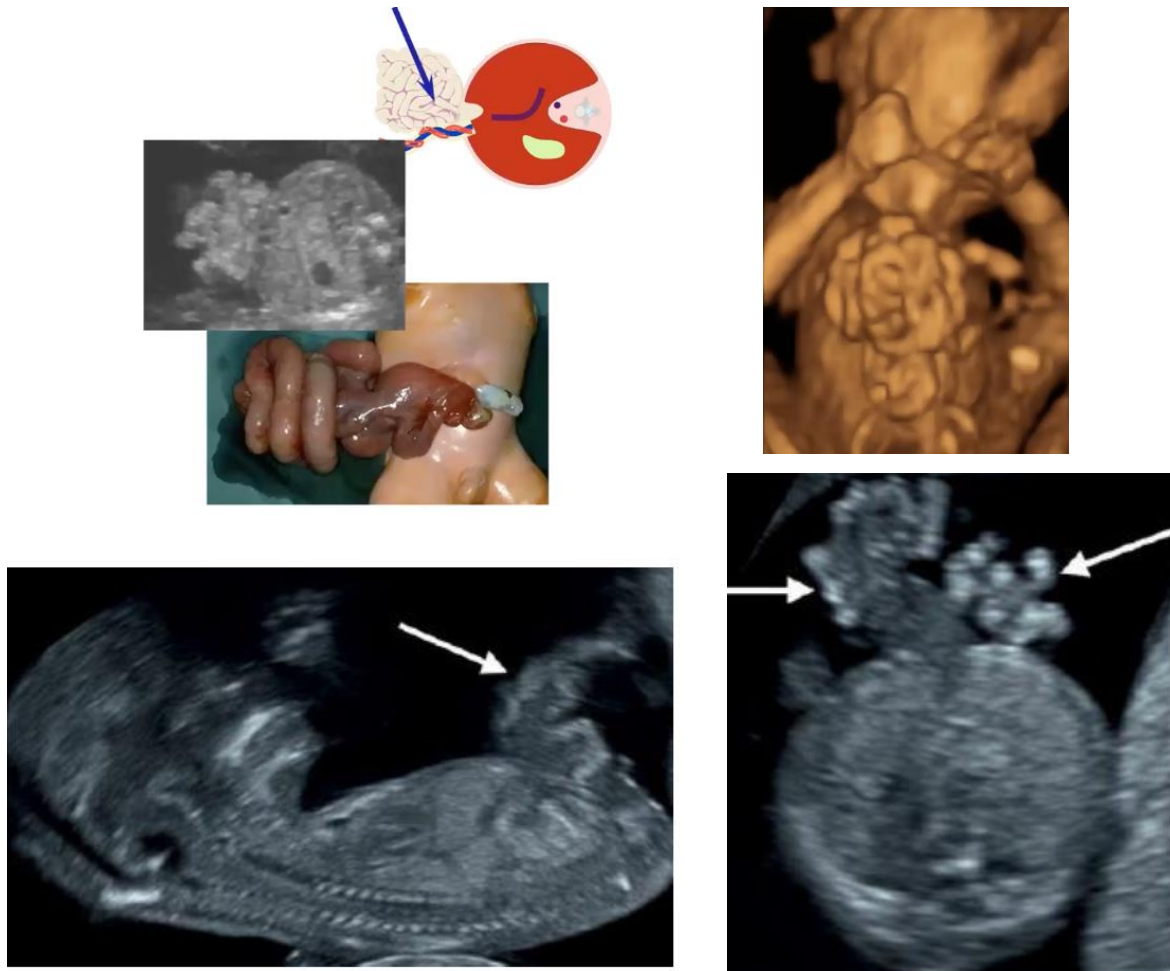
- ONFALOCELE

Es un defecto de la pared abdominal en la línea media en el que intestino, hígado y otros órganos abdominales salen a través del abdomen del feto. Este contenido está recubierto por peritoneo, que raramente se rompe o se secciona. La prevalencia es de 1/380. Si solo contienen herniación del contenido intestinal se ha descubierto que hasta un 90% se resuelven espontáneamente en la 20SG.

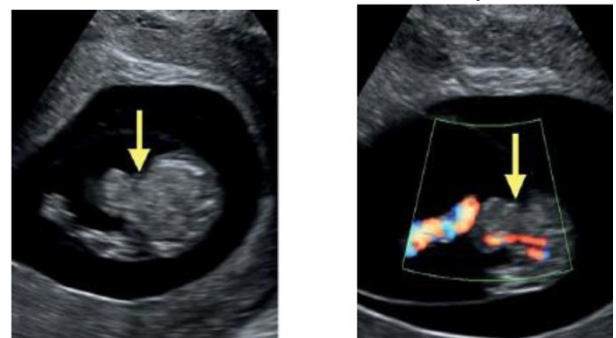


- GASTROSQUISIS

Otro defecto de la pared abdominal, en este caso más lateral a la línea media, donde protruyen los órganos abdominales esta vez sin recubrimiento peritoneal. La prevalencia es 1/3000. Suele estar asociado a tóxicos (tabaco, cocaína) y generalmente conlleva además cierto grado de atresia intestinal.

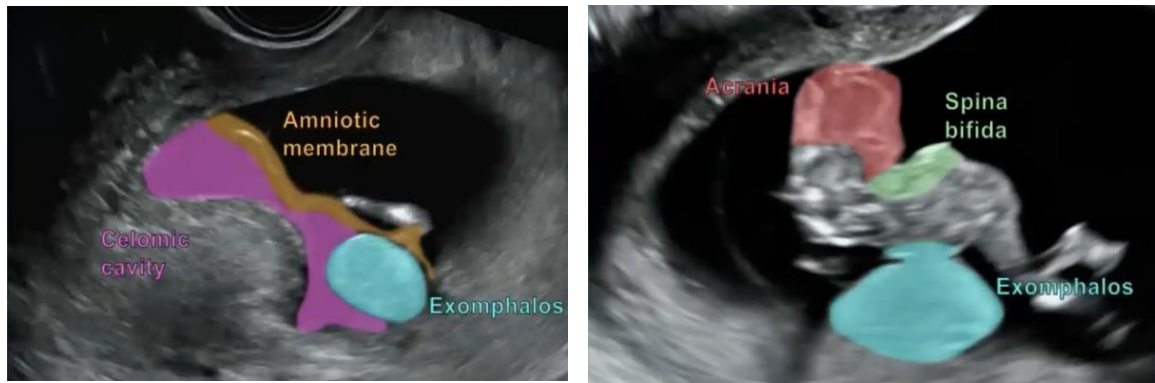


Ninguna de estas dos patologías debería confundirse con la situación que podemos tener hasta la semana 12-13 de gestación, en la que la entrada del cordón umbilical puede tener ligera herniación de manera fisiológica.



- SÍNDROME BODY STALK

Asocia defectos de la pared abdominal mayores con cifoesciosis severa y cordón umbilical rudimentario o corto. Es raro, con una prevalencia de 1/10000. También asociado a consumo de tóxicos. En ocasiones se acompaña de encefalocele o exencefalia, distorsión de la médula espinal, amputaciones de miembros superiores o inferiores, hígado unido a la placenta... Pronóstico letal.

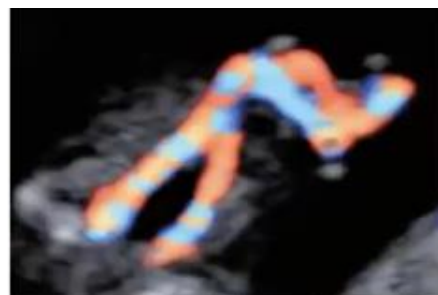


3.9. Tracto genitourinario y genitales

Sería importante demostrar la presencia de vejiga y que esta es de un tamaño correcto, demostrar que el cordón umbilical presenta tres vasos, apreciar si podemos el tubérculo genital.

La vejiga debe verse redondeada, anecoica y con un diámetro menor de 7mm. Podríamos apreciar obstrucción del tracto urinario bajo, megavejiga o extrofia vesical, y con mayor dificultad agenesia renal bilateral o anomalías cloacales.

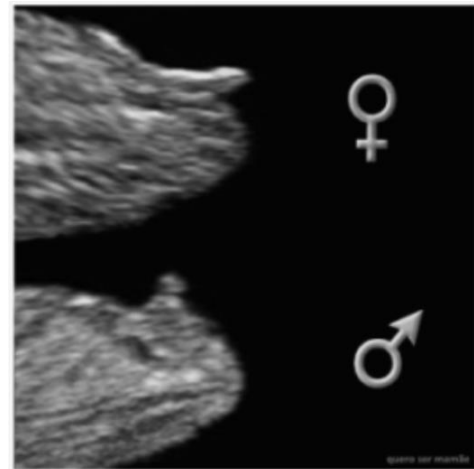
La arteria umbilical debe verse a los dos lados de la vejiga usando el Doppler, si no podríamos estar frente a una arteria umbilical única.



Los riñones son difícilmente visibles en esta ecografía, pero si se aprecian deberían ser homogéneos, simétricos y estar en la parte superior del abdomen. Es difícil, pero podemos diagnosticar agenesia renal, riñón pélvico o en herradura, riñón quístico o incluso cierto grado de hidronefrosis que habrá que ver evolucionar.

El tubérculo genital se aprecia en un plano longitudinal. Si es divergente con un ángulo mayor a 30° generalmente se diferenciará hacia un aparato genital masculino, al contrario que si converge (ángulo por debajo de 10°), que irá hacia femenino.

La diferenciación del sexo fetal ocurre entre la semana 8 y 11 de gestación. La precisión diagnóstica mejora con un CRL superior a 70 mm o por encima de la semana 13. Podría ser relevante, además de porque es la pregunta que siempre nos realizan los familiares, en el caso de que tuviéramos sospechas de una enfermedad ligada a los cromosomas sexuales.



- **ARTERIA UMBILICAL ÚNICA**

La arteria umbilical única está presente en 1 de cada 100 embarazos y puede estar relacionada con anomalías genéticas, síndrome VACTERL, malformaciones cardíacas y genitourinarias, con retraso del crecimiento intrauterino, parto pretérmino y peores resultados perinatales. Es más frecuente en gestaciones gemelares.

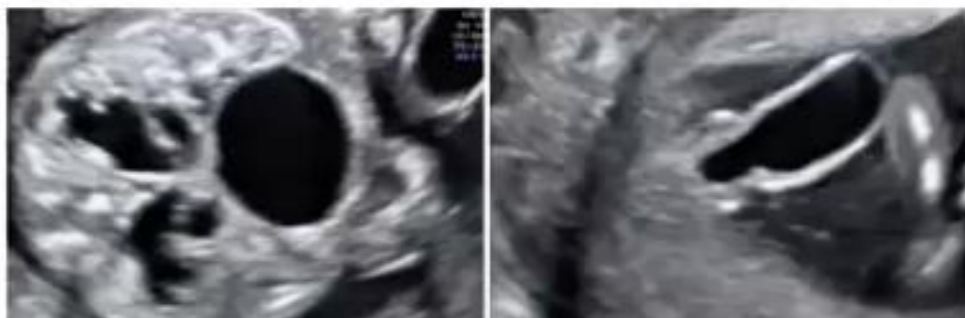
- MEGAVEJIGA

En el primer trimestre se define como una vejiga con un diámetro medido en un plano longitudinal mayor que 7mm. Su incidencia oscila en 1 de cada 1350 embarazos. Se asocia tanto a causas obstructivas como a anomalías genéticas (trisomía 13 y 18). Si el diámetro oscila entre 7-15mm se ha observado entre un 80-90% de resolución espontánea. Con más de 15mm no tiene resolución espontánea y habría que estudiar además causas obstructivas; como válvulas de uretra posteriores, estenosis uretral o atresia uretral, que daría oligohidramnios además de hipoplasia pulmonar y riñones displásicos hiperecogénicos.

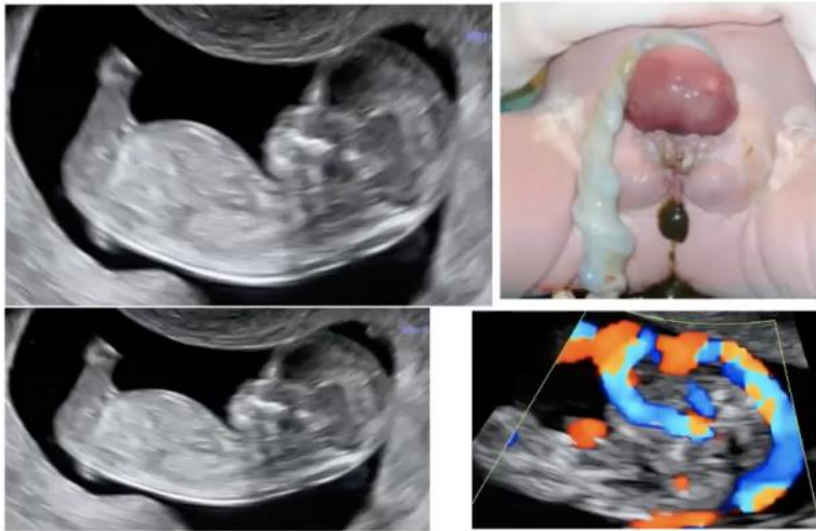


- MEGALOURETRA

Malformación urogenital rara. Asociada a síndrome de Prune-Belly y otras alteraciones del tracto genitourinario o gastrointestinal. Parece que está causada por válvulas uretrales anteriores que causan agenesia o hipoplasia de los cuerpos esponjosos o cavernosos.



- EXTROFIA VESICAL



No apreciaremos la vejiga en el primer trimestre. Habrá que recitar a la paciente para hacer una revisión antes de la semana 20 idealmente. Su prevalencia es de 1 en 30.000 nacimientos. Se

asocia a líquido amniótico normal con vejiga no visible, masa suprapúbica con cordón umbilical con inserción baja, crestas ilíacas con disposición anatómica anómala, pene pequeño o clítoris bifocal. Se cura con cirugía y reparación del aparato genital.

LIMITACIONES

La ecografía a día de hoy es una técnica, que, en las manos de un profesional experimentado, puede llevarnos a diagnósticos tempranos de una manera inocua y casi en el mismo momento de la exploración. Pero por supuesto, esta tiene limitaciones. Aplicada a nuestra población una de las principales limitaciones que podemos encontrar es que el tejido adiposo en pacientes con IMC > 30 no permite que tengamos la visualización que deseáramos de ciertas estructuras y esto dificulta mucho un diagnóstico precoz de anomalías anatómicas. También influye la posición, no siempre los fetos están colocados de tal manera que podemos hacer los cortes longitudinales/axiales/coronaes que deseamos o lo que necesitamos para ver cierta estructura o cierta anomalía de manera temprana. Además, la ecografía es dependiente de quien la realiza, en las manos de un experto ecografista siempre se llegarán a más diagnósticos tempranos debido a la práctica y la experiencia con la que cuenta.

CONCLUSIONES

En las manos adecuadas y con los aparatos de última generación de los que disponemos podríamos afirmar que, aunque un diagnóstico precoz muchas veces es complicado, ponernos en la pista de que hay algo anatómicamente diferente y que debemos vigilar en las siguientes visitas para ver cómo evoluciona o se desarrolla, es muy relevante. Todos los defectos anatómicos detectables en primer trimestre deben ser revisados sistemáticamente por órganos y aparatos con sus cortes respectivos, y aquellos que no se puedan confirmar deberán ser seguidos de cerca para ver su evolución.

BIBLIOGRAFÍA

1. Díaz H., Razza J., Hernández C., Mayorgal G. Diagnóstico ecográfico prenatal de encefalocele frontal: a propósito de un caso. Sociedad Peruana de Obstetricia y Ginecología. Ginecol. Obstet. 2004; 50(2) 129-132.
2. Nicolaidis KH., Falcón O. La ecografía de las 11-13+6 semanas. Fetal Medicine Foundation, 2004.
3. Pina S., Costa J., Serra L., Escofet C., Corona M. Diagnóstico ecográfico de ventriculomegalia fetal. Seguimiento postnatal. Prog. Obstet Ginecol. 2014;57(5) 202-207.
4. Volpe N., Dall'Asta A., Di Pasquo E., Frusca T., Ghi T. First-trimester fetal neurosonography: technique and diagnostic potential. 2020 International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology
5. Mace P, Quarello E. Analyse de la fosse postérieure fœtale lors de l'échographie du premier trimestre de la grossesse [Analysis of fetal posterior fossa during the first trimester ultrasound scan]. Gynecol Obstet Fertil. 2016 Jan;44(1):43-55.
6. Robert D, Eduard K, Lydia F, Patrik S, Anna P, et al. (2010) Prenatal diagnosis of Arnold-Chiari syndrome using multi-slice view 3D/4D ultrasound and MRI. Actual Gyn 2: 17-20.
7. Karim JN, Roberts NW, Salomon LJ, Papageorghiou AT. Revisión sistemática de la detección de ultrasonido del primer trimestre para la detección de anomalías estructurales fetales y factores que afectan el rendimiento de la detección. Ultrasonido Obstet Gynecol 2017;50: 429–441.
8. Gullino E., Serra M., Ansaldi C., Massobrio M., Pagliano M. Bilateral Cleft Lip and Palate Diagnosed Sonographically at 11 weeks of Pregnancy. JCU 2006; 34:398-401.
9. Sepulveda W., Cafici D., Bartholomew J., Wong AE., Martínez-Ten P., First-trimester assessment of the fetal palate: a novel application of volume NT algorithm. JUM 2012
10. Wei-Jing L., Xue-Qin W., Rui-Ling Y., Jing-Wen X. Clinical Significance of First-Trimester Screening of the Retronasal Triangle

- for Identification of Primary Cleft Palate. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2015; 38:125-141
11. Chaoui R., Benott B., Mitkowska-Wozniak H., Heling S., Nicolaidis KH. Assessment of intracranial translucency in the detection of spina bifida at the 11-13 week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34: 249-252.
 12. Ramkrishna J., Araujo E., Borges. A, Da Silva F., Meagher S. Maxillo-occipital line: a sonographic marker for screening of open spina bifida in the first trimester of pregnancy. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2019 Dec;32(24):4073-4079.
 13. Illescas T, Pérez J, Martínez P, Santacruz B, Adiego B, Barrón E. Translucencia nucal aumentada y cariotipo normal. *Rev chil obstet ginecol*. 2010;75(1):3-8.
 14. Huamán G Moisés, Sosa O Alberto, Campanero Mercedes. Higroma quístico y translucencia nucal aumentada como marcadores de anomalías cromosómicas. *Rev. peru. ginecol. obstet.* [Internet]. 2012 58(4): 267-271.
 15. Petousis S., Sitiriadis A., Margiola-Siarkou C., Tsakiridis I., Christidis P., Kyruakakis M., Mamopoulos A., Athanasiadis A., Dagklis T. Detection of structural abnormalities in fetuses with normal karyotype at 11-13 weeks using the anatomic examination protocol of the ISUOG. 2019. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*
 16. Moaddab A., Sananes N., Hernández-Ruano S, Werneck Britto IS., Blumenfeld Y., Stoll F., Favre R. Prenatal diagnosis and perinatal outcomes of congenital megalourethra: a multicenter cohorts study and systematic review of the literature. *J Ultrasound Med*. 2015 Nov 34(11);2057-64.
 17. E. Ortiz Murillo *, P. Canete San Pastor, J. Desco Blay, B. Marcos Puig y R. Balanza´ Chancosa Síndrome de bridas amniótica: caso clínico y revision del tema. *Prog Obstet Ginecol*. 2011;54(4):184—187
 18. Volpe P, Ubaldo P, Volpe N, Campobasso G, Robertis Vde, Tempesta A, et al. Fetal cardiac evaluation at 11–14 weeks by

- experienced obstetricians in a low-risk population. *Prenat Diagn* 2011;31:1054–61.
19. Dane B, Dane C, Sivri D, Kiray M, Cetin A, Yayla M. Ultrasound screening for fetal major abnormalities at 11–14 weeks. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2007;86:666–70.
20. 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.
21. 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.
22. 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.
23. Borobio V. Patología malformativa detectable en el primer trimestre [Curso básico de cribado y Diagnóstico Prenatal]. Barcelona: Fundació Medicina Fetal Barcelona; 2019.
24. 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.
25. SEGO. Guía de práctica clínica sobre exploración ecográfica del primer trimestre. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Madrid. 2015.
26. Liao A, Sebire N, Geerts L, Cicero S, Nicolaides K. Megacystis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;21(4):338-341.
27. 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.