



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA  
ÁREA DE LA SALUD HUMANA  
CARRERA DE MEDICINA**

**Tema:**

***ULTRASONIDO 4D EN REVISIÓN DE MALFORMACIONES  
FETALES EN EMBARAZO DE LA SEMANA 16 HASTA LA  
SEMANA 30 EN EL PERÍODO ENERO - JUNIO 2012 EN EL  
HOSPITAL DE LA UNIVERSIDAD TÉCNICA PARTICULAR  
DE LOJA***

*TESIS DE GRADO PREVIA  
A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MEDICO  
GENERAL.*

**AUTOR:**

**Byron Marcelo Salazar Paredes**

**DIRECTOR:**

**Dr. Walter Samaniego**

**Loja – Ecuador**

**2012**

*Loja, Septiembre del 2012*

**Dr. Walter Samaniego**, Docente de la Universidad Nacional de Loja, del Área de la Salud Humana, Carrera de Medicina Humana y Director de Tesis:

**C E R T I F I C A:**

Haber dirigido el presente trabajo de investigación titulado “Ultrasonido 4D en Revisión De Malformaciones Fetales En Embarazo de la Semana 16 hasta la Semana 30 desde Enero a Junio de 2012 en el Hospital de La UTPL”. previa a la obtención del título de médico en medicina general realizada por Byron Marcelo Salazar Paredes; el mismo que ha sido desarrollado bajo mi orientación y revisión, durante todo el proceso de elaboración, el cual cumple con los requisitos técnicos, reglamentarios, establecidos por la Universidad Nacional de Loja, en consecuencia apruebo su presentación.

.....  
**Dr. Walter Samaniego**  
**DIRECTOR DE TESIS**

## **AUTORIA**

Los conceptos, comentarios, ideas, procedimientos, conclusiones y recomendaciones, son de absoluta responsabilidad del autor de esta tesis, el presente trabajo de investigación puede ser usado citando la fuente.

Byron Marcelo Salazar Paredes

## **AGRADECIMIENTO**

La presente Tesis es un esfuerzo en el cual, directa o indirectamente participaron varias personas leyendo, opinando, corrigiendo, teniéndome paciencia, dando ánimo, acompañando en los momentos de crisis y en los momentos de felicidad y un sincero agradecimiento a la gloriosa Universidad Nacional de Loja; a sus autoridades, personal docente y administrativo del Área de la Salud Humana de la Universidad Nacional de Loja quienes a lo largo de mi vida estudiantil me brindaron sus conocimientos y experiencias; al personal del Hospital de la UTPL; y de manera especial al Dr. Walter Samaniego director de Tesis; por su valiosa y desinteresada dedicación en la dirección del presente trabajo investigativo.

El autor.

## **DEDICATORIA**

A Dios, por llevarme a su lado a lo largo de esta vida y siempre llenándome de alegría y gozo.

A mi madre, por su ejemplo de perseverancia; a mi padre, por su constante apoyo; a mis hermanos y hermanas por sus consejos y compañía en todo momento y a Soledad por su apoyo incondicional.

## ÍNDICE DE CONTENIDOS

<b>PORTADA.....</b>	<b>I</b>
<b>CERTIFICACIÓN.....</b>	<b>II</b>
<b>AUTORÍA.....</b>	<b>III</b>
<b>AGRADECIMIENTO.....</b>	<b>IV</b>
<b>DEDICATORIA.....</b>	<b>V</b>
<b>INDICE DE CONTENIDOS.....</b>	<b>VI</b>
<b>1. TEMA.....</b>	<b>1</b>
<b>2. RESUMEN.....</b>	<b>2</b>
<b>3. SUMMARY.....</b>	<b>3</b>
<b>4. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>4</b>
<b>5. OBJETIVOS</b>	
<b>6. REVISION BIBLIOGRAFICA.....</b>	<b>7</b>
<b>6.1. Malformaciones Congénitas.....</b>	<b>8</b>
6.1.1. Definición.....	8
6.1.2. Frecuencia.....	8
<b>6.2. Patogenia.....</b>	<b>9</b>
6.2.1. Deformación.....	9
6.2.2. Disrupción.....	9
6.2.3. Malformación.....	10
6.2.4. Displasia.....	10
<b>6.3. Clasificación.....</b>	<b>10</b>
6.3.1. Malformaciones mayores y menores.....	10
6.3.2. Malformaciones atendiendo a su localización.....	11
6.3.3. Malformaciones atendiendo a su cronología.....	11
6.3.4. Malformaciones atendiendo a su etiología.....	13
6.3.4.1. Causas Genéticas.....	13
6.3.4.2. Causas ambientales.....	14
6.3.4.3. Mecanismo poligénico multifactorial.....	15
<b>6.4. Examen ecográfico en la gestación normal.....</b>	<b>15</b>
6.4.1. Sistemática de la exploración en el segundo y	

tercer trimestre.....	16
<b>6.5. Anatomía ecográfica fetal normal en 2D y 3D-4D.....</b>	<b>17</b>
6.5.1. Cabeza y Cara.....	17
6.5.2. Columna.....	18
6.5.3. Tórax.....	18
6.5.4. Abdomen.....	18
6.5.5. Extremidades.....	19
<b>6.6. Ultrasonografía de anomalías fetales.....</b>	<b>19</b>
6.6.1. Malformaciones de Sistema Nervioso Central.....	19
6.6.1.1. Anencefalia.....	19
6.6.1.2. Quiste plexo coroideo.....	20
6.6.1.3. Malformación de Dandy-Walker.....	20
6.6.1.4. Encefalocele.....	21
6.6.1.5. Holoprosencefalia.....	22
6.6.1.6. Hidrocefalia.....	23
6.6.1.7. Microcefalia.....	24
6.6.1.8. Espina bífida y Mielomeningocele.....	25
6.6.2. Malformaciones faciales.....	26
6.6.2.1. Labio leporino / paladar hendido.....	27
6.6.2.2. Hipotelorismo.....	28
6.6.3. Malformaciones esqueléticos.....	28
6.6.3.1. Artrogriposis múltiple congénita.....	28
6.6.3.2. Pie zambo.....	29
6.6.3.3. Osteocondrodisplasia.....	30
6.6.3.4. Polidactilia.....	31
6.6.3.5. Escoliosis.....	31
6.6.3.6. Defectos de segmentación.....	32
6.6.3.7. Displasia diastrófica.....	33
6.6.4. Anomalías de tórax.....	34
6.6.4.1. Hernia diafragmática.....	34
6.6.4.2. Hidrotórax.....	34
6.6.5. Anomalías de abdomen.....	35
6.6.5.1. Obstrucción intestinal.....	35

6.6.5.2. Gastrosquisis.....	35
6.6.5.3. Onfalocele.....	36
6.6.6. Anomalías de corazón.....	36
6.6.6.1. Canal AV.....	36
6.6.6.2. Defecto / tumor cardiaco.....	37
6.6.6.3. Transposición.....	38
6.6.7. Anomalías genitourinaria.....	39
6.6.7.1. Genitales ambiguos.....	39
6.6.7.2. Extrofia vesical.....	39
6.6.7.3. Riñones displásicos.....	40
6.6.7.4. Hidrocele.....	40
6.6.7.5. Hidronefrosis.....	41
6.6.7.6. Hipospadia.....	42
6.6.7.7. Tumor de Wilms.....	42
6.6.8. Hidrops.....	43
6.6.9. Cromosomopatías y malformaciones congénitas.....	44
6.6.9.1. Numéricas.....	44
6.6.9.1.1. Trisomía 21 (Síndrome de Down).....	45
6.6.9.1.2. Trisomía 18 (Síndrome de Edwards).....	45
6.6.9.1.3. Trisomía 13 (Síndrome de Patau).....	45
6.6.9.2. Numéricas Sexuales.....	46
6.6.9.2.1. Monosomías.....	46
6.6.9.2.2. Síndrome de Turner.....	46
6.6.9.3. Delecciones.....	47
6.6.9.4. Traslocaciones.....	47
6.6.9.5. Mosaicismo.....	48
<b>7. MATERIALES Y METODOS .....</b>	<b>50</b>
<b>7.1. TIPO DE ESTUDIO.....</b>	<b>51</b>
7.1.1.1. Universo.....	51
7.1.1.2. Muestra.....	51
<b>7.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN.....</b>	<b>51</b>
<b>7.3. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.....</b>	<b>51</b>
<b>7.4. TECNICA Y PROCEDIMIENTO.....</b>	<b>52</b>



<b>8. RESULTADOS.....</b>	<b>53</b>
<b>9. DISCUSIÓN.....</b>	<b>59</b>
<b>10. CONCLUSIONES.....</b>	<b>63</b>
<b>11. RECOMENDACIONES.....</b>	<b>65</b>
<b>12. BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>67</b>
<b>13. ANEXOS.....</b>	<b>76</b>

**1. TEMA:**

**ULTRASONIDO 4D EN REVISIÓN DE MALFORMACIONES  
FETALES EN EMBARAZO DE LA SEMANA 16 HASTA LA  
SEMANA 30 EN EL PERÍODO ENERO-JUNIO 2012  
EN EL HOSPITAL DE LA UNIVERSIDAD TÉCNICA  
PARTICULAR DE LOJA**

## 2. RESUMEN

La ecografía obstétrica es una práctica habitual durante el transcurso del embarazo. Si bien la OMS y otras sociedades científicas como la ACOG (Sociedad Americana de Ginecología y Obstetricia), recomiendan hacer sólo una o dos ecografías bidimensionales en mujeres embarazadas de bajo riesgo; es frecuente que en algunos ámbitos de nuestro medio se realicen tres o más ecografías a lo largo del embarazo.

Las malformaciones congénitas ocurren con una frecuencia aproximada del 3% en la población general. Muchas de ellas son diagnosticadas prenatalmente durante la ecografía realizada alrededor de la semana 20 del embarazo. La precisión diagnóstica de esta tecnología depende en gran medida del operador, oscilando su sensibilidad entre un 13% y un 82% según los diversos estudios.

En nuestro estudio el objetivo principal fue determinar la presencia de malformaciones por ultrasonografía 4D en mujeres que cursan una edad gestacional comprendida entre la semana 16 a la semana 30

En el hospital de la UTPL se realizaron 112 estudios ecográficos en mujeres embarazadas en el periodo del presente estudio, de los cuales 31 casos se realizaron ultrasonido 4D, en pacientes con una edad gestacional entre la semana 16 a la semana 30; obteniendo en un 2,68% la presencia de malformaciones congénitas. Además los resultados del presente estudio muestra que la ecografía 4D se la realizan pacientes mayores de 30 años, habiéndose realizado en un 45,16% el primer control ecográfico alrededor de las semanas de gestación 21 a 25.

En conclusión, la ecografía 4D es de alta eficacia para el diagnóstico de malformaciones; sin embargo aún no hay estudios que justifiquen el uso rutinario de la ecografía 4D en obstetricia.

**Palabras clave:** Diagnóstico prenatal, Ultrasonido3D/4D, malformación congénita.

### 3. SUMMARY

The Obstetric ultrasound is a common practice during the course of pregnancy. Although WHO and other scientific societies like the ACOG (American College of Gynecology and Obstetrics), recommend doing only one or two dimensional ultrasound in low-risk pregnant women, in some areas of our environment are made three or more ultrasounds throughout the pregnancy.

Congenital malformations occur with a frequency of approximately 3% in the general population. Many of them are diagnosed prenatally during ultrasound done around the 20th week of pregnancy. The diagnostic accuracy of this technology depends largely on the operator, its sensitivity ranging between 13% and 82% according to various studies.

In our study, the main objective was to determine the presence of 4D ultrasound malformations in women taking a gestational age between 16 weeks to 30 weeks.

In the hospital UTPL ultrasound studies were performed on 112 pregnant women in the period of this study, of which 31 cases were performed 4D ultrasound in patients with a gestational age between week 16 to week 30, getting by 2 , 68% for the presence of congenital malformations. Furthermore the results of this study shows that the 4D ultrasound performed patients over 30, having performed in a 45.16% the first ultrasound scan around weeks of pregnancy from 21 to 25.

In conclusion, the 4D ultrasound is highly effective for the diagnosis of malformations, but still no studies that justify the routine use of 4D ultrasound in obstetrics.

**Keywords:** Prenatal Diagnosis, Ultrasonido3D/4D, congenital malformation.

## 4. INTRODUCCIÓN

Hoy las imágenes 3D/4D son una parte integral de la ultrasonografía (US) no sólo en obstetricia y ginecología sino en todas las ramas de la medicina clínica; debido a los recientes avances en informática, se han producido innovaciones importantes en el 3D/4D en los últimos años, de esta forma la US 4D obtiene imágenes en tiempo real, mostrando embriones y fetos en movimiento<sup>(1)</sup>.

Además las ventajas que nos ofrece la ecografía 4D son menos dependientes del operador, tiene acceso ilimitado a numerosos planos de visualización y permite reconstrucciones de superficies y de volumen, por lo tanto su aplicación nos permite obtener un detallado examen de la anatomía fetal y una más fácil detección de anomalías<sup>(2)</sup>.

La exploración mediante ecografía prenatal realizada entre las semanas 18 y 20 de gestación permite detectar la mayoría de las anomalías estructurales fetales. Sin embargo la evaluación exhaustiva durante el segundo trimestre no permite detectar todas las malformaciones estructurales, anomalías como la hidrocefalia, atresia duodenal, la microcefalia, la acondroplasia y la poliquistosis renal no se manifiesten hasta el tercer trimestre del embarazo<sup>(3)</sup>.

En nuestro país el uso de la US 4D es un estudio aun limitado, por su alto costo y tiempo que demanda y aún no se encuentra disponible en casas de salud públicas, porque son consideradas de carácter investigacional o médicamente innecesarias.

Para el presente trabajo de investigación se planteó como objetivo general determinar la presencia de malformaciones por ultrasonografía 4D en mujeres que cursan una edad gestacional comprendida entre la semana 16 a la semana 30; de tal forma que se plantearon como objetivos específicos, establecer la frecuencia con que se realizan el examen de ecografía 4D durante el embarazo, identificar en que semana del embarazo es más frecuente la realización de la ultrasonografía 4D, delimitar cual es la edad más frecuente al

momento de realizarse la ecosonografía 4D y determinar a través de la ultrasonografía 4D cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes.

El vigente estudio se lo realizó en el Área de Imagen del Hospital de la Universidad Técnica Particular de Loja, mediante un estudio científico, descriptivo, y prospectivo de corte transversal en las mujeres embarazadas que cursan una edad gestacional de 16 a 30 semanas de un universo total de 31 pacientes.

Se pudo demostrar a través de este estudio la frecuencia de malformaciones detectadas por ecografía 4D que es del 9,68% una cifra elevada, pero si tomamos en cuenta el número total de gestantes que se realizaron el estudio ultrasonográfico 2D y 4D de forma independiente se obtiene un 2,68% de los casos, lo que se relaciona con las cifras expuestas por la literatura mundial.

El presente estudio se lo realizó con la finalidad de dar a conocer la utilidad diagnóstica del US 4D en las mujeres gestantes de nuestra ciudad, aunque aún no se la considere aun como una práctica habitual en la búsqueda de malformaciones congénitas; ha permitido diagnosticar malformaciones congénitas con eficacia.

De esta forma puedo decir que las malformaciones congénitas diagnosticadas por US 4D, no forma solo parte del ámbito de la obstetricia y neonatología, sino también de la genética y la biología brindándonos la posibilidad de diagnósticos precoces y en ocasiones poder tratarlas.

## **5. OBJETIVOS**

### **Objetivo General.**

Determinar la presencia de malformaciones por ultrasonografía 4D en mujeres que cursan una edad gestacional comprendida entre la semana 16 a la semana 30.

### **Objetivos Específicos:**

1. Establecer la frecuencia con que se realizan el examen de ecografía 4D durante el embarazo.
2. Identificar en que semana del embarazo es más frecuente la realización de la ultrasonografía 4D.
3. Delimitar cual es la edad más frecuente al momento de realizarse la ecosonografía 4D.
4. Determinar a través de la ultrasonografía 4D cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes.

## **6. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA**



## **6.1. MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

### **6.1.1. Definición**

Defectos congénitos, malformaciones congénitas y anomalías congénitas son sinónimos que se utilizan para describir los trastornos estructurales, de la conducta, funcionales y metabólicas que se encuentran presentes en el momento del nacimiento. Las malformaciones se producen durante la organogénesis, durante la tercera a la octava semana de gestación, en la que incluyen las disrupciones, las deformaciones y los síndromes<sup>(4)</sup>.

### **6.1.2. Frecuencia**

Las anomalías congénitas están presentes hasta en un 14% de los recién nacidos<sup>(2)</sup>, las anomalías mayores en un 2-5%; de las cuales, el 20 o 30% terminan en muerte perinatal<sup>(6)(7)</sup>.

Se plantea que el ultrasonido de rutina es valioso en la determinación de la edad gestacional, la localización placentaria, el diagnóstico de embarazos múltiples y en la evaluación del crecimiento fetal<sup>(8)</sup>. Sin embargo, es importante que el ultrasonido tenga una elevada tasa de sensibilidad, especificidad y alto valor predictivo en la detección de malformaciones congénitas en mujeres embarazadas, aun cuando la tasa de prevalencia de las anomalías sea sólo del 2% al 4% como ha sido postulado por Alberman<sup>(9)</sup>.

A pesar de su baja incidencia, las anomalías estructurales fetales han sido responsables del 20% al 30% de la mortalidad perinatal en países en desarrollo. La mayoría de estas malformaciones ocurren en embarazos de bajo riesgo<sup>(10)</sup>.

## **6.2. Patogenia**

Los mecanismos fundamentales por los que se producen las dismorfogénesis son cuatro: Deformación, disrupción, malformación y displasia<sup>(11)</sup>.

### **6.2.1. Deformación**

Estructuras bien desarrolladas durante la embriogénesis y la organogénesis y que sufren alteraciones por factores mecánicos externos durante el curso de la vida intrauterina, como compresión por anomalías uterinas, disminución importante de la cantidad de líquido amniótico o factores intrínsecos como alteraciones que comprometen el sistema musculoesquelético, provocando defectos como el pie zambo, artrogriposos, síndrome de Potter, etc<sup>(12)</sup>.

En una anomalía, el feto o la estructura es anormal desde el punto de vista genético y, por lo tanto, está “programado” para desarrollarse en forma anormal. Una deformación es cuando un feto normal desde el punto de vista genético, se desarrolla dentro de un ambiente uterino anormal; esto genera cambios estructurales y en una perturbación, un feto normal desde el punto de vista genético sufre una agresión, que altera el desarrollo normal<sup>(13)</sup>.

### **6.2.2. Disrupción**

Se deben a destrucción secundaria de un órgano o a una región corporal que previamente tenía un desarrollo normal; de esta forma, al contrario que las malformaciones, las disrupciones se originan por un trastorno extrínseco en la morfogénesis. Las bandas amnióticas, son un ejemplo clásico de una disrupción. Compresiblemente las disrupciones no son hereditarias y, por lo tanto, no se asocian con riesgo de recurrencia en embarazos posteriores<sup>(14)</sup>.

### **6.2.3. Malformación**

Es un defecto primario, morfológico o estructural de un órgano, parte de un órgano o de una región mayor del organismo, resultante de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal (ej. Paladar hendido)<sup>(15)</sup>.

### **6.2.4. Displasia**

En la displasia ocurren defectos estructurales con organización de las células en los tejidos (dishistogénesis), que comúnmente afectan un tipo general de éstos en todo el organismo, con resultados morfológicos anómalos.

Son ejemplos de este mecanismo patogénico las displasias óseas, las displasias ectodérmicas y las enfermedades por depósito o tesaurismosis. Estas últimas afectan diferentes categorías de órganos, debido que comparten la misma vía metabólica afectada.<sup>(11)</sup>

## **6.3. Clasificación**

Las malformaciones pueden clasificarse siguiendo diferentes criterios: Su gravedad (malformaciones mayores y malformaciones menores), su localización (externas e internas), su cronología (gametopatía, blastopatía, embriopatía, fetopatía) y su etiología (genética, ambiental, poligénica)<sup>(15)</sup>.

### **6.3.1. Malformaciones mayores y menores.**

Las malformaciones mayores son anomalías anatómicas severas suficientes como para reducir la expectativa de vida normal o comprometer la función normal; por ejemplo, defectos del tubo neural, labio leporino. Además las anomalías mayores múltiples sugieren que la causa subyacente es una secuencia, un defecto en el campo de desarrollo, una asociación o un síndrome que, a su vez, pueden ser causados por una anomalía cromosómica, una mutación genética única, un teratógeno o factores desconocidos.

Las malformaciones menores es una alteración estructural que puede no requerir tratamiento o que puede ser corregida en forma directa, sin consecuencias permanentes y que se presentan en menos del 4% de la población normal; por ejemplo, el apéndice dérmico preauricular, la comunicación interventricular pequeña<sup>(17)</sup>.

### **6.3.2. Malformaciones atendiendo a su localización.**

Son las malformaciones externas e internas, las primeras son malformaciones visibles sin necesidad de utilizar exámenes complementarios y las segundas son las que requieren utilizar exámenes complementarios; son generalmente las viscerales.

### **6.3.3. Malformaciones atendiendo a su cronología**

La patología prenatal puede sistematizarse de acuerdo con el momento de la gestación en que actúa la probable noxa etiológica. Warkany estableció cuatro grupos patogénicos:

- **Gametopatías:** El agente nocivo actúa sobre los gametos. Incluye las cromosomopatías y las genopatías.
- **Blastopatías:** producidas cuando la noxa actúa en periodo de blástula, en los primeros 21 días del desarrollo produciendo trastornos en la emigración y la nidación de las misma. Se sigue el fenómeno del “todo o nada”: si se produce la lesión de un número suficiente de células se ocasiona la muerte del producto (aborto espontáneo) o bien la aparición de monstruosidades (ciclopias, montruosos sirenoides, teratomas sacroccigeos, etc). Si se afectan pocas células se puede producir la reparación sin lesiones<sup>(18)</sup>.

- **Embriopatías:** Puesto que los órganos son construidos durante la embriogénesis y los blastemas realizan su diferenciación en distintos periodos de tiempo, los trastornos producidos dependen del momento en que actúe el agente lesionante. Si el daño afecta a un blastema en fase de diferenciación se produce una malformación aislada. El tipo de malformación depende menos de la noxa desencadenante que de la fase de desarrollo en que se encuentre el embrión. El período de malformaciones se sitúa entre la 4ta y 8va semana de embarazo.

Entre las malformaciones a causa de noxa precoces, figuran las disrrafias (espina bífida); la embriopatía más importante provocada por una infección vírica es la embriopatía por rubéola, en tanto que las lesiones por irradiación intensa producen la muerte del ser en desarrollo y en las mujeres con diabetes mellitus el riesgo de producción de malformaciones es del doble al triple en comparación con las gestantes sanas.

De especial importancia para la producción de embriopatías son los agentes químicos teratógenos, entre tales figuran determinados fármacos como los citostáticos<sup>(19)</sup>.

- **Fetopatías:** Después de los 3 primeros meses del embarazo, los efectos nocivos sobre el fruto se manifiesta generalmente por trastornos del crecimiento y enfermedades inflamatorias, degenerativas o neoplásicas de los distintos órganos. Como ejemplo cabe citar la fetopatía diabética, sífilis congénita, toxoplasmosis, listeriosis. La persistencia de esbozos fetales también se consideran una malformación: persistencia del conducto arterioso, divertículo de Meckel. Es posible que las demás alteraciones fetales se deban a bridas amnióticas o adherencias<sup>(20)</sup>.

#### **6.3.4. Malformaciones atendiendo a su etiología.**

Los grupos etiológicos de las malformaciones son los mismos de toda la patología prenatal. Los 3 grandes grupos de malformaciones atendiendo a su etiología son los siguientes:

##### **6.3.4.1. Causas genéticas**

Un resultado importante del estudio de anomalías del desarrollo en ratones ha sido el reconocimiento de la importancia de los modificadores genéticos en la determinación del fenotipo de una mutación. Algunos ejemplos de modificaciones genéticas que alteran el fenotipo de los genes mutantes que afectan al desarrollo fueron presentados por Nadeau, como la duplicación de los miembros, la naturaleza de las anomalías esqueléticas se encuentran asociada con la mutación *undulated/Pax1* y la oreja corta (*Bmp5*), y el grado de reducción de la talla causada por la mutación *brachy*.

Sin embargo, genes modificadores específicos a veces se han identificado, por ejemplo, en ratones portadores de una mutación *Spotch*, un modelo para el síndrome de Waardenburg humano, también se manifiesta espina bífida.

Modificadores también se han identificado para muchas mutaciones espontáneas en otros sistemas en el ratón. La importancia de estos resultados es doble. En primer lugar, hacen hincapié en la atención que debe ser tomado en el análisis de mutaciones del ratón generado como modelos para los trastornos humanos. Como cuestión práctica, esto significa que los modelos de ratón putativo deben ser utilizados en una variedad de antecedentes genéticos. Sin embargo, de importancia aún mayor es el hecho de que la penetrancia y expresión de mutaciones de desarrollo humanos también son propensos a ser influenciados por los genes modificadores de varios tipos<sup>(21)</sup>.

#### 6.3.4.2. Causas ambientales

- **Alcohol:** Parece existir relación directa entre la gravedad de la afectación fetal y del alcoholismo materno. Su mecanismo de acción no está claro; entre otros mecanismos se ha invocado una alteración del metabolismo del zinc. En su forma completa, el Sd. Alcohólico Feta se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino, talla baja, microcefalia moderada, facies características en la que se aprecia ausencia de filtrum<sup>(18)</sup>.
- **Tabaco:** No es potencialmente teratógeno, aunque produce una hipoxemia materna y envejecimiento precoz de la placenta, que pueden determinar que madres fumadoras de más de 15 cigarrillos al día, tengan hijos de menor peso e incluso hay mayor frecuencia de partos prematuros<sup>(22)</sup>.
- **Drogas:** El uso de cocaína durante el embarazo produce descenso de la actividad colinesterasa plasmática de la gestante; el efecto vasoconstrictor de la cocaína se ejerce sobre los vasos uterinos y placentarios, por esta razón, se asocia a un riesgo elevado de aborto, de muerte fetal intraútero, abruptio placentae y prematuridad. Además el Sd. de muerte súbita neonatal podría estar elevada. Además la cocaína atraviesa la placenta produciendo lesiones cerebrales isquémicas; las anfetaminas y las droga de diseño tienen un mecanismo de acción central y periférico igual al de la cocaína, sin embargo, parece que hay una repercusión negativa sobre el crecimiento fetal y un incremento de las malformaciones cardíacas y de paladar hendido.

Los datos sobre las drogas de diseño en especial el éxtasis son escasos, pero apuntan hacia un mayor riesgo de malformaciones congénitas en niños nacidos de gestantes que ingirieron MDMA durante el embarazo<sup>(23)</sup>.

- **Radiación:** Los efectos clásicos sobre la radiación en el embrión son retraso en el crecimiento intraútero, muerte del embrión, el feto o neonato y malformaciones congénitas manifiestas. La estructura más afectada es el SNC. La máxima incidencia de las mayores malformaciones ocurre cuando se irradia al feto en el período precoz de organogénesis, aunque durante todos los períodos, organogénico, fetal y neonatal, se puede producir hipoplasias celulares, tisulares y orgánicas si la dosis de radiación es lo suficientemente alta.

Los procedimientos radiográficos se deben evitar en la mujer embarazada<sup>(24)</sup>.

#### **6.3.4.3. Mecanismo poligénico multifactorial**

En el que la acción aditiva de varios genes sumados a factores ambientales, generalmente desconocidos, determinan alcanzar un umbral a partir del cual aparecen las malformaciones (estenosis de píloro, luxación de cadera, cardiopatía congénita, fisura labial, etc.).

Actualmente se están produciendo avances importantes en el conocimiento de los genes del desarrollo cuyas mutaciones son responsables de un elevado número de síndromes génicos<sup>(16)</sup>.

#### **6.4. Examen ecográfico de la gestación normal**

En los años de 1970 el diagnóstico mediante ultrasonido constituía una fuerza impulsora para el estudio del feto, creando una ola de interés y descubrimientos que cambiaron totalmente la concepción de la obstetricia. Cuando llegó al milenio el concepto clásico o bidimensional de la ultrasonografía fue revolucionado por las sondas volumétricas, esto nos permite estudiar en tiempo real los volúmenes almacenados en tres y cuatro dimensiones.



La exploración de múltiples planos proporciona una imagen de ultrasonido en tres proyecciones ortogonales: frontal, transverso y longitudinal. El modo mínimo representa la apariencia externa o superficial de un volumen, útil en el estudio de la dismorfología facial y El 4D es útil para el estudio del bienestar fetal determinando el comportamiento durante el desarrollo para entender la psique fetal<sup>(25)</sup>.

Al realizar una ecografía durante la gestación se debe seguir una sistemática que nos permita evaluar correctamente tanto al feto (situación, presentación, órganos fetales, etc.) como su entorno, anejos ovulares (placenta, cordón y líquido amniótico)<sup>(26)</sup>.

Existen diferencias en la ecografía del primer trimestre, segundo trimestre y tercer trimestre.

#### **6.4.1. Sistemática de la exploración en el segundo y tercer trimestre**

En nuestro estudio abarcaremos el segundo y tercer trimestre por lo tanto encontraremos las siguientes características.

1. Número de fetos: es lo primero que debemos indicar, si se trata de una gestación única o múltiple y cuantas placentas y amnios hay.
2. Situación, presentación y posición
3. Vitalidad fetal
4. Biometría
  - a. Diámetro biparietal
  - b. Diámetro abdominales
  - c. Longitud femoral
  - d. Placenta y cordón umbilical
  - e. Líquido amniótico
  - f. Anatomía fetal
    - i. Cráneo
    - ii. Tórax

- iii. Abdomen
- iv. Extremidades
- v. Columna
- vi. Sexo fetal<sup>(26)</sup>

## **6.5. Anatomía ecográfica fetal normal en 2D y 3D-4D**

El feto es difícil de explorar, en parte por su tamaño y porque se mueve. La ecografía 3D puede mejorar la precisión diagnóstica y tener una visión más general que la ecografía 2D.

La integridad fetal y la verificación de la correcta anatomía es el *primum movens* de la ecografía de la 20va semana. A partir de la semana 12va se recomienda explorar al feto siguiendo el siguiente orden para no cometer omisiones.

### **6.5.1. Cabeza y cara**

En primer lugar se explora la cabeza, se reconoce por la marcada ecorrefringencia del cráneo, se utilizan a este nivel 3 tipos de cortes: transversales u horizontales, sagitales y coronales<sup>(26)</sup>.

El estudio de la cara es de gran importancia en la medicina prenatal debido a que algunas estructuras faciales y encefálicas comparten el mismo origen embriológico, por esta razón cada malformación detectada a nivel facial necesita del estudio correspondiente al nivel encefálico.

La observación de la expresión facial pudiera tener un valor científico y diagnóstico. Se han clasificado varias expresiones faciales asociándolas con al menos ocho actividades diferentes.

1. Bostezo
2. Deglución

3. Succión
4. Sonrisa
5. Expulsión de la lengua
6. Hacer muecas
7. Mouthing
8. Parpadeo aislado<sup>(25)</sup>

### **6.5.2. Columna**

Se identifica en los cortes longitudinales por la presencia de dos líneas paralelas refringentes que representan los puntos de osificación del cuerpo, láminas y/o pedículos vertebrales.

### **6.5.3. Tórax**

Lo primero que nos encontramos es el corazón que es una estructura redondeada sonoluciente situada en la porción anterior del tórax, algo hacia la izquierda y más horizontalizado que el adulto. En los pulmones se identifican con claridad en el tercer trimestre y aparecen con una ecoestructura muy homogénea similar a la de los tejidos blandos, pero de menor eco-refringencia y el diafragma se observa claramente en los cortes longitudinales por debajo de la punta cardíaca y de los pulmones.

### **6.5.4. Abdomen**

Se realiza la exploración de los órganos abdominales a partir de la semana 15. Realizaremos dos cortes fundamentales: el longitudinal y el transversal. Con estos cortes podemos visualizar el estómago, columna, hígado, suprarrenal, riñones, vejiga, vesícula biliar, intestino y vena umbilical.

### **6.5.5. Extremidades**

Son fácilmente identificables debido a la gran ecorrefringencia de los huesos y a la movilidad de las extremidades<sup>(26)</sup>.

## **6.6. Ultrasonografía de anomalías fetales**

### **6.6.1. Malformaciones de Sistema Nervioso Central**

#### **6.6.1.1. Anencefalia**

Es el defecto abierto más frecuente del tubo neural y la anomalía más común que afecta al SNC. El diagnóstico ultrasonográfico de anencefalia puede ser realizado fácilmente por la demostración de un cráneo pobremente formado o por su ausencia. Se sospecha desde las 10 semanas de gestación y se puede hacer un diagnóstico definitivo a partir de la semana 13.

Casi siempre están presentes los huesos faciales, el tallo cerebral y las porciones del occipital. En 50 % de los casos existe espina bífida<sup>(27)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

- Disminución o ausencia de la ecogenicidad del calvarium.
- Tejido cerebral desorganizado, cubierto o no por las meninges.
- Ausencia total o parcial de la pared craneal.

El tejido cerebral se encuentra aplanado, aparece exoftalmus, también se asocia implantación baja de orejas, la micrognatia, ausencia de puente nasal, raquisquisis total o parcial, apertura del canal medular y el polihidramnios<sup>(1)</sup>.

### **6.6.1.2. Quiste del plexo coroideo**

Son espacios ecolúcidos dentro del plexo coroideo que tienen paredes bien definidas. Pueden ser uni, bilaterales y múltiples, deben medir por lo menos 2 mm de diámetro y suelen ser benignos, sin embargo se asocian a una probabilidad elevada de trisomía 18<sup>(29)</sup>.

La incidencia de los quistes del plexo coroides se encuentra entre 0,6-3 % del total de fetos examinados sonográficamente. Aparecen entre las 17-19 semanas y comienzan a desaparecer alrededor de la semana 23, y, por lo general, no son visibles después de la semana 26.

- **Diagnóstico ultrasonográfico**

- Se encuentran cerca del glomus del plexo coroides, en forma de áreas ecolúcidas.
- El tamaño varía entre 0,5-2 cm.
- Son uni o multiloculados
- Uni o bilaterales.
- Cuando son grandes, pueden expandir las paredes del ventrículo lateral<sup>(27)</sup>.

### **6.6.1.3. Malformación de Dandy-Walker**

Corresponde a un conjunto de malformaciones caracterizadas por una parcial o completa del vermis cerebeloso, ensanchamiento de la fosa posterior, la que ésta ocupada por una gran estructura quística que se comunica con el cuarto ventrículo y se asocia frecuentemente a hidrocefalia, malformaciones estructurales del SNC y anomalías cromosómicas. Se la diagnóstico alrededor de la semana 24 de gestación por ecografía fetal<sup>(30)</sup>.

- **Diagnóstico**

Hay que tener precaución cuando se realiza el diagnóstico de una variedad menor de enfermedad de Dandy- Walker antes de la semana 20. Cuando se la diagnóstica antes de la etapa fetal, se puede ofrecer la terminación del embarazo. El diagnóstico depende de la evaluación de en los planos sagital y coronal de la cabeza fetal, que a veces son difíciles de tomar, la ecografía tridimensional suele ser útil. La obtención de múltiples planos de un volumen a partir de los planos axiales suele proporcionar imágenes de buena calidad diagnóstica<sup>(29)</sup>.

#### **6.6.1.4. Encefalocele**

El encefalocele es una herniación del tejido nervioso y las meninges a través de un defecto de la bóveda craneal<sup>(31)</sup>. En general, los encefalocelos son una enfermedad congénita del grupo de los defectos del tubo neural<sup>(32)</sup>.

Aproximadamente 10% de estos defectos se debe a alteraciones de cromosomas o mutaciones genéticas. Están asociados con trisomía 13, síndrome de Meckel-Gruber y síndrome de banda amniótica, en casos de rubéola, diabetes e hipertermia en el momento del desarrollo<sup>(33)</sup>.

Los encefalocelos frecuentemente son occipitales en 75% de los casos; en menor proporción, se pueden localizar en la región frontoparietal y sincipital (parte anterosuperior de la cabeza); estos últimos, por su localización, se subclasifican en nasofrontal, nasoetmoidal y nasoorbital<sup>(34)</sup>.

- **Clasificación**

- **Encefalocele occipital:** son los más comunes. Comprometen estructuras supra e infratentoriales.
- **Encefalocele frontoetmoidal:** se dividen por localización en nasoetmoidal, nasofrontal, nasorbitario e interfrontal.

- **Encefaloceles parietales:** son poco comunes y se asocia a disgenesia del cuerpo caloso y a grandes quistes interhemisféricos.
- **Encefalocele esfenoidal:** son muy raros<sup>(35)</sup>.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico precoz puede ser difícil, ya que el tumor puede ser pequeño. Al final del primer trimestre y al comienzo del segundo, las meninges pueden ser las únicas estructuras que protruyen al exterior. El pronóstico perinatal es malo. El encefalocele puede ser diagnosticada con ecografía vaginal a partir de la semana 12. La ecografía 3D es un complemento útil tanto para la detección como para el diagnóstico diferencial<sup>(1)</sup>.

#### 6.6.1.5. Holoprosencefalia

Se refiere a un espectro de anomalías en las que se produce una pérdida de estructuras de la línea media que resulta en malformaciones del encéfalo y la cara<sup>(4)</sup>. El trastorno se produce entre la cuarta y la sexta semanas postconcepción, y la malformación facial resultante depende del momento en que se produce el desorden embrionario<sup>(11)</sup>.

- **Clasificación**

- **Alobar:** es la forma más severa, no hay separación de los hemisferios cerebrales.
- **Semilobar:** en esta forma las regiones posteriores de los hemisferios están parcialmente desarrollados
- **Lobular:** es la menos severa, los hemisferios son casi normales, pero permanecen unidos a nivel de los lóbulos frontales.

- **Hallazgos de imagen**

El dato más característico en las formas severas es la hipoplasia de la hoz cerebral con fusión parcial de los hemisferios en la línea media, típicamente hay ausencia del septum pellucidum<sup>(2)</sup>.

#### **6.6.1.6. Hidrocefalia**

Es la dilatación del sistema ventricular cerebral secundaria a una alteración en la dinámica del líquido cefalorraquídeo, en la que la dilatación ventricular precede al crecimiento cefálico<sup>(37)</sup>. El agrandamiento, parcial o global, del sistema ventricular puede tener por base patogénica mecanismos de deformación, malformación, disrupción o displasia. Si no existe obstrucción en el sistema ventricular o medular, la hidrocefalia es comunicante, y en el caso contrario se denomina hidrocefalia obstructiva o no comunicante, en esta última hay aumento del volumen cefálico, y un tercio de los casos presenta espina bífida<sup>(11)</sup>.

- **Clasificación**

- **Hidrocefalia simple:** producida por anomalías del desarrollo localizadas dentro de la vía de circulación del LCR.
- **Hidrocefalia disgénica:** está provocada por un trastorno en el desarrollo temprano del cerebro e incluye la hidranencefalia, la holoprosencefalia, la porencefalia, malformación de Dandy-Walker y malformación de Chiari.
- **Hidrocefalia secundaria:** término genérico secundario a una entidad patológica intracraneal, como un tumor encefálico, una infección o una hemorragia.



- **Diagnóstico Ultrasonográfico**

Se evalúa midiendo el diámetro biparietal y el ancho del atrio en el corte axial transabdominal<sup>(38)</sup>. En los casos de hidrocefalia progresión, puede haber siete etapas de la progresión

1. Aumento de colección de líquido en los ventrículos laterales.
2. Aumento de la presión intracraneal.
3. Plexos coroides agrandados.
4. Desaparición del espacio subaracnoideo.
5. Extensión excesiva de la duramadre y el SSS.
6. Desaparición del pulso venoso, y
7. Cráneo aumentado de tamaño<sup>(39)</sup>.

#### **6.6.1.7. Microcefalia**

La microcefalia se define como la circunferencia de la cabeza 2 desviaciones estándar por debajo de la media para su edad<sup>(40)</sup>. No es una condición específica, sino el resultado de diferentes entidades patológicas y el diagnóstico se basa en la medición de la circunferencia de la cabeza a la altura de la base del cráneo y se correlaciona con el peso del cerebro.

- **Clasificación**

- Microcefalia asociada con malformaciones genéticas
  - Aberraciones Cromosómicas (ej. trisomía 13)
  - Defectos de un solo gen (ej. Pancitopenia de Fanconi)
  - Medio ambientales (ej. infecciones prenatales)
  - Etiología desconocida (ej. De Williams)
- Microcefalia sin asociación a malformaciones genéticas
  - Genéticas (ej. Desordenes del metabolismo del ac. fólico)
  - Medio ambientales (ej., exposición a radiación)

- Etiología desconocida (ej. Sd. Happy puppet)<sup>(41)</sup>.

- **Diagnóstico**

El diagnóstico de microcefalia se debe considerar cuando la circunferencia de la cabeza del feto es de 3 por debajo de la media para su edad gestacional. El uso de la circunferencia de la cabeza en lugar de DBP es más apropiado para el diagnóstico de microcefalia.

La evaluación neonatal confirmó el diagnóstico<sup>(42)</sup>. Otras pistas que incluyen microcefalia tamaño reducido del lóbulo frontal y la forma anormal de la cabeza, fetos con microcefalia tienen una frente prominente que puede ser demostrada por ecografía. Algunos casos de microcefalia no se pueden diagnosticar hasta el tercer trimestre.

#### **6.6.1.8. Espina bífida y Mielomeningocele**

Es una malformación congénita del tubo neural, se caracteriza porque uno o varios arcos vertebrales posteriores no han fusionado correctamente durante la gestación, de manera que la médula espinal queda sin protección ósea y que junto a las membranas que las recubren protruyen por la espalda.

- **Clasificación**

- Espina bífida oculta: Apertura en una o más de las vértebras sin daño aparente de la médula espinal.
- Espina bífida quística: Es la más grave, se aprecia un quiste en la zona de la espalda afectada. Se distinguen varios tipos:
  - Mielomeningocele: Es la forma más grave de espina bífida en la que una porción de la médula espinal sobresale a través de la espalda<sup>(43)</sup>.

- **Diagnóstico**

Hoy en día la edad promedio gestacional al momento del diagnóstico de espina bífida se diagnostica antes de las 23 semanas de gestación. Existen pruebas en sangre como los niveles de líquido amniótico de alfa-feto proteína obteniendo una tasa de detección diagnóstica de espina bífida en un 80%. El ultrasonido diagnóstico del Chiari II malformation está basado en el reconocimiento de algunos signos indirectos como:

- Obliteración de la cisterna magna
- Dismorfismo y displasia cerebelosa
- Ventrículomegalia

Estos signos pueden ser encontrados en la semana 16 de embarazo.

En la ecografía 3D - 4D se puede evaluar en el corte axial y medio sagital la extensión cráneo caudal del defecto y evaluar la dimensión del Mielomeningocele, en el plano axial es posible detectar interrupción del contorno cutáneo a nivel de las vértebras afectadas y en el plano coronal se pueden reproducir los procesos laterales<sup>(44)</sup>.

### **6.6.2. Malformaciones faciales**

Se han identificado varias ventajas de la ecografía 3D aplicada al estudio de la cara fetal. La primera es que puede rotarse la cara del feto hacia una posición anatómica estándar para verla en proyección coronal, sagital y axial. En segundo lugar la rotación a un eje vertical ayuda a comprender mejor la anatomía. En tercer lugar se puede estudiar todo el volumen milímetro a milímetro. En cuarto lugar pueden estudiarse los planos perpendiculares relacionándolos entre si y con las reconstrucciones. En quinto lugar puede reconocerse el perfil facial en todos los fetos en los que hay líquido cerca de la cara.

En sexto lugar pueden verse dos o más anomalías en la misma imagen y séptimo lugar la familia y los clínicos pueden reconocer la cara fetal sin que el ecografista ayude.

#### **6.6.2.1. Labio leporino y paladar hendido**

Un labio leporino es una hendidura del paladar primario que envuelve al prolabio, premaxila y paladar duro anterior, todo ello anterior al foramen incisivo. El paladar hendido es una hendidura del paladar secundario.

- **Diagnóstico**

La ecografía 3D – 4D ha sido la aplicación ecográfica más recomendada. La visión es mucho más realista e incomparable que con la 2D y permite ver mucho mejor la fascias fetal, así como cualquier lesión en la superficie frontonasal y de los labios. El empleo de los planos ortogonales, sistemas de transparencias y el 4D facilitan el diagnóstico al poder observar los 3 planos bidimensionales que se requieren en toda exploración<sup>(28)</sup>.

- **Clasificación ecográfica**

- **Clasificación de Nyberg**

- Normal: Sin hendidura facial
- Tipo 1: hendidura superior sin hendidura del paladar
- Tipo 2: hendidura unilateral del labio y hendidura del paladar.
- Tipo 3: hendidura bilateral del labio y hendidura del paladar.
- Tipo 4: hendidura media del labio y paladar.
- Tipo 5: hendidura asociada con bandas amnióticas<sup>(45)</sup>.

Las lesiones más comunes que se asocian son un hipertelorismo, cranium bifidum occultum, nariz anormal. En los casos muy severos se presenta un encefalocele frontal y ocasionalmente presenta microoftalmia, agenesia del cuerpo calloso, lipoma del cuerpo calloso y tetralogía de Fallot.

La ecografía 3D parece ayudar en el diagnóstico correcto de fisuras orales. Chen et al. Evaluó 21 fetos con fisuras orales confirmando el diagnóstico entre 20 y 34 semanas de gestación<sup>(46)</sup>.

### **6.6.2.2. Hipotelorismo**

Es la disminución de la distancia interorbital. Hipotelorismo ocular se define como una disminución de la distancia entre la cara medial de las paredes orbitarias.

Cuando el hipertelorismo orbital es descubierto en el ultrasonido, su hallazgo debe ser tomado en serio, debido a su fuerte asociación con anomalías intracraneales o extracraneales, incluyendo holoprosencefalia, encefalocele, paladar hendido, anomalías cardíacas, ano imperforado, hernia diafragmática congénita anomalías digitales<sup>(42)</sup>.

- **Diagnóstico por ultrasonido**

El diagnóstico de hipotelorismo se realiza mediante la identificación de los ojos anormalmente juntos. Esto se logra midiendo la distancia binocular y su comparación con las normas para la edad gestacional, debido a la fuerte asociación de hipotelorismo y holoprosencefalia, la evaluación del cuidado del cerebro fetal se justifica cuando se diagnostica hipotelorismo<sup>(47)</sup>.

### **6.6.3. Malformaciones esqueléticas**

#### **6.6.3.1. Artrogriposis múltiple congénita**

Consiste en un grupo heterogéneo de anomalías congénitas que se caracteriza por, musculatura mal desarrollada y contracturada, rigidez articular y engrosamiento de las partes blandas periarticulares, y aparece normalmente sola, aunque puede ir asociada a otras anomalías congénitas.

Las articulares están rígidas y contracturadas, en flexión generalmente afectando las articulaciones distales y proximales, y a la columna vertebral<sup>(45)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Estas anomalías son detectadas en el segundo trimestre, en la ecografía 3D-4D lo que llama la atención es la escasez de movimiento, persistencia de actitudes extrañas de los miembros. Son sobretodo contracturas en flexión y persistentes que crean deformaciones de los mismos. Se asocia con malformaciones del SNC, óseas, cardíacas y renales.

Las deformaciones son simétricas que suelen comprometer las 4 extremidades, la severidad de las lesiones aumenta distalmente, siendo mayor en manos y pies. También es frecuente el hidrops fetal<sup>(28)</sup>.

#### **6.6.3.2. Pie zambo**

El pie zambo es una malformación congénita de los pies, afecta a los huesos, músculos, tendones y vasos sanguíneos, y puede presentarse en uno o en ambos pies. Habitualmente, el pie tiene un aspecto corto y ancho, y el talón apunta hacia abajo mientras la parte delantera está girada hacia adentro<sup>(43)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

En la ecografía genética del segundo trimestre de embarazo se puede detectar el pie zambo; este se asocia con otros tipos de aneuploidía, como las trisomías 18 y 13. El 32% de los fetos con trisomía 18 tienen pies zambos. En un estudio de 26 fetos con trisomía 18, el 38% tenía signos de pies zambos en la ecografía. Sin embargo la mayoría de estos fetos aneuploides presentará otras anomalías ecográficas<sup>(49)</sup>.

### 6.6.3.3. Osteocondrodisplasia

Se refiere a un grupo genética y clínicamente heterogéneo de los trastornos del desarrollo del esqueleto y el crecimiento. La prevalencia global de todos los trastornos en este grupo se estima en aproximadamente 1 de cada 4.000 nacimientos. El cuadro clínico está dominado por anomalías en el esqueleto. Las manifestaciones pueden ser restringidas al esqueleto, pero en la mayoría de los casos no esqueléticos de los tejidos también están involucrados<sup>(50)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Las osteocondrodisplasias más comúnmente evaluadas por ultrasonido son:

- Displasia Tanatofórica,
- Osteogénesis imperfecta,
- Acondroplasia, Acondrogénesis,
- Displasia campomélica,
- Displasia Espondilotorácica,
- Atelosteogénesis.

Las displasias esqueléticas tienen una variedad de expresiones fenotípicas. No todos los casos se le puede asignar un diagnóstico específico, y otras entidades pueden confundirse con displasias esqueléticas incluyendo síndromes dismórficos un retardo de crecimiento intrauterino.

El diagnóstico preciso se intenta por medio del estudio anatomopatológico, se evalúan las características de la línea de osificación endocondral o, idealmente, por las mutaciones del ADN la identificación de evaluación responsable de la alteración anatómica.

La Osteocondrodisplasia se caracteriza por una severa micromelia rizomélica (que afecta a todas las partes de una extremidad).

Los huesos están bien mineralizados y no hay fracturas en los huesos largos. El tórax tiene forma de campana, y las costillas se acortan.

Por lo general macrocrania, prominencia frontal y un puente nasal deprimido. Aproximadamente el 15% de los casos son de tipo II en el que el cráneo en trébol es marcadamente en la configuración, con un aspecto trilobulado en la vista coronal<sup>(51)</sup>.

#### **6.6.3.4. Polidactilia**

La Polidactilia se define como la presencia de uno o más dígitos adicionales en manos o pies. Se clasifica como pre-axial si el dedo extra está en el lado radial o tibial y post-axial si el dedo extra está en el lado cubital o del peroné de la mano y el pie, respectivamente

- **Diagnóstico ecográfico**

Los dígitos adicionales se indican en las manos y / o pies. Estos dígitos extras pueden ser pre-axial o post-axial y puede o no tener elementos óseos en ellos. En ocasiones, estos dígitos se ven fusionados con los dígitos normales que se presenta como la sindactilia<sup>(52)</sup>.

#### **6.6.3.5. Escoliosis**

Es una desviación hacia los lados de la forma natural y normal de la columna vertebral. A menudo esta desviación va unida a una rotación (giba torácica, protuberancia dorsal). Dependiendo de su localización se puede distinguir entre escoliosis torácica, lumbar, toracolumbar y combinada<sup>(53)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

En la ecografía, la escoliosis se presenta como una curvatura lateral anormal de la columna vertebral.



Una cuidadosa evaluación ecográfica del feto está garantizada para buscar anomalías óseas de las vértebras, como hemivértebra, y para buscar otras anomalías en el feto. Los fetos con artrogriposis suele tener escoliosis, múltiples contracturas en las extremidades, hidropesía con engrosamiento de la piel, derrame pleural y ascitis. Los movimientos fetales son mínimos<sup>(47)</sup>.

#### 6.6.3.6. Defectos de segmentación

Se caracteriza por anomalías en las conexiones óseas entre las vértebras. Pueden ser simétricos o asimétricos.

- **Simétricos:** Producen un acortamiento de la zona afectada sin o con mínima deformidad, son las llamadas vértebras bloque y su consecuencia es un acortamiento del tronco.
- **Asimétricos:** Pueden ser anteriores puros, posteriores puros, laterales puros y posterolaterales y anterolaterales.
  - Anteriores puros: Son menos frecuentes que los laterales. El crecimiento posterior conduce a la producción de *cifosis* que suelen ser menos graves que las que no producen los defectos anteriores de formación.
  - Posteriores puros: Son muy raros, y conducen a la producción de lordosis.
  - Laterales puros: Se les denomina generalmente como *barra unilateral no segmentada*. Son las más frecuentes, producen una *escoliosis* que puede progresar considerablemente. Son más observadas en la columna torácica, asociándose muchas veces a sinostosis costales, produciendo cierto grado de lordosis además de la escoliosis, con lo que suelen afectar gravemente la función respiratoria.

- Posterolaterales: Otro tipo de *barra unilateral no segmentada*, localizado en las articulaciones facetarias posteriores y láminas adyacentes; producen una *lordoescoliosis*.
- Anterolateral: Son muy poco frecuentes y producen una *cifoescoliosis*<sup>(54)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

En la ecografía se puede detectar un desarrollo defectuoso del mesodermo durante la embriogénesis, antes del día 35 de gestación<sup>(29)</sup>.

#### **6.6.3.7. Displasia diastrófica**

Es una displasia poco frecuente que se caracteriza por un enanismo con extremidades muy cortas y la combinación casi universal de deformidades de los pulgares, los pabellones auriculares y los pies.

En la mayoría de los pacientes se desarrollan severas deformidades de la columna vertebral y contracturas articulares. El defecto genético se ubica sobre el cromosoma 5; existen varios trastornos alélicos<sup>(55)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Se ha efectuado el diagnóstico prenatal de displasia diastrófica en pacientes de riesgo, basado en la presencia de acortamiento grave e incurvación de todos los huesos largos, por medio de la ecografía, se visualizaron con mayor claridad los miembros y las deformidades faciales.

El diagnóstico prenatal en gestaciones de alto riesgo, en las cuales se identificaron mutaciones familiares, puede lograrse con el análisis del ADN de células fetales obtenidas por punción de las vellosidades coriónicas o por amniocentesis<sup>(29)</sup>.

#### **6.6.4. Anomalía de tórax**

##### **6.6.4.1. Hernia diafragmática**

Es un defecto en la inserción parietal del diafragma producido por una falla en el cierre de la membrana pleuroperitoneal, lo que provoca la herniación hacia la cavidad torácica de vísceras abdominales asociado a grado variable de hipoplasia pulmonar, junto con la disminución en el número de alvéolos. Comprende 3 tipos posterolateral o de Bochdalek, la anterior de Morgagni y la hernia hiatal.

- **Diagnóstico ecográfico**

Ecográficamente se diagnostica al encontrar el estómago u otras vísceras abdominales en la cavidad torácica. Los órganos más frecuentemente localizados en tórax son intestino delgado, estómago, bazo, colon, páncreas e hígado, en ese orden. También se aprecia una desviación del mediastino y corazón hacia el lado contralateral de la hernia. La ultrasonografía permite el diagnóstico prenatal incluso antes de las 20 semanas<sup>(30)</sup>.

##### **6.6.4.2. Hidrotórax**

Es una acumulación de líquido en el espacio pleural. El líquido pleural en el feto es siempre anormal. El Hidrotórax fetal puede ser unilateral o bilateral, cuando el hidrotórax es unilateral, se produce casi siempre en partes iguales en los lados derecho e izquierdo<sup>(41)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

El promedio de edad gestacional en el que se realiza el diagnóstico ecográfico prenatal para detectar el hidrotórax fetal es a las 27 semanas. Se observa una zona no ecogénica alrededor de los pulmones que se encuentran comprimidos. También puede observarse desviación de mediastino, aplanamiento del diafragma contralateral, polihidroamnios e hidrops<sup>(30)</sup>.

### **6.6.5. Anomalía de abdomen**

#### **6.6.5.1. Obstrucción intestinal**

Síndrome que resulta de la dificultad de paso, parcial o completa, del contenido intraluminal a través del tracto digestivo, debido a una lesión intrínseca o extrínseca al propio intestino<sup>(56)</sup>.

Las características de obstrucción intestinal neonatal son: vómitos biliosos, que en un recién nacido es anormal y debe ser considerado como indicativo de una obstrucción intestinal hasta que se demuestre lo contrario. Distensión abdominal (el grado de que depende del nivel de obstrucción) estreñimiento / falta de meconio<sup>(57)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

La ecografía puede ayudar en la identificación de causas extraluminales, en particular de procesos inflamatorios o colecciones intraabdominales; sin embargo, está muy limitada por la presencia de asas dilatadas por gas<sup>(56)</sup>.

#### **6.6.5.2. Gastrosquisis**

La gastrosquisis se manifiesta como una herniación externa de las vísceras abdominales a través de un orificio de 2-5 cm en la pared abdominal anterior y lateral a la inserción normal del cordón umbilical<sup>(58)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

El diagnóstico ecográfico de gastrosquisis se apoya con el hallazgo de una masa adyacente a la pared abdominal anterior con áreas sólidas y quísticas que flota libremente en el líquido amniótico y tiene una típica apariencia de coliflor. La dilatación intestinal puede encontrarse tanto en asas herniadas como endoabdominales como consecuencia de la obstrucción del intestino con polihidramnios asociado.

### **6.6.5.3. Onfalocele**

Es un defecto congénito en el que la pared abdominal anterior está desprovista de revestimiento musculoaponeurótico y cutáneo de extensión variable; las vísceras abdominales se hernian en el centro por el cordón umbilical. Tanto arterias como venas emergen en la parte central del defecto. El contenido y el tamaño de esa “masa” de órganos varía de 4 a 12 cm. Suelen contener hígado, estómago, intestino delgado e intestino grueso.

- **Diagnóstico ecográfico**

Mediante la ecografía prenatal se puede observar una masa que protruye desde el abdomen, cubierta por una membrana, que contiene asas intestinales o hígado inserción del cordón umbilical sobre la tumoración<sup>(38)</sup>.

### **6.6.6. Anomalías de corazón**

#### **6.6.6.1. Canal AV**

Cardiopatía congénita en la cual se produce un defecto en las válvulas AV, porción anterior del septum interauricular y porción posterior del septum interventricular. Se caracteriza por existir invariablemente una comunicación interauricular, tipo ostium primum, y grados diferentes de defectos del tabique interventricular y de las válvulas AV.

- **Diagnóstico ecográfico**

Mediante ecocardiografías fetales demuestran que aproximadamente un 17% de los defectos cardiacos diagnosticados in útero corresponden a alguna forma de canal AV. Sin embargo a pesar de ser el defecto cardiaco que se diagnostica con mayor frecuencia antes del nacimiento, se estima que menos del 50% de los defectos del tabique auriculoventricular se detecta durante el periodo prenatal. El diagnóstico está basado en demostrar el defecto del septum interauricular, interventricular y la morfología anormal de las válvulas AV.

Hay formas completas e incompletas de defectos del tabique auriculoventricular. La forma más frecuente es un defecto completo que se puede identificar con facilidad en la ultrasonografía prenatal por la presencia de una válvula auriculoventricular única por arriba de los dos ventrículos.

Las formas incompletas incluyen defecto del tabique interauricular tipo ostium primum, aurícula común, válvula mitral hendida y defectos del tabique auriculoventricular. En las formas incompletas, las hojuelas anterior y posterior de la válvula auriculoventricular única están atadas al tabique interventricular lo que crea dos orificios separados, que pueden dificultar más el diagnóstico prenatal<sup>(30)</sup>.

#### **6.6.6.2. Defecto / tumor cardiaco**

Masas intramurales, cavitarias o pericárdicas de carácter canceroso (maligno) o no canceroso (benigno). Los tumores que se originan en el corazón se denominan tumores primarios y se desarrollan en cualquiera de sus tejidos. Los tumores secundarios son los que se originan en alguna otra parte del organismo (como pulmones, mamas, sangre o piel) y que luego se diseminan (metástasis) al corazón; estos son siempre cancerosos.

- **Diagnóstico ecográfico**

El diagnóstico ecocardiográfico de los tumores cardiacos se realiza mediante la identificación de una masa ecorrefringente intramural o cavitaria. Importante en el pronóstico y manejo perinatal es la evaluación del grado de obstrucción del tumor de los tractos de entrada o salida de la cavidad cardiaca comprometida<sup>(30)</sup>.

### **6.6.6.3. Transposición**

Consiste en un “error” en la conexión entre los ventrículos y sus respectivas arterias: el VD se conecta con la aorta en vez de hacerlo con la arteria pulmonar y el VI se conecta con la arteria pulmonar en vez de hacerlo con la aorta. Desde el punto de vista hemodinámico es una situación crítica, pues la sangre oxigenada del VI en vez de ir a todo el cuerpo a través de la aorta, va inútilmente al pulmón a reoxigenarse; pero lo más grave es que la sangre no oxigenada del VD, en vez de ir al pulmón a oxigenarse, va a través de la aorta a todo el cuerpo que se ve privado así de oxígeno.

- **Diagnóstico ecográfico**

Una proyección de las cuatro cavidades del corazón fetal con resultados normales no excluye TGA. En casos de transposición, falta el cruce normal de las vías de flujo de salida ventriculares. Una alineación paralela de las vías de flujo de salida derecha e izquierda es un indicio importante para el diagnóstico de TGA y tiene importancia seguir las vías de flujo de salida de los ventrículos en posición distal con el fin de identificar las ramas de la arteria pulmonar del tronco pulmonar principal, así como los vasos del arco aórtico que van hacia la cabeza y el cuello. El Doppler color mejora la visualización de las vías de flujo de salida y de los arcos cuando la posición y la resolución son subóptimas<sup>(30)</sup>.

## **6.6.7. Anomalías genitourinarias**

### **6.6.7.1. Genitales ambiguos**

Se consideran genitales ambiguos cuando no es posible determinar con certeza el sexo de un neonato después del examen de los genitales externos. Si éste no revela un falo normal y testículos palpables, ni un orificio vaginal permeable y la ausencia de una estructura fálica aumentada de tamaño, se considera que el neonato posee genitales ambiguos y se requiere una investigación más exhaustiva antes de asignar el sexo definitivo<sup>(37)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

El diagnóstico prenatal por ecografía es posible de realizar en un buen número de casos si se estudia con detención la región genital del feto, para establecer el tamaño del *phallus*, ubicación de los testículos, existencia de gónadas intraabdominales, presencia de útero, etc. En el caso de sospechar se la hiperplasia suprarrenal congénita, por el antecedente de otro hijo anterior portador de la enfermedad, se puede hacer, después de la semana once, biopsia de vellosidades coriales para estudio molecular y determinación del sexo de ese embrión. Recordar que esta afección se presenta sólo en mujeres<sup>(30)</sup>.

### **6.6.7.2. Extrofia vesical**

Es un defecto congénito de la vejiga y la uretra, caracterizado por falta de cierre de la pared anterior de la vejiga, con protrusión y exposición al exterior de la pared posterior, tanto de la vejiga como la uretra, concomitantemente con falla en formación de los genitales externos<sup>(59)</sup>.



- **Diagnóstico ecográfico**

El diagnóstico prenatal de la extrofia vesical se basa en repetidas ecografías con falta de lleno vesical y una implantación baja del ombligo, pudiéndose individualizar una placa sólida en el área vesical<sup>(54)</sup>.

### **6.6.7.3. Riñones displásicos**

Se trata de un desarrollo anormal que da lugar a organización estructural alterada, con diferenciación anómala, tanto néfrica como de conductos. El estroma es abundante y a menudo forma islotes cartilaginosos. Son frecuentes los quistes, la masa renal es muy deforme, sin estructura normal de pelvis y cálices.

La forma más frecuente es la displasia unilateral total, pero se observa también la displasia segmentaria, de uno o ambos riñones<sup>(11)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Los riñones displásicos son diagnosticados mediante la ecografía, encontrándose aumento de la ecogenicidad, mala diferenciación corticomedular y quistes parenquimatosos<sup>(60)</sup>.

### **6.6.7.4. Hidrocele**

Hidrocele, una acumulación de líquido alrededor de los testículos dentro del escroto, esto puede ocurrir si el proceso vaginal permanece abierto, y por lo tanto es posible que exista comunicación del escroto con la cavidad peritoneal, y / o si el líquido intraescrotal no se reabsorbe. Hidrocele simple es transitorio y generalmente se resuelven espontáneamente (a menudo durante el período perinatal), en cambio hidrocele complejo, se asocia con ascitis, hernia inguinal e hidropesía.

- **Diagnóstico ecográfico**

Hidrocele se puede encontrar ecográficamente especialmente en el tercer trimestre de embarazo<sup>(61)</sup>.

#### **6.6.7.5. Hidronefrosis**

La hidronefrosis es definida como la dilatación de la pelvis y los cálices renales, el aplanamiento de papilas y la atrofia de la corteza renal; es consecuencia de una obstrucción de las vías urinarias (tumores, cálculos, reflujo vesiculoureteral).

Se refiere a una contracción o torsión ureteral o una anormal inserción del uréter en el riñón, formando ángulo agudo o demasiado alto, o una arteria renal aberrante que pasa por delante del uréter, lo obstruye por estrangulación<sup>(62)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Se define ecográficamente hidronefrosis como aquella situación en la que la medición de la pelvis renal excede los 10 mm después de las 20 semanas de gestación. Se consideran valores diferentes para distintas edades gestacionales. Estos valores son: 4 a 5 mm entre 15 y 24, 6 a 8 mm entre , 6 a 8 mm entre 24 y 30 semanas y 8 a 10 mm en mayores de 30 semanas.

Generalmente la hidronefrosis se diagnostica por ultrasonido cuando ésta es aún leve, a menudo precozmente durante el embarazo, la pelvis renal aparece prominente inicialmente con pocos cambios en el riñón.

En la hidronefrosis leve se aprecia una pelvis renal prominente que excede los valores antedichos. Las mediciones realizadas son en el diámetro anteroposterior medidas en el plano transversal del abdomen fetal.

Cuando la evolución de la hidronefrosis empeora, los cálices se expanden y dilatan aún más formando múltiples estructuras econegativas, que son uniformes en tamaño, localizados en la periferia de los riñones, y, como hallazgo fundamental, comunicada entre sí.

Se distingue la pelvis renal econegativa agrandada, generalmente hacia medial. En las formas más severas de hidronefrosis el parénquima renal se adelgaza y puede no identificarse<sup>(30)</sup>.

#### **6.6.7.6. Hipospadia**

Se trata de un defecto peneano en el cual el meato uretral desemboca en la cara ventral del pene, proximal al sitio normal. El mismo puede ubicarse en cualquier lugar entre la punta del glande y el periné<sup>(54)</sup>.

- **Clasificación**

Desde el punto de vista práctico se dividen en: glandulares, peneanas, peneescrotales y perineales. Desde el punto de vista técnico, se clasifican en anterior, media y posterior<sup>(63)</sup>.

#### **6.6.7.7. Tumor de Wilms**

Tumor de Wilms o Nefroblastoma como se le conoce comúnmente es la malignidad más frecuente en el tracto genitourinario.

Es un tumor embrional renal compuesto por una variedad de tejidos en los que los elementos glandulares y musculares predominan<sup>(64)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

La ecografía ayuda a distinguir entre formaciones quísticas y sólidas renales, valora la existencia de trombosis de la vena cava inferior y de la vena renal, y puede diagnosticar metástasis hepáticas o abdominales<sup>(54)</sup>.

### 6.6.8. Hidrops

Hidrops fetal significa acumulación de edema en el feto durante el crecimiento intrauterino. Se distingue el hidrops inmune, se define como una enfermedad hemolítica en el recién nacido causada por incompatibilidad de grupo sanguíneo entre madre e hijo; y el hidrops no inmune, son defectos cardiovasculares, anomalías cromosómicas y anemia fetal.

Las causas de hidrops fetal son múltiples; las más importantes son:

- Cardiovasculares
  - Malformaciones
  - Taquiarritmia
  - Fallo con gasto cardiaco alto
  
- Cromosómicas
  - Síndrome de Turner
  - Trisonomía 21, trisonomía 18
  
- Causas torácicas
  - Malformación adenomatoidea quística
  - Hernia diafragmática
  
- Anemia fetal
  - $\alpha$  talasemia homocigótica
  - Parvovirus B19
  - Hidrops inmune (Rh y ABO)
  
- Embarazo gemelar
  - Transfusión entre gemelos
  
- Infección (excluyendo parvovirus)
  - Citomegalovirus

- Sífilis
- Toxoplasmosis
  
- Malformaciones mayores
  - Tumores
  
- Trastornos metabólicos<sup>(14)</sup>.

- **Diagnóstico ecográfico**

Por medio de la ecografía convencional y con Doppler (predicción de anemia fetal por medición del pico de velocidad sistólica en arteria cerebral media), la anemia fetal puede ser diagnosticada en estadios tempranos de aloinmunización, cuando aún es posible mejorar el pronóstico para el feto<sup>(38)</sup>.

#### **6.6.9. Cromosopatías y malformaciones congénitas**

Estas anomalías pueden deberse a una transmisión hereditaria, a un error azaroso o ser consecuencia de la acción de algún agente teratógeno<sup>(65)</sup>, y se clasifican en:

##### **6.6.9.1. Numéricas**

Son el resultado de la no disyunción durante la mitosis o la meiosis, produciendo una anormal desviación del número diploide humano de 46 cromosomas, o que se denomina aneuploidia (el número de cromosomas no es múltiplo exacto del número haploide de 23). Puede afectar a cromosomas autosómicos o a los sexuales. La anormalidad más común es la trisomía autosómica que termina usualmente en aborto. Cuando esto no sucede dan como resultado un desarrollo embrionario anómalo caracterizado por un fenotipo anormal y retardo mental.

#### **6.6.9.1.1. Trisomía 21 (Síndrome de Down)**

Es la trisomía de mayor importancia debido a las posibilidades de supervivencia del feto y las complicaciones que presenta a lo largo de su vida. El aspecto fenotípico es característico especialmente en la cara: puente nasal plano, epicanto, la lengua parece grande para el tamaño de la boca y generalmente protruyente, cabeza pequeña y occipucio achatado. Las manos presentan dedos acortado y gruesos, un solo pliegue palmar (línea simia), clinodactilia (dedos incurvados) debido a la hipoplasia de la falange media.

#### **6.6.9.1.2. Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)**

Se caracterizan por ser delgados y frágiles. Presentan microcefalia, con occipucio prominente. Las orejas suelen ser de implantación baja. La boca y la mandíbula suelen ser pequeñas y el esternón es más corto. Son recién nacidos pequeños para su edad, aun cuando hayan nacido a término y poseen un llanto débil.

Los pies pueden llamarse “de base redondeada” debido a su forma. Pueden presentar espina bífida, problemas oculares, labio leporino y paladar hendido, pérdida de la audición.

#### **6.6.9.1.3. Trisomía 13 (Síndrome de Patau)**

Presentan microcefalia con una frente prominente; holoprosencefalia, que puede producir cambios en el desarrollo del rostro, donde los ojos se encuentran muy juntos, o la nariz o las fosas nasales no se desarrollan completamente. Es frecuente el labio leporino y el paladar hendido, al igual que los problemas oculares y las orejas se implantan bajas. Pueden presentar anomalías en el cuero cabelludo (aplasia cutis) y hemangiomas. Presentan dedos adicionales en las manos y en los pies (Polidactilia). Los pies pueden presentar talones prominentes. También se presentan otros problemas que incluyen defectos cardíacos, problemas renales y/o un Onfalocele<sup>(12)</sup>.

## **6.6.9.2. Anomalías numéricas sexuales**

### **6.6.9.2.1. Monosomías**

El término “monosomía” se utiliza para describir la ausencia de uno de un par de cromosomas. Por lo tanto, hay un total de 45 cromosomas. La monosomía autosómica, salvo muy raras excepciones, es letal en etapas tempranas del desarrollo embrionario. Nunca se ha descrito una monosomía sexual Y, ya que para que exista desarrollo embrionario se necesita al menos un cromosoma X.

### **6.6.9.2.2. Monosomía X (Síndrome de Turner)**

Es el hallazgo genético más común en los abortos espontáneos, del fenotipo femenino, las que sobreviven presentan una estatura baja, linfedema de manos y pies, membranas en el cuello (secundario al higroma quístico presente durante la gestación), falta de madurez sexual (estrías gonadales), por lo que necesitan suplemento hormonal para el desarrollo de características sexuales secundarias. Pueden presentarse otros problemas de salud que comprometen al corazón (coartación de la aorta) o al aparato urogenital.

Cromosomas sexuales extras:

- A) Cromosoma X extra (XXX). Suelen ser indistinguibles de las que poseen un cariotipo normal XX. Sin embargo debido a la no disyunción pueden tener problemas de reproducción<sup>(13)</sup>.
- B) Síndrome de Klinefelter (47 XXY). Constituyen la anomalía más frecuente de diferenciación sexual. Se caracterizan por obesidad troncal, ginecomastia y presentan atrofia testicular, azoospermia con niveles elevados de gonadotropinas. Presentan trastornos de aprendizaje.
- C) Cromosoma Y extra (47 XYY). Presentan estatura baja y problemas de acné, además de un leve retraso de aprendizaje que aumenta con el número de cromosomas extras.

### **6.6.9.3. Delecciones**

Falta una porción de un cromosoma causada por la ruptura del mismo (por ejemplo, síndrome de Cri du Chat (maullido de gato) delección en el brazo corto del cromosoma 5.

### **6.6.9.4. Translocaciones**

Es el reordenamiento de material entre cromosomas homólogos o no. Ej.

- Traslocación simple. Es el agregado de una parte de un cromosoma a otro.
  
- Traslocaciones robertsonianas: involucran siempre cromosomas acrocéntricos.
  
- Traslocaciones recíprocas. Afecta a dos o más cromosomas no homólogos, ocurre cuando hay ruptura o reunión de las porciones de los cromosomas involucrados. Ejemplo: síndrome de Pallister Killian, en el cual parte del cromosoma 12 está duplicado.

La traslocación de este se encuentra entre los cromosomas 14 y 21. Además de un cromosoma 14 normal y dos cromosomas 21 normales, el bebé sufrirá síndrome de Down, también denominado síndrome de Down por traslocación.

### **Otros arreglos cromosómicos: cromosomas en anillo e inversiones**

*Inversión.* Se presenta cuando un cromosoma se fragmenta en dos puntos y el segmento intermedio gira al revés y luego vuelve a unirse.



*Anillo.* El término cromosoma “anular o en anillo” se utiliza para describir un cromosoma cuyas extremidades se fragmentan y se unen para formar un círculo o “anillo”. Usualmente no representan problemas a menos que se haya perdido parte de la información genética<sup>(12)</sup>.

#### **6.6.9.5. Mosaicismo**

Dos o más líneas celulares citogenéticamente distintas están presentes en un mismo individuo, secundarias a la falta de disyunción durante las divisiones mitóticas iniciales del cigoto lo que da como resultado dos líneas celulares diferentes, pudiendo afectar a la placenta al feto o ambos.

- **Diagnóstico prenatal**

Consiste en una serie de pruebas analíticas y de exploración no invasivas, para calcular la probabilidad de presentar anomalías en el feto y el diagnóstico prenatal, que consta de pruebas invasivas para su confirmación.

Durante los primeros controles prenatales se debe determinar si existe un riesgo incrementado para anomalías fetales, teniendo en cuenta datos como la edad materna, antecedentes familiares o personales de alteraciones genéticas o de abortos a repetición.

A todas las gestantes en general se les ofrece la exploración no invasiva para alteraciones del tubo neural, síndrome de Down (T21), y síndrome de Edwards (T18).

Existen exploraciones en el primer y en el segundo trimestre. El cribado en el segundo trimestre. El cribado en el segundo trimestre consiste en la medición en suero materno de los niveles de hCG, estriol no conjugado, alfa-feto proteína e inhibina A; esta medición debe realizarse entre las semanas 15 a 20 de gestación.

El cribado en el primer trimestre, hoy rutinario, consiste en la medición en suero materno de los niveles de hCG- $\beta$  libre, PAPP-A y la medición ultrasonográfica de la translucencia nucal fetal; estas pruebas deben realizarse entre la semana 10 y 14 de gestación <sup>(12)</sup>.

## **7. MATERIALES Y MÉTODOS**

## **7.1. TIPO DE ESTUDIO**

Se trató de un estudio de tipo científico, descriptivo y prospectivo de corte transversal, que se realizó en pacientes que cursaron un embarazo comprendido entre las 16<sup>a</sup> hasta la 30<sup>a</sup> semanas de gestación que acudieron al Hospital de la UTPL, durante el periodo de Enero a Junio del 2012.

### **7.1.1. Universo**

Lo constituyeron 112 mujeres embarazadas que acudieron a realizarse controles ecográficos en el período de Enero – Junio del 2012 en el Hospital de la Universidad Técnica Particular de Loja.

### **7.1.2. Muestra**

Constituida por una muestra de 31 mujeres gestantes, que cursaron un embarazo comprendido entre las semanas 16<sup>a</sup> a la 30<sup>a</sup> de gestación y que se realizaron estudio ultrasonográfico 4D.

## **7.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

- Se estudiaron a las mujeres que cursaron un embarazo que comprendía desde las semana 16<sup>a</sup> a la semana 30<sup>a</sup> de edad gestacional y que se realizaron controles por ultrasonografía 4D en el Hospital de la UTPL.

## **7.3. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

- Pacientes que acudieron por segunda ocasión a un nuevo control ecográfico 4D.
- Mujeres embarazadas menor de 16 semanas y mayor a 30 semanas de gestación.

#### **7.4. TÉCNICA Y PROCEDIMIENTO**

Para poder realizar el presente trabajo de investigación se coordinó con la directora y personal del Hospital UTPL a quien se le emitió un oficio por escrito, en donde se explica detalladamente los objetivos planteados y los beneficios que se obtendrán con el presente trabajo investigativo, adjuntando el proyecto de tesis y el cronograma de trabajo, para poder obtener el apoyo y la validez necesaria para la realización del presente trabajo.

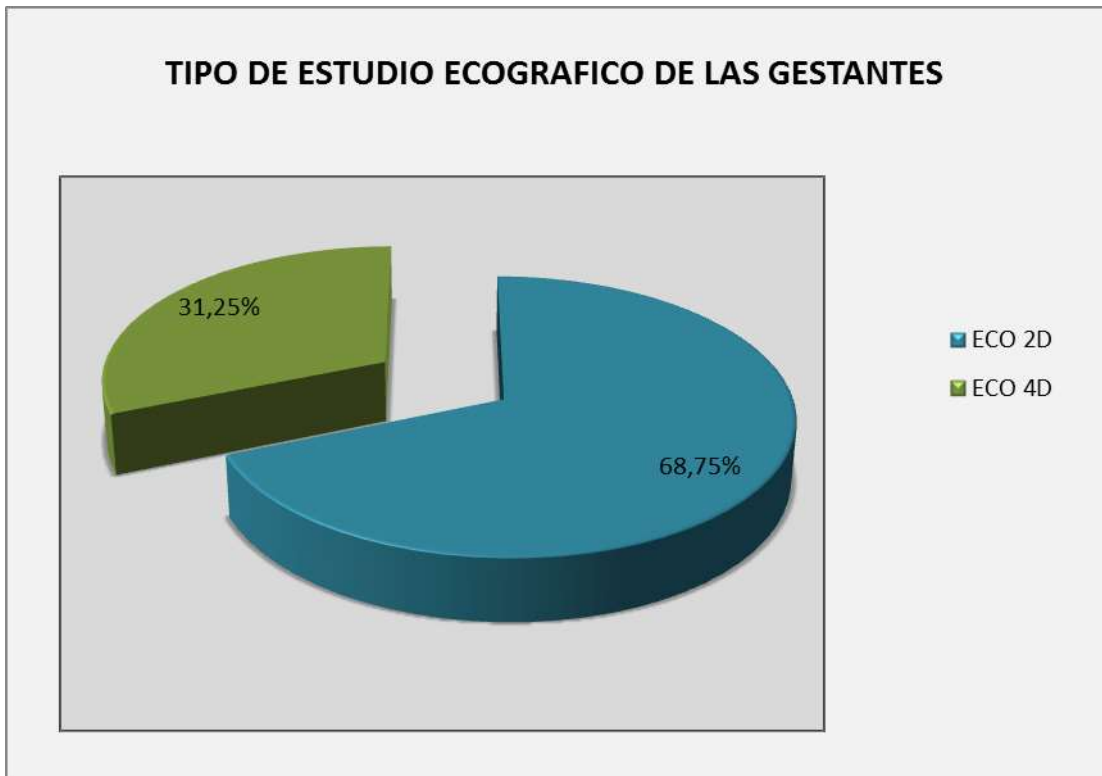
Para la recolección de los datos se les brindo a las pacientes indicaciones previas generales para realizar el estudio ecográfico.

Para el análisis de las imágenes éstas se obtuvieron mediante estudio ultrasonográfico 4D mediante un equipo ecográfico que puede realizar estudio en 4D marca General Electric, el informe de los resultados quedaron archivados en las historias clínicas de cada paciente y se tomaron los resultados para la realización de los gráficos estadísticos del programa informático Hosvital del hospital de la UTPL.

## **8. RESULTADOS**

## GRAFICO N. 1

### TIPO DE ESTUDIO ECOGRAFICO REALIZADO POR LAS GESTANTES



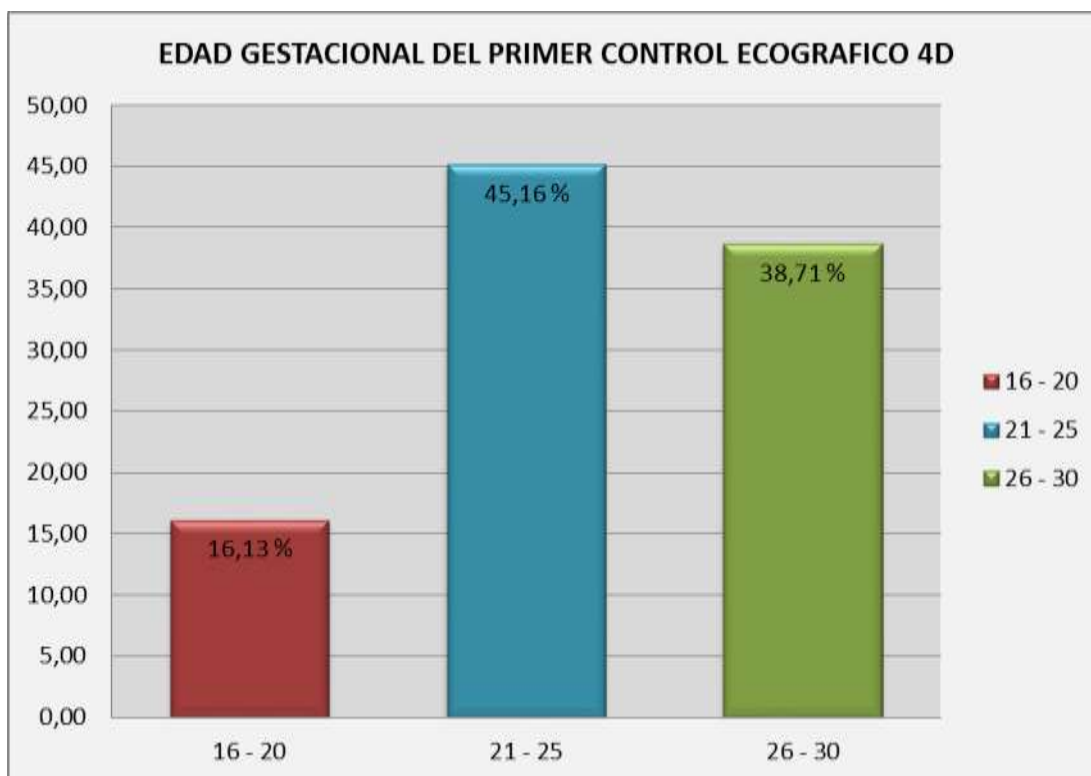
**FUENTE:** RESULTADO OBTENIDOS DEL SERVICIO DE IMAGEN DEL H-UTPL

**ELABORACIÓN:** Byron M. Salazar Paredes

De la población estudiada, representada por 112 gestantes las mismas que se realizaron estudio por ecosonografía para valoración del bienestar fetal, el 31,25% se realizaron el estudio ultrasonográfico en 4D.

## GRAFICO N. 2

### EDAD GESTACIONAL DE LAS PACIENTES QUE SE REALIZARÓN EL PRIMER CONTROL ECOGRAFICO 4D



**FUENTE:** RESULTADO OBTENIDOS DEL SERVICIO DE IMAGEN DEL H-UTPL

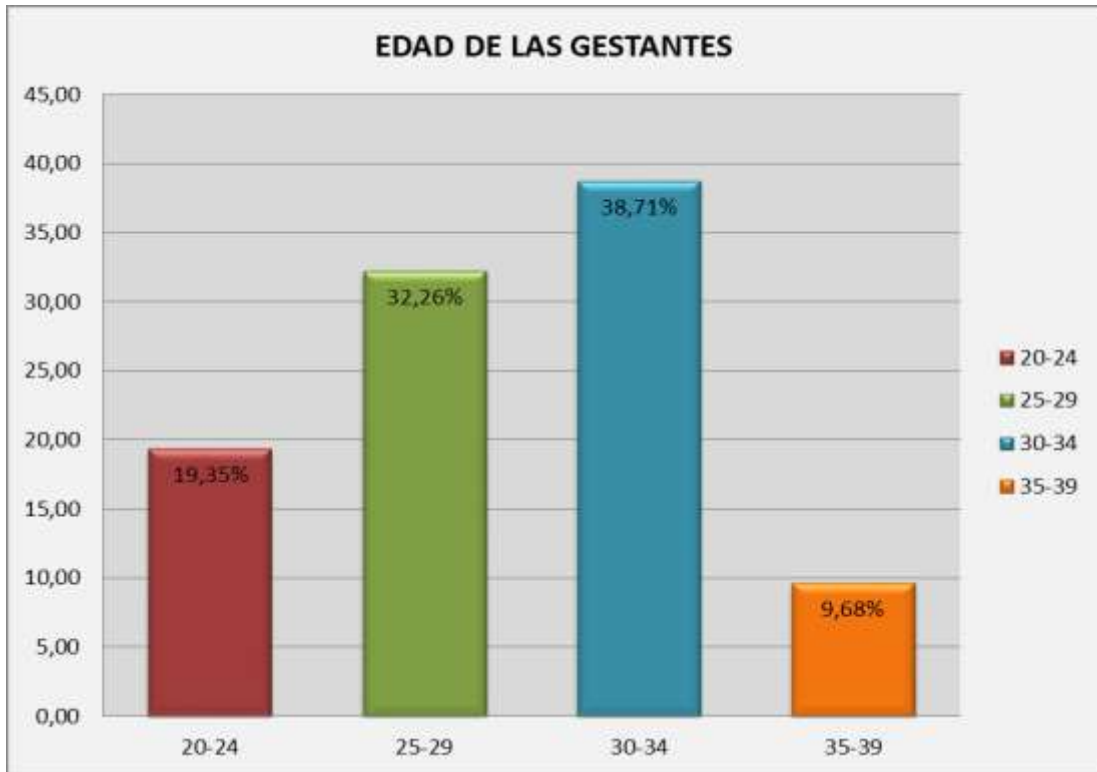
**ELABORACIÓN:** Byron M. Salazar Paredes

El primer control ecográfico en 4D en su mayoría cursaba una edad gestacional comprendida en las 21 a 25 semanas, que representan al 45,16% de la población estudiada.



### GRÁFICO N. 3

#### EDAD DE LAS PACIENTES QUE SE REALIZARON ULTRASONIDO 4D.



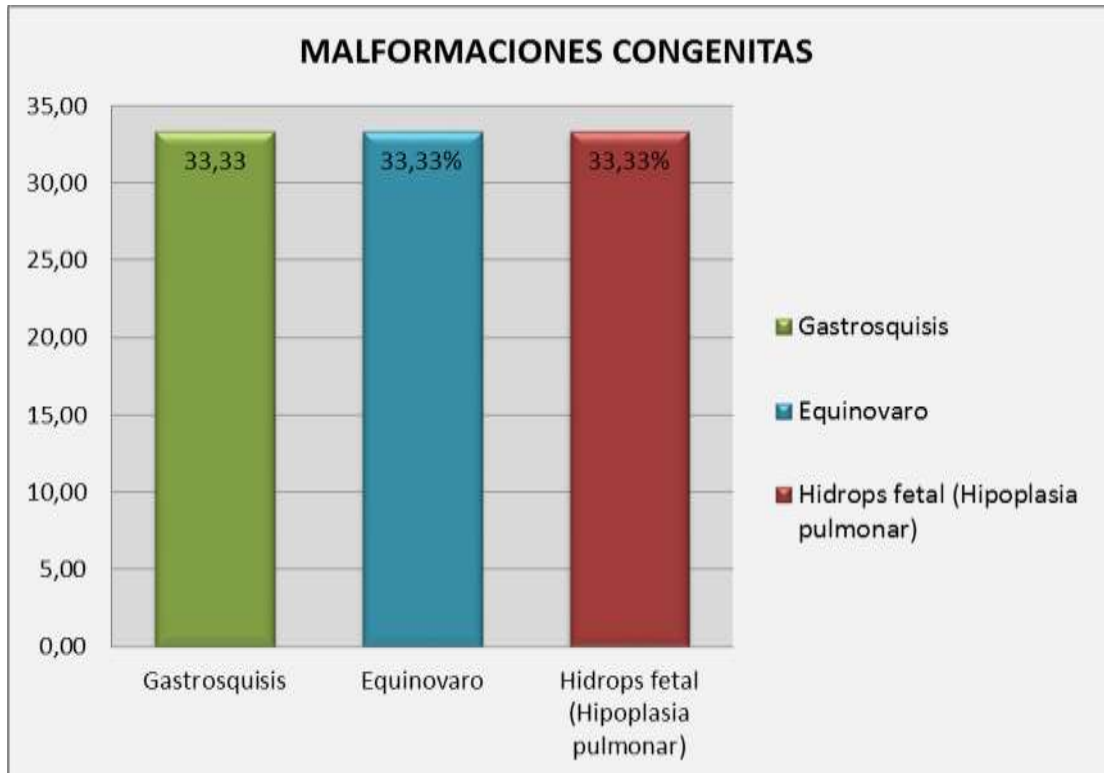
**FUENTE:** RESULTADO OBTENIDOS DEL SERVICIO DE IMAGEN

**ELABORACIÓN:** Byron M. Salazar Paredes

En cuanto a la edad de las gestantes y de acuerdo a los datos obtenidos, los controles por ultrasonografía en 4D se los realizaron en su mayoría las pacientes que cursan una edad comprendida entre los 30 a 34 años representando al 38,71% del total de casos.

#### GRAFICO N. 4

### TIPO DE MALFORMACION CONGENITA ECONTRADAS EN LOS ESTUDIOS DE ULTRASONIDO 4D



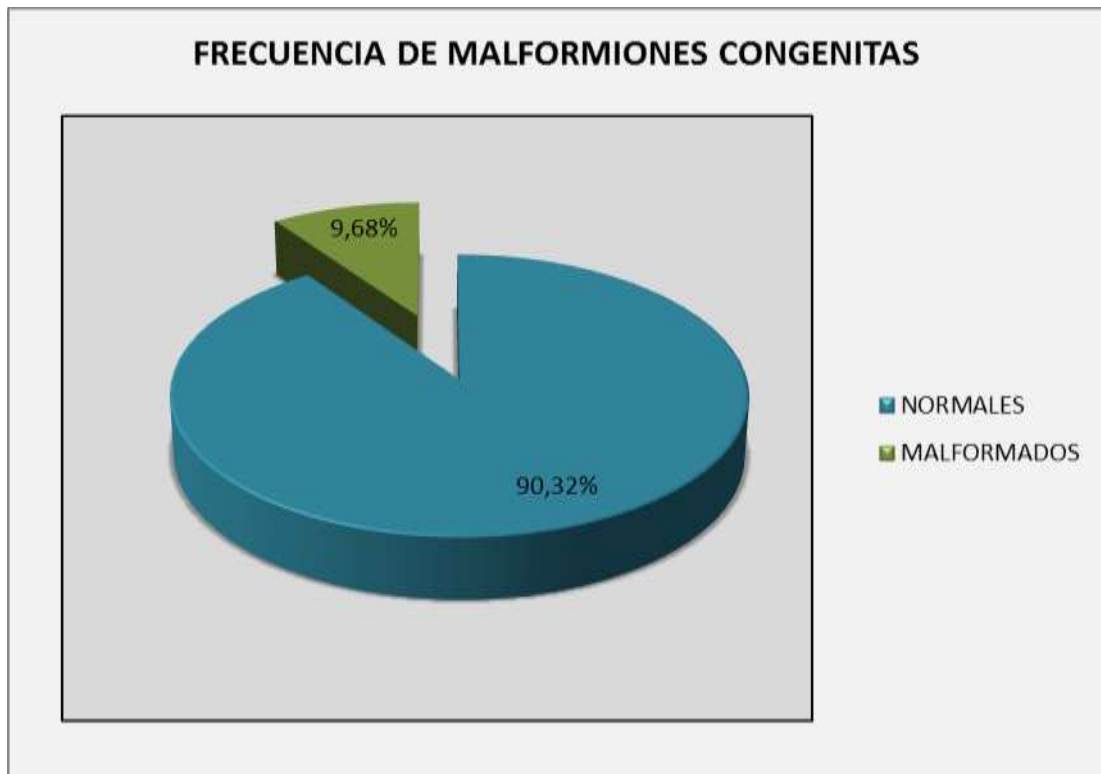
**FUENTE:** RESULTADO OBTENIDOS DEL SERVICIO DE IMAGEN DEL H-UTPL

**ELABORACIÓN:** Byron M. Salazar Paredes

De los resultados obtenidos en la detección de malformaciones por ultrasonido 4D se evidencia 1 caso para la patología siendo estas de origen digestivo, osteomuscular y cardiopulmonar, representando el 33,33% para cada una.

## GRAFICO N. 5

### FRECUENCIA DE MALFORMACIONES EN LAS PACIENTES QUE SE REALIZARON ECOGRAFIA 4D



**FUENTE:** RESULTADO OBTENIDOS DEL SERVICIO DE IMAGEN DEL H-UTPL

**ELABORACIÓN:** Byron M. Salazar Paredes

Según los resultados obtenidos de los 31 casos, 3 casos se reportaron malformaciones congénitas que corresponden al 9,68%, pero si tenemos en consideración el universo total de pacientes esta muestra representaría al 2,68%.

## **9. DISCUSIÓN**

El estudio realizado en el servicio de Imagenología del Hospital de la Universidad Técnica Particular de Loja en el período comprendido de Enero a Junio del 2012 so contó con una población de 112 gestantes, de las cuales 31 casos fueron paciente que se realizaron estudio ecográfico en 4D y que cursaron una edad gestacional comprendida entre la semana 16 a la 30.

La tasa de malformaciones congénitas puede diferir en dependencia de qué población o muestra es la que se escoge para su estudio. Delgado Díaz et al <sup>(64)</sup>, reportaron una incidencia de defectos congénitos de 131.4 x 10 000 en provincia La Habana entre el primero de enero de 2000 y el 30 de junio de 2003, pero estos hallazgos fueron encontrados en recién nacidos. Según la misma autora plantea en su tesis doctoral, la tasa de malformaciones congénitas de toda Cuba durante el período 2000 a 2003 fue de 1.17% (117 x 10 000 nacimientos) cifra a la cual se acerca más el resultado de esta investigación.

El estudio THUT (The Helsinki Ultrasound Trial) evaluó la exactitud diagnóstica del proceder ultrasonográfico en la detección de anomalías congénitas. La sensibilidad reportada en la detección de las malformaciones congénitas en el grupo de monitoreo fue de 36% <sup>(65)</sup>. En el presente estudio la detección de malformaciones por ecosonografía es mayor. Una explicación probable puede ser la tecnología más sofisticada que se usa y el mejor entrenamiento de nuestro personal en la detección actual de las malformaciones congénitas.

Una encuesta realizada en el Servicio de Ecografía y Diagnóstico Prenatal, Halitus Instituto Médico en la ciudad de Buenos Aires, se aplicó a 200 gestantes y demuestran que unas de la virtudes más reconocidas del ultrasonido 3D/4D es la capacidad de poder brindar a los pacientes y familiares una visión más real del feto y especialmente de la cara, es así que un 60% de las pacientes se efectuaron el estudio para ver al bebe solamente y el 6,5% fueron solicitados por indicación médica <sup>(66)</sup>.

De esta forma podemos decir que la ecografía en 4D se lo realizan especialmente mujeres embarazadas para conocer la anatomía fetal y en

especial para conocer su rostro en la mayoría de los casos, es así que un estudio que se realizó en 3 centros, Zagreb, Barcelona y Málaga, en mujeres que cursaban embarazos normales entre las 16 – 33 semanas de gestación en una muestra poblacional de 99 pacientes, se analizaron los movimientos de las estructuras faciales. Los resultados fueron que la calidad de representación 4D de expresiones faciales fetales aumenta con la edad gestacional y en la que se observó: el bostezo con una media 1,5, sonreír con una media de 2, expulsión de la lengua una media de 3, parpadeo con una media de 6, ceño fruncido con una media de 0,5, cada estudio se lo realizó por un tiempo de 30 minutos<sup>(67)</sup>, de tal manera una de las partes más estudiadas en diversos centros de imagen es el rostro de feto.

Además el ultrasonido 4D tiene ventajas respecto al ultrasonido 2D y la ultrasonografía 3D ya que estos tienen impedimentos entre los que se cuenta una posición fetal inadecuada, la presencia de placenta, cordón umbilical, la obesidad materna, etc. La Ultrasonografía 4D logra eliminar la dificultad que pueden causar los mismos al permitir estudiar el área de interés cuadro por cuadro y eliminar el artefacto de movimiento que se presenta con el ultrasonido 3D<sup>(68)</sup>.

La tendencia actual al nivel mundial es la de sustituir las técnicas invasivas por las no invasivas, en Ecuador en el año 2007 se realizó un estudio combinado con un cribado bioquímico y el ultrasonido en búsqueda de alteraciones cromosómicas fetales en el primer trimestre del embarazo, la misma que evaluó el riesgo de enfermedades cromosómicas debido a la edad materna, la concentración de PAPP-A,  $\beta$ -hCG libre, valor de la translucencia nucal (NT), la presencia / ausencia del hueso nasal y ductus flujo sanguíneo venoso; se estudiaron 300 fetos con edad gestacional comprendida entre 11 a 14 semanas. La mediana de la edad materna fue de 32,3 años y la tasa de detección de enfermedades cromosómicas utilizando ultrasonido combinado y tasa de detección bioquímica fue del 85%, para una tasa de falsos positivos del 9%<sup>(69)</sup>.

Con el avance de la informática y el mejoramiento de las técnicas no invasivas como el ultrasonido 4D y de los marcadores séricos como la alfa-feto proteína y la Papp-A, se ha intentado reducir el número de procedimientos invasivos como la amniocentesis en nuestro medio.

Pero las técnicas invasivas son una estrategia de diagnóstico prenatal cuyas indicaciones para realizarla son: historia familiar de desórdenes genéticos, edad materna mayor a 35 años, la detección de malformaciones fetales como hallazgos ecográficos, entre otras, pero en el Ecuador existen escasas publicaciones al respecto.

Ante la sospecha de malformaciones congénitas por ecografía en embarazos del segundo trimestre como la trisomía 21 o 18 se recomienda el uso de técnicas invasivas como la amniocentesis. La facultad de Medicina y el Hospital Universitario de la UANL en México, realizó un estudio retrospectivo de 7 años, del 2002 al 2009, en el cual se estudiaron los resultados citogenéticos de muestras de líquido amniótico por amniocentesis de una población de 249 fetos, de las cuales el 70% fueron normales, 25% anormales y el 5% no se obtuvieron resultados. La trisomía 18 fue la patología más frecuente con 77% mientras el restante 23% fueron alteraciones estructurales<sup>(70)</sup>, de esta forma podemos establecer que la integración de estos dos métodos aumentan la sensibilidad y especificidad de encontrar malformaciones.

En nuestro país y en la ciudad de Loja la ultrasonografía 3D y 4D se está efectuando con frecuencia creciente, pero aún no se conoce reportes de la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por este método de diagnóstico; un estudio previo ecográfico realizado por ecografía 2D en el año 2007 en el Hospital Regional Isidro Ayora reporta una prevalencia de malformaciones congénitas del 1,6%, datos que no podemos comparar con el presente trabajo investigado, debido a que es un estudio que se implementó hace pocos años y no se cuenta con referencias anteriores.

## **10. CONCLUSIONES**



De acuerdo a los datos obtenidos en el presente trabajo investigativo el mismo que fue un estudio científico, descriptivo y prospectivo de corte transversal me permito realizar las siguientes conclusiones:

1. De 112 gestantes que se realizaron estudio ecosonográfico la prevalencia en la que se realizaron ultrasonografía en 4D fue del 31,25%.
2. La edad gestacional en la que frecuentemente se realizaron el primer estudio ecográfico 4D fue entre las 21 a 25 semanas de gestación representando el 45,16% del total de casos.
3. Existe una mayor prevalencia de estudios de ultrasonido 4D en pacientes que cursan una edad comprendida entre los 30 a 34 años de edad.
4. Las malformaciones que se han podido identificar son: pie equinvaro, hidrops fetal y gastrosquisis encontrándose un caso de cada patología representando el 9,68% de los 31 casos estudiados y el 2,68% del universo total.

## **11. RECOMENDACIONES**

- Tomando en cuenta que el control prenatal por medio de la ecografía 4D es un método de diagnóstico nuevo y en desarrollo para la identificación de malformaciones congénitas, cuenta con una gran aceptación en nuestro medio por los padres, ya que éste estudio permite apreciar intraútero con gran precisión la morfología, movilidad fetal y presidir malformaciones congénitas con un elevado nivel de precisión.
- Actualmente este método de diagnóstico es costoso y demanda de tiempo para su realización, por lo que usualmente se lo realizan mujeres embarazadas con estabilidad económica, ya que el ultrasonido 4D no es de acceso aún a la salud pública.
- Debido a la alta sensibilidad y especificidad de encontrar malformaciones fetales a partir de las 12 semanas de gestación, se debería realizar estudios comparativos con los métodos de diagnósticos invasivos como la amniocentesis o biopsia de las vellosidades coriónicas y determinar cuál de estos métodos es más seguro para las pacientes.
- Al ser un estudio prospectivo y encontrar una prevalencia de pocos casos diagnosticados de malformaciones congénitas por ecografía 4D, considero necesario llevar este estudio a una población de mayor número de pacientes.
- Es un estudio preliminar el cual dará amplitud para la realización de nuevos estudios en busca de malformaciones congénitas a través de este medio ecográfico.

## **12. BIBLIOGRAFÍA**

1. Bonilla F. - Musoles, Machado L.E. Ultrasonido 3D-4D en Obstetricia. Madrid. Editorial Médica Panamericana 2005. Págs. 37-38; 126-127; 176-180; 350-351.
2. J. L. del Cura y Col. Radiología Esencial. Sociedad España de Radiología Médica. Editorial Médica Panamericana. España 2010. Pág. 1726-1727
3. Jose M. Carrera, Asim Kurjak. Ecografía en Diagnóstico Prenatal. Año 2008. España. Editorial Elsevier Masson. Capitulo: 3. Pág: 47
4. Langman Sadler. Embriología Médica con Orientación Clínica. 10ma edición. 2008. Editorial panamericana. Págs. 157-158; 318
5. Marden, P.M., Smith, D.W. And Mcdonald, M.L. Congenital Anomalies in the newborn infant, including minor variations. J. Pediatric (1964), Págs. 64-72; 357.
6. Kaback, M.M. The utility of perinatal diagnosis. In Rodeck,C.H. and Nicolaides,K.H.(eds.). Prenatal Diagnosis. (New York. John Wiley). (1984). Págs: 53-64.
7. Morrison,I. Perinatal Mortality: basic considerations. Sem.Perinatol.(1985). Págs: 9; 144-150.
8. Melanie A. J., Engels MG, John MG. Fetal anomaly scan. En: John MG, Shulman LP, editores. Prenatal medicine. New York: Taylor & Francis Group; 2006, Pág: 317.
9. Alberman E. Perinatal mortality. En: Turnbull A, Chamberlain G, editores. Obstetrics. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1989, Pág: 1112.
10. Kalter H. Five decade international trends in the relation of perinatal mortality and congenital malformations: stillbirth and neonatal death compared. Int J Epidemiol 1991; Págs: 20; 173-179.

11. Pinto Núñez Pedro. Malformaciones Congénitas. Ediciones Uninorte. 1998. Colombia. Págs: 1-4; 150-183.
12. Bonilla F.-Musoles. Pellicer A. Obstetricia, Reproducción y Ginecología Básicas. Editorial Panamericana. 1era edición. 2008. España. Pág: 265; 266-274.
13. F. Gary Cunningham Y Col. Williams Obstetricia. 21<sup>o</sup> edición. Pág. 804.
14. Robbins y Cotran. Patología Estructural y Funcional. 7ma edición. Editorial Elsevier. Año 2005. Madrid-España. Págs: 473-510.
15. Carrera J.M. y Col. Protocolos de Obstetricia y Medicina Perinatal del Instituto Universitario Dexeus. 4ta edición. editorial. Masson-Elsevier. Año 2006. Barcelona-España. Pág.13.
16. Oliva Rafael y Col. Genética Médica. Editorial Díaz de Santos Ediciones. 2008. España. Págs: 127-138.
17. Avery Gordon B. y Col. Neonatología. Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. Quinta edición. Editorial Médica Panamericana. Argentina. 2001. Págs: 841-860.
18. Brines Solanes J. Manual del Residente de Pediatría y sus Áreas Específicas. Ediciones Norma. Madrid. 1997. Vol. I. Págs: 72-73; 102.
19. Thews Gerhard. Ernst Mutschler. Peter Vaupel. Anatomía, Fisiología y Patofisiología del Hombre. Manual para Farmacéuticos y Biólogos. Editorial Reverté. 1983. España. Págs: 69-72.
20. Sandritter W. Thomas C. Macropatología. Manual y Atlas para Médicos y Estudiantes. Editorial Reverté, s.a. 1981. España. Capítulo 18. Págs: 332-337.

21. Epstein C. Erikson Robert. Wynshaw-Boris A. Inborn Errors of Development. The Molecular Basis of Clinical Disorders of Morphogenesis. Oxford University Press. 2004. Hong-Kong. Capítulo 1. Págs: 1-9.
22. Palomero G. y Col. Lecciones de Embriología. Universidad de Oviedo. 2000. España. Pág 294 (282-298).
23. Lorenzo P. y Col. Drogodependencias. Farmacología. Patología. Psicología. Legislación. 3era Edición. Editorial Médica Panamericana. 2009. España. Capítulo 37. Págs. 565-571.
24. Disaia. Creasman. Oncología Ginecológica Clínica. Sexta Edición. Editorial Elsevier Science. 2002. España. Apéndice G. Pág. 639-657.
25. Asim Kurjak, F.A Chervenak, J.M. Carrera. Escuela Donald. Atlas de Anomalías fetales. Editorial Amolca. Ventajas de la sonografía 3D en la evaluación de la anatomía fetal normal. Pág. 27; 111-113.
26. Bajo Arenas J. M. Ultrasonografía Obstetrica. Editorial Marbán. España. 2002 Págs. 18-26; 90-93; 110.
27. Oliva Rodríguez, José A. Ultrasonografía Diagnóstica Fetal, Obstétrica y Ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2009. Editorial Ciencias Médicas Capitulo III. Pág 91; 79-80.
28. Reece Albert E., Hobbis John. Obstetricia Clínica. 3ra. Edición. España. Editorial Médica Panamericana 2010. Págs: 353-356; 443-436.
29. María Eugenia Hübner Guzmán Et Al. Malformaciones congénitas. Diagnóstico y manejo neonatal. Editorial Universitaria 2004. Santiago de Chile. Pág 141-142; 181-182; 155-156; 236-247; 222-223; 381; 402-403.

30. Starck C. Manual de Protocolos de Neonatología. LFM impresores: 1996: Pág: 299.
31. Moore KI, Persaud Tvn. Embriología clínica. México, McGraw Hill Interamericana, 6ta edición. 1999: Págs. 199-239.
32. Rios M. I., Guerra L, Martín M, Rodríguez A. Displasia oculoauriculovertebral. Síndrome de Goldenhar. Rev Cubana Oftalmología. 1989; Págs: 1-2; 43-48.
33. Laurence Km, James N, Miller M, Campbel H. (1980). Increased risk of recurrence of pregnancies complicated by neural tube defects in mothers receiving poor diets and possible benefit of dietary counselling. British Medical Journal. Págs. 281; 1592-1594
34. Gutierrez Cadavid Juan. E. Y Col. Radiología e Imágenes Diagnósticas. Editorial CIB. 2da. Edición. Págs. 34-35
35. Gomella y Col. Neonatología. 5ta edición. Editorial Panamericana. España 2009. Págs. 545-363.
36. Kurjak-Chevernak. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Donald School. 2da. Edición. Editorial Médica Panamericana. España 2009. Págs: 305-306; 369-370; 499.
37. Asim Kurjak, J. Bajo Arenas. Donald School Textbook of Transvaginal Sonography. Editorial Jaypee. New Delhi 2006. Págs: 106-113.
38. Teitelbaum Jonathan E. and Col. Pediatric Signs and Symotoms. Editorial Lippincott. Philadelphia 2007. Pág 34.
39. Nyberg David A. and Col. Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies. Editorial Lippincott. Philadelphia. Año 2003. Págs: 275- 276; 412.



40. Bianchi Diana and Col. Fetology. Diagnosis and Management of the Fetal Patient. Editorial Mcgraw-Hill. Year 2000. Págs: 174-175; 221-222.
41. Martínez - Ricard. Osteopatía y Pediatría, Editorial Médica Panamericana, España 2005. Págs. 139-140; 202-204.
42. M. Memet Özek and Col. Spina Bifida, Management and Outcome. Editorial Springer-Verdeg Italia 2008. Págs. 78-86.
43. Nyberg D. A., Sickler Gk, Hegge F.N, Kramer D. "Fetal cleft lip with and without cleft palate: U.S. classification and correlation with outcome". Radiology, 1995. Págs. 667-684.
44. Chen MI Et. Al. Prenatal Diagnosis of Cleft Palate by Three-Dimensional Ultrasound. Ultrasound Med Biol. 2001; 27-28; 1017-1023.
45. Doubilet, Peter M., Carol B. Benson. Atlas of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Editorial Lippincott Williams & Wilkins. 2003. Págs. 65-66; 76.
46. Arcas Patricio Miguel A. Tratamiento Fisioterápico en Pediatría. Colección Práctico Profesional. Editorial Eduforma. España 2006. Págs. 81-82.
47. Callen Peter W. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Quinta edición. Editorial Elsevier Masson. España. Pág. 92
48. Morelandd Larry W. Rheumatology & Immunology Therapy. Editorial Springer. Pág. 663.
49. Kurjak Asim, Chervenak Frank A. Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Second Edition. Editorial Jaypee. Pág. 403.
50. Arukkumaran Sabaratnam et al. Obstetrics and Gynaecology. Oxford desk reference. Pág. 126.

51. Steining K. Buchbauer J. Rehabilitación de las Lesiones. Editorial Paidotribo. España. 2005. Pág. 167.
52. Valoria Villamarín José María et al. Cirugía Pediátrica. Editorial Díaz de Santos S.A. Madrid, España. Pág: 461-462; 504-522; 610.
53. Robert H. Fitzgerald, Herbert Kaufer, Arthur L. Malkani. Ortopedia. Editorial Médica Panamericana. Tomo II. Madrid-España. 2004. Pág. 1426.
54. Pascual Parrilla P., Landa García J. Cirugía AEC. Editorial Médica Panamericana. 2da. Edición. Madrid-España. 2010. Pág. 417-418.
55. Kingsnorth Andrew, Bowley Douglas. Fundamentals of Surgical Practice Third Edition. Cambridge University Press. 2001. Pág. 557.
56. Stoelting Robert K., Dierdorf Stephen F. Anestesia y Enfermedad Coexistente. Editorial Elsevier. Cuarta Edición. Pág. 698.
57. Briceño Leopoldo, Gastón Calcaño. Cirugía Pediátrica. Editorial Torino. Caracas-Venezuela. 2003. Pág. 1023.
58. Avendaño Hernando L. Nefrología Clínica. Editorial Médica Panamericana. 3ra. Edición. Madrid-España. 2009. Pág. 612.
59. Prayer Daniela. Fetal MRI. Editorial Spriger. Berlín. 2011. Pág. 272.
60. François Ricard. Tratado de Osteopatía Visceral y Medicina Interna. Sistema genitourinario. Tomo III. Editorial Médica Panamericana. 2009. Pág. 53.
61. Alejandro Marin A., Jaramillo Bustamante, Gomez Ramirez. Manual de Pediatría Ambulatoria. Editorial Médica Panamericana. Bogotá-Colombia. 2008. Pág. 644

62. Martínez Maldonado M., Rodicio J.L., Herrera Acosta J. Tratado de Nefrología. 2da edición. Ediciones Norma. Madrid. 1993. Pág. 1014.
63. Sadurní Brugué M., Rostán Sánchez C., Serrat Sellabona E. El desarrollo de los niños, paso a paso. 9na edición. Editorial UOC. 2008. Pág. 36.
64. Delgado Díaz OI, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S, Et Al. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas. Rev Cubana Med Gen Integr (periódica en línea). 2007; (23)2. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S086421252007000200006&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421252007000200006&lng=es&nrm=iso&tlng=es) Acceso: 20 mayo 2009.
65. Saari-Kemppainen A, Karjalainen O, Ylostalo P, Heinonen OP. Ultrasound screening and perinatal mortality: controlled trial of systematic one-stage screening in pregnancy: the Helsinki Ultrasound Trial. Lancet 1990;(336):387-91.
66. Drs. Daniel Cafici, Ana Iglesias, Sergio R. Pasqualini. Ultrasonografía tridimensional (3D) y de cuarta dimensión (4D). No sólo una sesión de fotos. Servicio de Ultrasonografía y Diagnóstico Prenatal, Grupo Médico Alem. Servicio de Ecografía y Diagnóstico Prenatal, Halitus Instituto Médico, Buenos Aires, Argentina.  
<http://ultrasonografia.cl/us94/02CAFICI.PDF>
67. Journal of Perinatal Medicine. Volume 33, Issue 1, Pages 46–53, ISSN (Online) 1619-3997, ISSN (Print) 0300-5577, DOI: 10.1515/JPM.2005.008, June 2005.
68. Cafici D, Sepúlveda W. Ultrasonido tridimensional. Aspectos normales. En Cafici D, Mejides A y Sepúlveda W. Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal Buenos Aires: Ediciones Journal, 2003: 575-8.
69. Loza, H., Yepez, E., Cordova, A., Del Pozo, M., Segovia, P. and Morales, T. (2007), P31.15: First results of biochemical screening and combined

ultrasound of fetal chromosomal disorders in the first trimester of pregnancy in Ecuador. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 30: 572. doi: 10.1002/uog.4785.

70. Estudio citogenético en líquido amniótico: Experiencia de 7 años en la Facultad de Medicina y Hospital Universitario, UANL Gómez-Puente, Viviana Maricela; Esmer-Sánchez, María del Carmen; Quezada-Espinoza, Carmen; Martínez-de Villarreal, Laura Elia Publicado en *Medicina Universitaria*.2012; 14 :23-9 - vol.14 núm 54.

## **13. ANEXOS**

**ANEXO N°1**



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA  
AREA DE LA SALUD HUMANA  
CARRERA DE MEDICINA HUMANA**

**NÚMERO DE C.I:** .....

**1. TIPO DE ESTUDIO ECOGRAFICO REALIZADO**

- US 2D ( )
- US 4D ( )

**2. EDAD GESTACIONAL**

- Menor a 16 semanas ( )
- 16 a 30 semanas ( )
- Mayor a 30 semanas ( )

**3. EDAD**

.....

**4. LUGAR DE PROCEDENCIA**

.....

**5. NIVEL DE INSTRUCCIÓN**

- Primaria ( )
- Secundaria ( )
- Superior ( )

**6. ESTADO CIVIL**

- Soltera ( )
- Casada ( )
- Unión libre ( )
- Divorciado ( )
- Viudo ( )

**7. EDAD GESTACIONAL DEL PRIMER CONTROL ECOGRÁFICO 4D**

.....

**8. NUMERO GESTAS**

.....

**9. NÚMERO DE CONTROLES ECOGRÁFICOS EN US 4D**

.....

**10. TIPO DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA ENCONTRADA**

.....

**ANEXO N°2**  
**ECOGRAFO GENERAL ELECTRIC UTILIZADO PARA ESTUDIO**  
**ECOGRAFICO 4D.**





**ANEXO N°3**  
**ECOGRAFÍA 4D. ESTUDIO NORMAL**



**ANEXO N° 4**  
**ECOGRAFIA 4D. DIAGNÓSTICO DE GASTROSQUISIS**

