



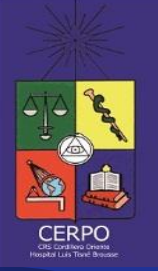
Seminario N° 23

Evaluación ecográfica cara normal y patológica

Drs. Andrea Sepúlveda Hales, Daniela Cisterna Olguin, Sergio de la Fuente Gallegos, Rodrigo Terra Valdes.

CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



Introducción

- Cara fetal juega un papel central en las malformaciones fetales.
- Porción significativa de cromosomopatías y síndromes genéticos se asocian a anomalías de ésta (evaluar cariotipo).
- Ante cualquier anomalía fetal buscar otras anomalías.
- Descartar coexistencia de teratogénos



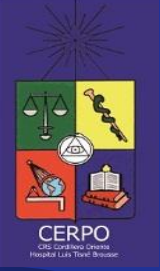
Introduccion

- **Objetivo ante malformacion fetal: demostrar si es aislada (beun pronostico) o ante anomalia asociada.**



Estudio

- Corte sagital de cara para evaluar perfil del feto.
 - Morfología de frente, nariz, labios y mentón.
- Corte coronal (mas importantes), para evaluar integridad facial
 - A nivel de orbitas para medición de distancia orbitaria
 - Plano frontocoronal tangencial: nariz, labios, y mentón.
- Corte transversal: estudio de paladar.



Fisura labiopalatina



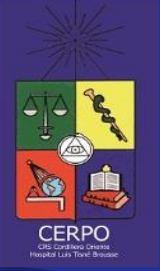
Introduccion

- Anomalías fisiopatológicamente diferentes que acontecen frecuentemente juntas.
- Anomalía mas frecuente de la cara
 - Incidencia de 1:850-1000 NV

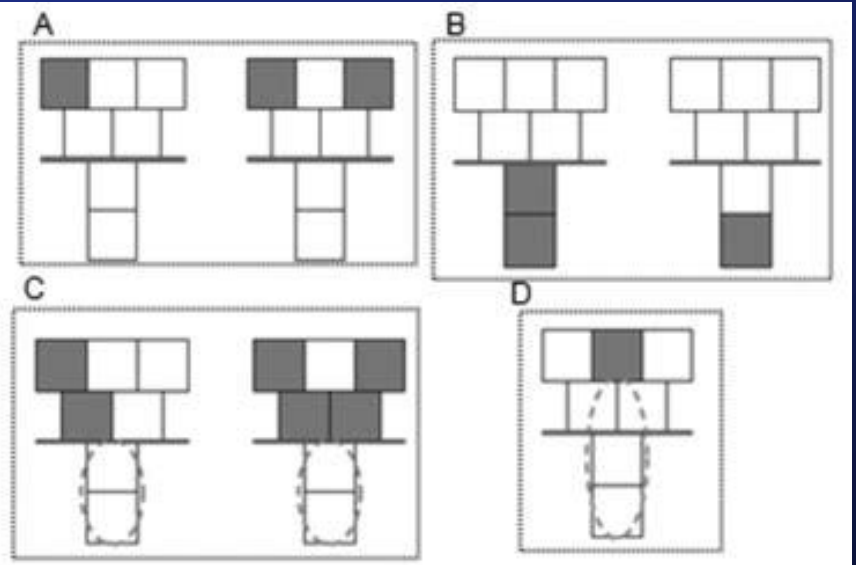
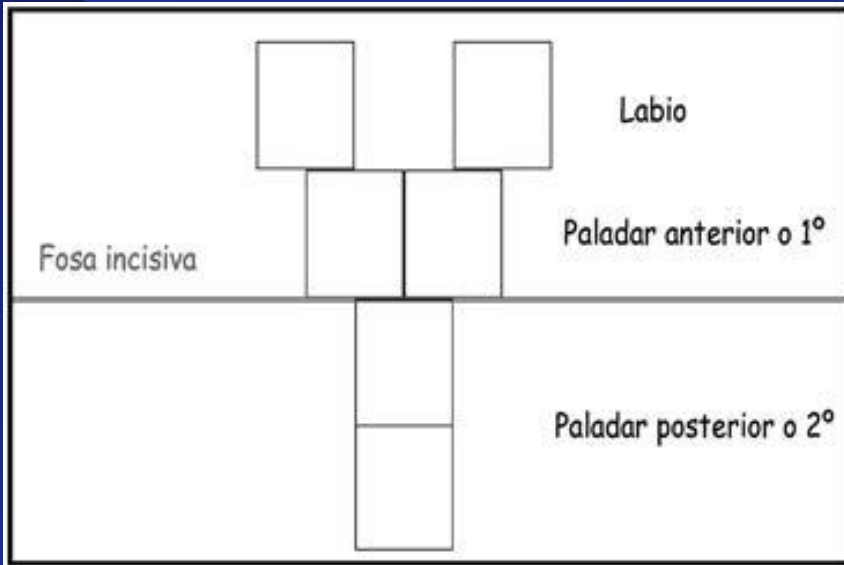


Presentación Clínica

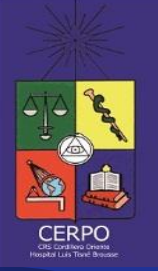
- En un 25% solamente labio uni o bilateral (A).
- En un 25% solo paladar secundario o posterior (B).
- En un 50% de los casos el defecto afecta al labio y al paladar primario o anterior (C)
 - parte alveolar del maxilar hasta la fosa incisiva que separa el paladar anterior del posterior), siendo la afectación del paladar posterior variable.



- La fisura labial y palatina central (D) es una entidad mucho menos frecuente (0,5%) y etiopatogénicamente diferente.
 - Forma parte de otro grupo de anomalías faciales (hipotelorismo, ciclopia, proboscis, etc.) o intracraneales de la línea media.
 - La mayoría de los casos presentan una anomalía cromosómica asociada.



Esquema resumen sobre formas de presentación clínica.



Diagnostico

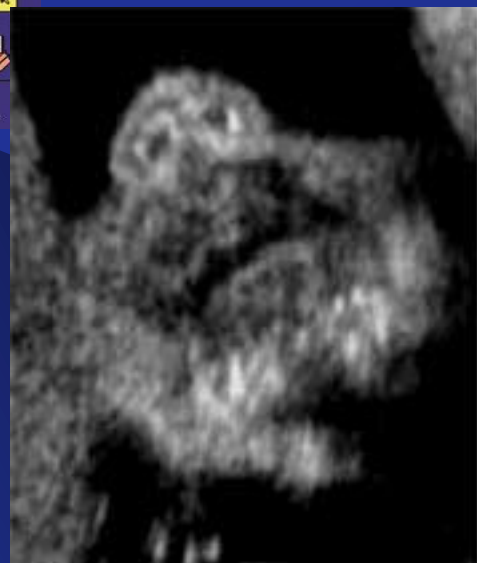
- Demostrar el surco o la solución de continuidad a nivel del labio y/o del paladar.
- Corte frontocoronal tangencial: **imprescindible para el diagnóstico** y para establecer bilateralidad.
- Corte transversal a nivel del maxilar nos permitirá comprobar la continuidad de los alveolos dentarios y por tanto, descartar o confirmar la presencia de una fisura palatina



- **RNM**, prueba complementaria a la ecografía, pero superior a la hora de evaluar la afectación del paladar y la extensión de una fisura palatina.
- **ECO 3D**: El modo surface permite obtener un volumen de la cara y realizar rotaciones de la imagen.
 - Evalúa si es bilateral e incluso evaluar el paladar.
- El modo 3D multiplanar nos muestra cortes simultáneos de la cara (sagital, coronal y transversal),
 - permite evaluar el paladar de forma orientada para identificar si existe o no fisura palatina.



CERPO
CERPO Logo
HAYATI LEBES TANI BROSUR



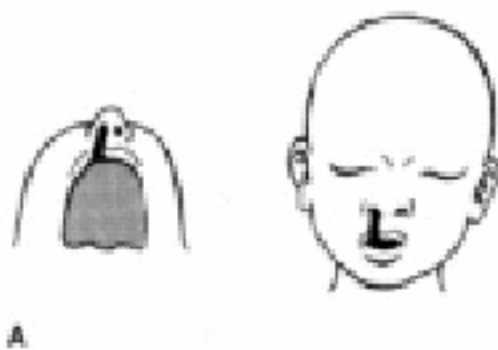
NORMAL



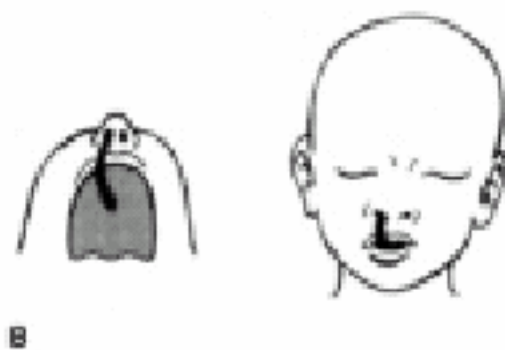
UNILATERAL CLEFT LIP



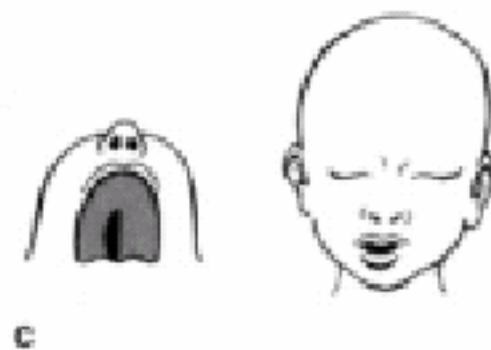
BILATERAL CLEFT LIP



A

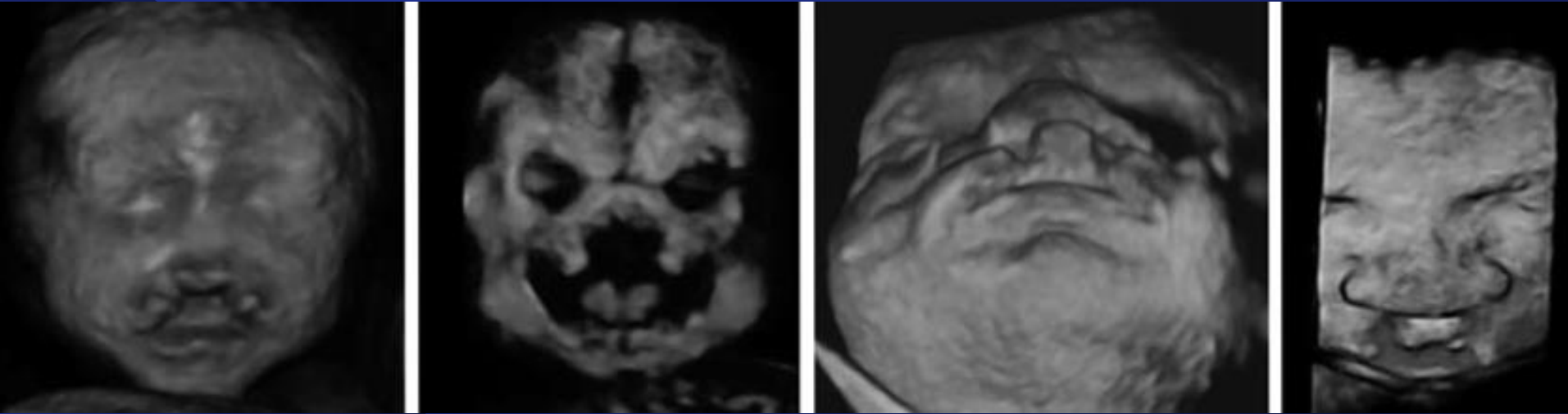


B



C

Figure 2-23. Schematic representation of various types of cleft lip and cleft palate. **A.** Unilateral cleft lip. **B.** Unilateral cleft lip and palate. **C.** Unilateral cleft palate.



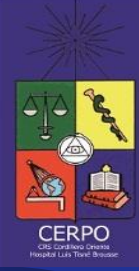
Modo surface en feto con fisura labial y palatina central en el que además se evidencia una arrinia. Con el modo multiplanar se confirma la fisura palatina total y la ausencia de huesos nasales.

Modo surface en feto de 30 semanas con una fisura labial y palatina bilateral.



Conducta y pronóstico

- Definir si anomalía es aislada o no
 - **Aislada:** forma mas frecuente de presentación (no asociada a otras anomalías o síndromes).
 - Sin embargo estudios recientes confirman que entre un 30-45% de las fisuras labiales con o sin fisura palatina presentan anomalías asociadas.
- Existe riesgo de aneuploidía (sobre todo si hay afectación paladar posterior y si hay otras anomalías asociadas),
 - Hasta 350 síndromes asociados a fisura labial y/o palatina y existen malformaciones asociadas como mínimo 25% de casos.

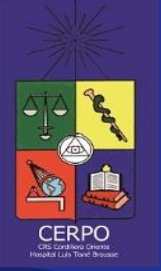


1. Historia familiar
2. Ecografía dirigida, incluida una ecocardiografía
3. Considerar el estudio del cariotipo fetal, obligado en la fisura labial central y recomendable en la fisura palatina aislada y cuando se detecten otras anomalías asociadas.
4. Descartar teratógenos.
anticonvulsivantes en el primer mes de gestación.
5. Es aconsejable remitir a los padres a pediatría, para informarse sobre las posibilidades terapéuticas más actualizadas.



Cirugia

- Casi todos los casos son tributarios de una reparación quirúrgica con resultados funcionales y estéticos buenos.
- La intervención quirúrgica ser más difícil cuanto mayor y más posterior sea la afectación del paladar.
- Realizar la reparación definitiva a los 4-6 meses de vida.
 - Los casos más severos pueden requerir reintervenciones y pueden existir secuelas a largo plazo: defectos en la dentición, en el habla.



Micrognathia

- Mandíbula pequeña y mentón retraído.
 - Puede haber PHA secundario a obstrucción de la orofaringe por la lengua.
 - Pronóstico variable que se asocia con anomalias del cariotipo (principalmente trisomía 18 y triploidías), displasias esqueléticas y uso de drogas teratogénicas (tales como metotrexato).



micrognathia, Robin anomalad



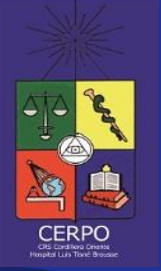
severe micrognathia, beaked nose





Pronostico

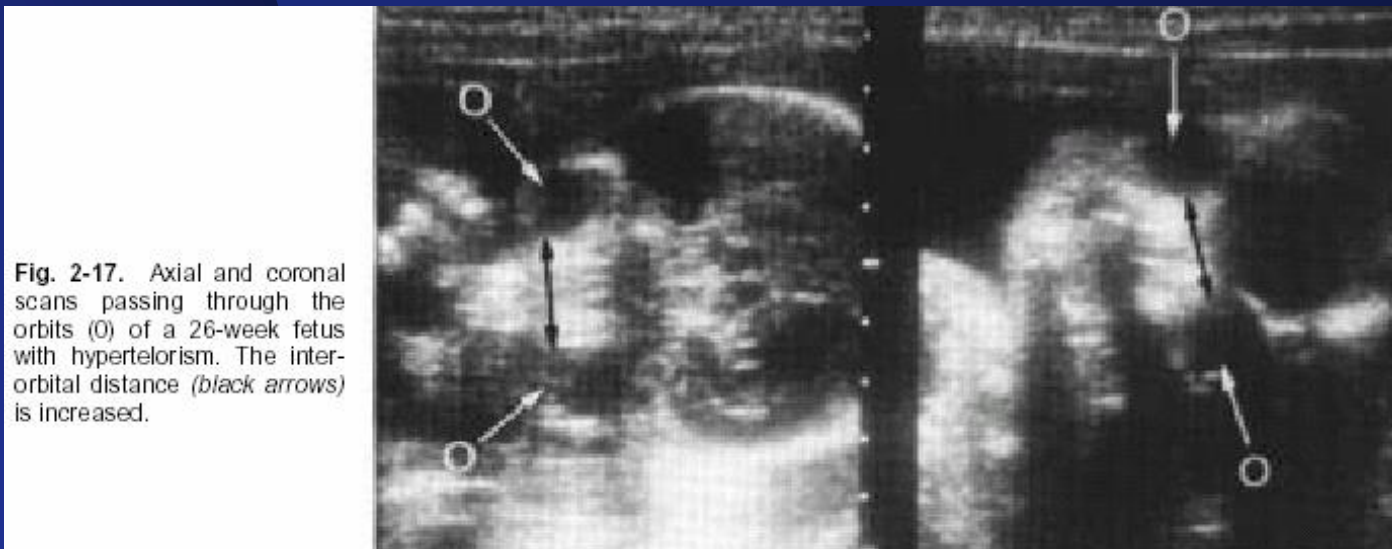
- Las formas moderadas pueden debutar tardíamente.
 - Se recomienda en la medida de lo posible, el estudio del perfil fetal también en la ecografía del tercer trimestre.
- Ecografía y ecocardiografía dirigida a la detección de anomalías asociadas y de otros signos característicos de los diferentes síndromes asociados.
 - El síndrome de Pierre-Robin es uno de los más conocidos. Se caracteriza por micrognatia, que causa la obstrucción de la vía aérea, y por la presencia de fisura palatina.
- Considerar el estudio del cariotipo, por la alta asociación a cromosomopatía.
- En los casos más severos, la lengua puede obstruir el tracto respiratorio y complicar la reanimación del RN.



Defectos Orbitarios

Hipertelorismo

- La distancia inter-orbitaria se encuentra aumentada ($>p95$)
- Se asocia a cuadros sindrómicos y por si misma no constituye diagnóstico.
- Hallazgo requiere un examen exhaustivo de la anatomía facial y craneana.
- Lo importante es descartar defectos craneofaciales de la línea media.



Hipotelorismo

Se sospecha esta condición cuando la distancia inter-ocular se encuentra disminuida. Siempre se encuentra asociado a otras anomalías severas, principalmente cromosómicas. Aislado es rarísimo y siempre debe alertarnos hacia una anomalía craneofacial de la línea media.

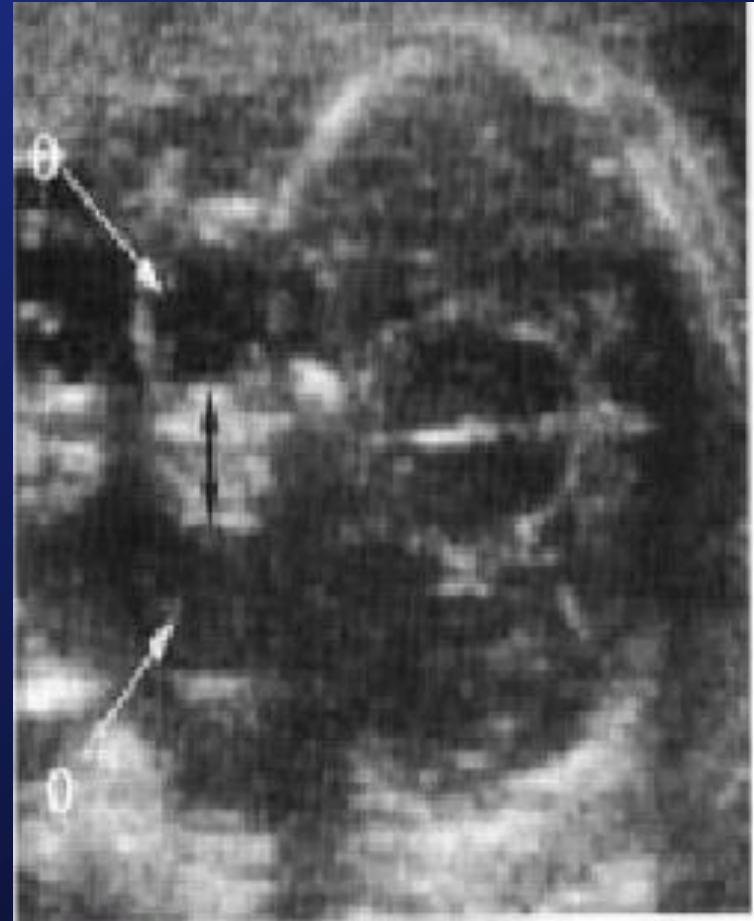
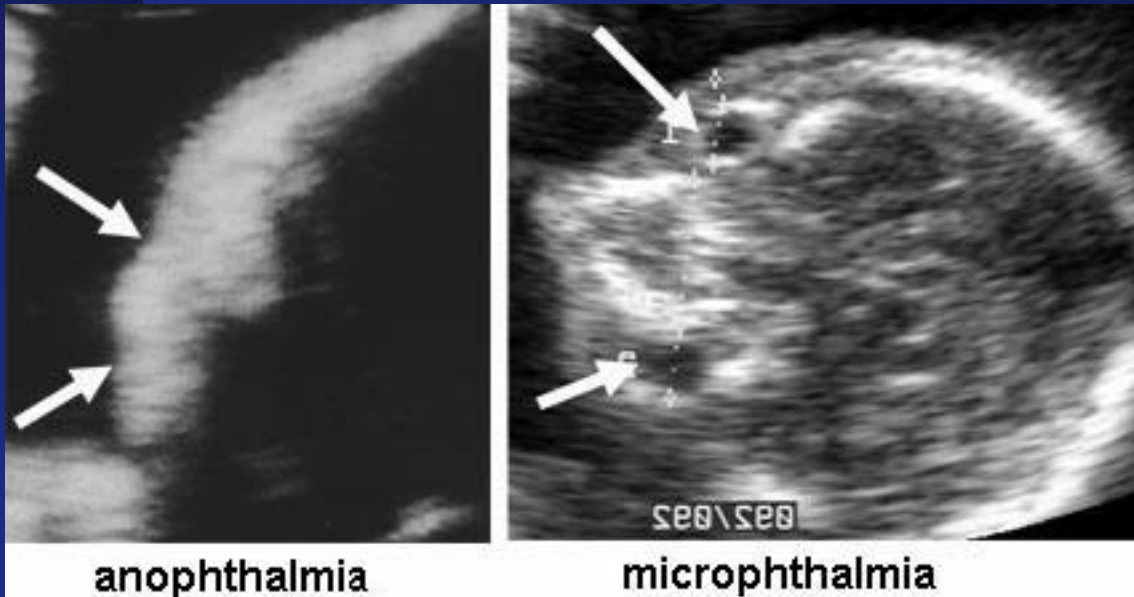


TABLE 2-3. ANOMALIES ASSOCIATED WITH HYPOTELORISM

Holoprosencephaly ^{5, 6, 8, 9}
Trigonocephaly ⁸
Oculodentodigital dysplasia ¹¹
Microcephaly ⁸
Meckel syndrome ⁵
Maternal phenylketonuria ¹⁶
Chromosomal aberrations
Trisomy 13 ¹⁶
Trisomy 21 ¹⁰
18 p ⁻¹⁶
5p ⁻²
14 q ⁺¹²

Microftalmia y Anoftalmia

- Diámetro orbital se encuentra < 5 . Puede ser uni o bilateral.
 - Asociada a +/- 25 síndromes genéticos.
 - Asociada con desórdenes visuales y otras anomalías.
- Anoftalmia: diagnóstico es post-natal.
- Ciclopía: existencia de un solo globo ocular de ubicación central generalmente asociado a holoprosencefalia.





Bibliografía

1. Wilhelm L, Borgers H. The “equals sign”: a novel marker in the diagnosis of fetal isolated cleft palate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;36:439-44.
2. Mailath-POkorny M, Worda C, Krampfl-Bettelheim E, Watzinger F, Brugger PC, Prayer D. What does magnetic resonance imaging add to prenatal ultrasound diagnosis of facial clefts? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;36:445-51.
3. Paladini D. Fetal micrognathia: almost always an ominous finding. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;35:377-84..
4. Rotten D, Levailant JM, Mart'nez H, Ducou le Pointes H, Vicaut E. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19:122130. 2016 Jan;145(1):86-95. doi: 10.1093/ajcp/aqv012.