

#### Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Patología Ocular de Diagnóstico Antenatal

Dr. Francisco Bueno Natusch Hospital Regional de Antofagasta

# Patología Ocular de Diagnóstico Antenatal



Hoja de Ruta

- Revisión de Guías
- Técnica
- Patologías



Ultrasound Obstet Gynecol 2011; 37: 116–126
Published online 7 December 2010 in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.8831







Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan

#### face:

Minimum evaluation of the fetal face should include an attempt to visualize the upper lip for possible cleft lip anomaly. If technically feasible, other facial features that can be assessed include the median facial profile, orbits, nose and nostrils.





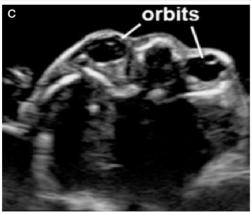


Figure 3 Ultrasound imaging of the fetal face. The mouth, lips and nose are typically evaluated in a coronal view (a). If technically feasible, a median facial profile provides important diagnostic clues for cleft lip, frontal bossing, micrognathia and nasal bone anomalies (b). Both fetal orbits should appear symmetrical and intact (c).

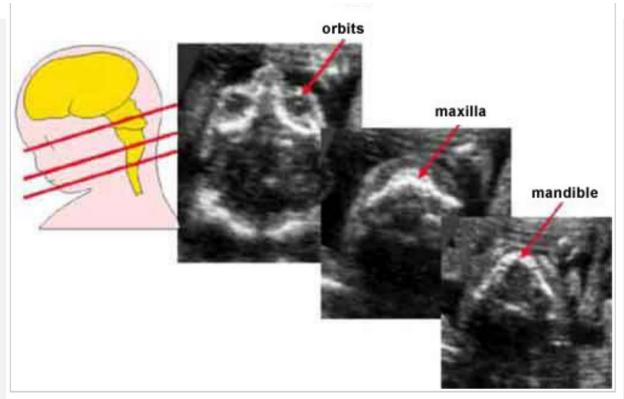
Salomon LJ, et al. Practice guidelines for performance of the routine midtrimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2011;37:116–26.



#### The 18 - 23 weeks scan







sagittal, transverse, and coronal planes

The Fetal Medicine Foundation. Fetal Medicine Foundation guidelines on 18–23 weeks scans: Diagnosis of Fetal Abnormalities.





American Institute of Ultrasound in Medicine, 2013 guidelines. These guidelines do not mention having a detailed examination of the orbits in the head, neck, and face category.

. AIUM. AIUM Practice parameter, obstetric ultrasound 2013. https://www. aium.org/resources/guidelines/obstetric.pdf.





Australasian Society for Ultrasound in Medicine, 2014 guidelines. The protocol for the 18–20week obstetric scan was reviewed and now includes identification and measurement of the orbits. The protocol includes charts for the expected orbital measurements, by gestation. There is no specification on the depiction of lenses and the views needed to be obtained for optimal measurements.





# The Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) Fetal Anomalies Consult Series



Society for Maternal-Fetal Medicine; Joanne E. Stone, MD, MSHCDL; Jeffrey A. Kuller, MD; Mary E. Norton, MD; Alfred Abuhamad, MD

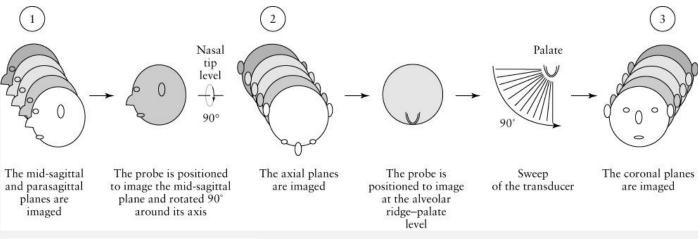
# SMFM Fetal Anomalies Consult Series #1: Facial Anomalies

Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Beryl R. Benacerraf, MD; Bryann Bromley, MD; Angie C. Jelin, MD

 SMFM Fetal Anomalies Consult Series #1: Facial Anomalies Author: SMFM, BR Benacerraf, B Bromley, AC Jelin, 2019

# Técnica





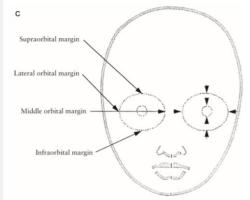


Figure 1 Transvaginal coronal view at 15 weeks' gestation showing (a) the fetal lenses and (b) the caliper measurements of the fetal orbit. Schematic picture (c) illustrating measurement of the fetal orbits and lenses

#### 2.4.3 Measurements of the Interorbital Distance

Interorbital distances—internal to internal, middle to middle, and external to external are measured on the axial view.

Interorbital distance – a few points of reference:

Median distance: 22 GW: 25.2 mm ± 1.3 mm –

Median distance: 22 GW; 25.2 mm ± 1.3 mm = 32 GW; 34.8 mm ±2.5 mm Interorbital distance/biparietal: 22 SA: 0.47 ± 0.5 – 32 SA 0.42 ± 0.5

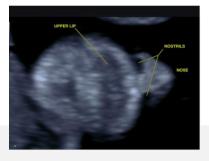
Measurements at 22 GW and at 32 GW for the three distances.:

Fig. 2.30 Interorbital distance, via different methods: int./int., middle/middle, ext./ext

GA (weeks)	Average median interorbital distance	SD
21	24.24	1.61
22	25.26	1.25
23	25.97	2.32
24	27.04	1.59
25-27	28, 86	1.99
2829	30.91	2.43
31-32	34.15	2.35
33-34	34.49	2.14

100	

Vista coronal de las fosas nasales, labios y nariz.



Vista sagital media del perfil fetal



Plano transversal y vista axial de la lengua

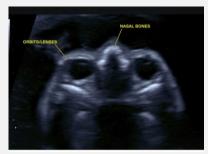


Vista coronal de las órbitas y la mandíbula.

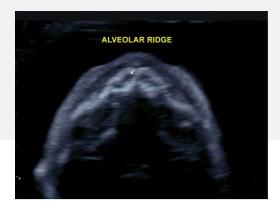




Plano transversal y vista axial del cristalino, órbitas y huesos nasales



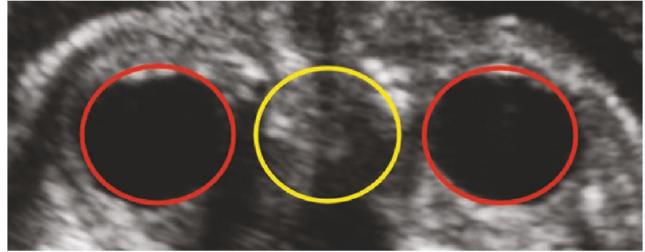
Plano transversal y vista axial del borde alveolar



# A simple technique is that of the "virtual orbit":



Virtual orbit





the relationship between the IOD/BPD is constant: 0.47 at 22 GW and 0.42 at 32 GW



Table 7.1	The fetal orbita	al diameter (mm)
-----------	------------------	------------------

GA (weeks)			95 % CI	Centiles				
	N	Mean		10	25	50	75	90
14	10	5.2	4.8-5.7	4.5	5.0	5.3	5.7	5.7
15	26	6.1	5.9-6.3	5.4	5.5	6.2	6.5	6.7
16	25	6.6	6.3-6.9	5.8	6.2	6.5	7.0	7.6
17-18	19	7.3	6.7-7.8	6.2	6.5	6.7	9.0	9.0
19-20	23	9.8	9.3-10.2	8.6	9.0	10.0	10.1	11.3
21	19	10.5	10.0-10.9	9.4	9.9	10.0	11.0	12.0
22	26	10.4	10.0-10.7	9.5	9.6	10.5	11.0	11.3
23	21	10.7	10.4-11.1	9.6	10.0	10.5	11.4	11.5
24	19	11.6	11.3-11.8	10.7	11.0	11.5	12.0	12.5
25	13	11.2	11.4-12.4	10.3	11.0	12.2	12.5	12.8
26	16	12.7	12.0-13.4	11.0	11.0	12.7	13.8	14.5
27	14	13.0	12.4-13.5	11.9	12.0	12.9	13.4	14.8
28	21	13.0	12.7-13.3	21.1	12.0	13.1	13.3	14.1

Table 7.2 The fetal orbital circumference (mm)

				Centiles				
GA (weeks) N	Mean	95% CI	10	25	50	75	90	
14	10	16.4	15.1-17.8	14.1	15	16.5	17.9	17.9
15	26	19.1	18.4-19.8	17.0	17	19.5	20.4	21.0
16	25	20.7	19.9-21.6	18.1	19	20.4	21.9	23.8
17-18	19	22.9	21.2-24.6	19.3	20	20.9	28.3	28.3
19-20	23	30.6	29.3-31.9	26.9	28	31.4	31.7	35.5
21	19	32.9	31.5-34.3	29.4	31	31.4	34.6	37.7
22	26	32.6	31.5-33.6	29.7	30	33.0	34.5	35.4
23	21	33.7	32.6-34.8	30.2	31	33.0	35.8	36.1
24	19	36.3	35.4-37.2	33.5	35	36.1	37.7	39.3
25	13	37.5	35.8-39.1	32.4	36	38.3	39.3	40.3
26	16	40.0	37.8-42.1	34.7	36	39.8	43.4	45.5
27	14	40.7	39.0-42.4	37.4	38	40.5	42.0	46.4

Table 7.3 The fetal orbital area (mm<sup>2</sup>)

GA (weeks) N			Centiles					
	Mean	95 % CI	10	25	50	75	90	
14	10	21.6	18.0-25.2	15.9	19.3	21.7	25.5	25.5
15	26	29.2	27.1-31.3	23.0	23.8	30.2	32.9	35.1
16	25	34.4	31.6-37.3	26.2	30.2	32.9	38.2	44.9
17-18	19	42.7	36.2-49.3	29.7	33.2	34.7	63.6	63.6
19-20	23	75.3	68.7-81.8	57.4	63.6	78.6	80.2	100.5
21	19	86.5	79.0-94.1	68.7	76.2	78.6	95.1	113.1
22	26	84.9	79.4-90.4	70.2	72.8	86.6	94.4	99.5
23	21	90.5	84.6-96.5	72.4	79.8	86.6	102.1	103.9
24	19	105.2	100.2-100.3	89.1	100.0	103.0	113.1	122.8
25	13	112.2	102.8-121.5	84.2	103.0	116.0	122.8	129.2
26	16	128.2	114.4-142.0	95.8	106.0	126.0	149.7	165.2
27	14	132.4	120.8-144.0	111.0	116.0	130.0	140.4	170.9
28	21	132.6	127.0-138.3	114.0	124.0	133.0	137.9	157.0
29	23	152.5	142.0-162.9	124.0	131.0	146.0	167.5	194.3
30-31	24	158.3	150.5-166.2	139.0	143.0	152.0	168.8	185.1
32-33	24	165.1	148.2-182.1	117.0	137.0	156.0	170.9	240.0
34-36	26	196.6	187.9-205.3	167.00	181.0	194.0	212.6	222.9

Growth of the fetal orbit and lens in normal pregnancies. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*-Volume 12, issue 3, December 2002, 175–179 I. Goldstein, A. Tamir, E.Z. Zimmer, J. Itskowitz-Eldor

GA gestational age, CI confidence interval

 Table 7.4 Diameter of the Intellement (miles)

 GA (receks)
 N
 Means
 69 G C M S
 55
 50
 78
 80

 10
 2.5
 2.3 ± 2.7
 1.1
 2.4
 2.5
 2.7
 2.8
 1.2
 3.1
 3.2
 1.1
 2.4
 2.9
 3.1
 3.2
 1.1
 2.4
 2.9
 3.1
 3.2
 1.2
 2.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.2
 1.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.7
 2.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.7
 2.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.7
 1.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.7
 1.8
 2.9
 3.1
 3.2
 1.7
 1.8
 2.9
 3.1
 3.5
 3.0
 1.0
 1.2
 2.8
 2.9
 3.0
 3.3
 5.0
 1.0
 1.2
 2.8
 2.9
 3.0
 3.3
 5.0
 1.0
 1.2
 2.8
 2.9
 3.0
 3.3
 5.0
 1.0
 1.2
 2.8
 2.9
 3.0<

Table 7.6 Circumference of the fetal lens (mm)

GA (weeks) N				Centiles				
	N	Mean	95 % CI	10	25	50	75	90
14	10	8.0	7.3-8.6	6.7	7.5	7.9	8.4	9.1
15	26	9.2	9.0-9.5	8.6	8.8	9.1	9.7	10.1
16	25	9.1	8.9-9.4	8.4	8.8	9.1	9.6	10.0
17-18	19	11.0	9.3-11.4	9.5	10.0	11.0	11.5	12.5
19-20	23	13.0	12.4-13.6	11.3	12.0	12.6	13.5	15.7
21	19	13.7	12.8-14.5	11.6	12.0	12.6	15.7	15.7
22	26	14.0	13.3-14.7	12.4	12.0	13.4	15.7	15.7
23	21	14.4	13.7-15.1	12.1	12.0	15.7	15.7	15.7
24	19	14.5	13.9-15.2	12.6	130	14.5	15.7	15.7

Table 7.5 Area of the fetal lens (mm2)

		N Mean		Centiles				
GA (weeks) N	N		95% CI	10	25	50	75	90
14	10	5.1	4.3-6.9	3.5	4.4	4.9	5.6	6.6
15	26	6.8	6.4-7.2	5.9	6.2	6.6	7.6	8.0
16	25	6.7	6.3-7.0	5.6	6.2	6.6	7.3	8.0
17-18	19	8.8	6.9-10.8	7.9	9.0	9.0	10.6	13.8
19-20	23	13.6	12.4-14.8	10.2	12.0	12.6	14.5	19.6
21	19	15.1	13.3-17.0	10.8	12.0	12.6	19.6	19.6
22	26	15.8	14.2-17.3	12.2	12.0	14.2	19.6	19.6
23	21	16.6	15.0-18.2	11.6	12.0	19.6	19.6	19.6
24	19	16.9	15.5-18.4	12.6	14.0	16.6	19.6	19.6
25	13	18.3	16.7-19.9	13.6	16.0	19.6	20.4	21.2
26	16	19.7	18.2-21.3	15.2	18.0	19.6	21.2	23.8
27	14	19.8	18.1-21.4	15.2	18.0	19.6	21.2	23.4
28	21	20.5	19.4-21.7	15.9	19.0	21.2	21.2	23.8
29	23	22.3	20.6-24.0	16.4	21.0	21.2	23.8	27.4
30-31	24	22.4	21.1-23.8	18.1	20.0	23.8	23.8	25.9
32-33	24	24.5	22.8-26.3	18.1	21.0	23.8	27.4	30.0
34-36	26	26.6	25.0-28.1	23.0	23.0	25.6	28.3	33.5

Growth of the fetal orbit and lens in normal pregnancies. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*–Volume 12, issue 3, cerember 2002, 175–179 L. Goldstein, A. Tamir, E.Z. Zimmer, J. Itskowitz-Eldor *GA* gestational age, CI confidence interval

#### 7.2 The Lens

Table 7.8 Lens diameters

12 GW	3 mm	
17 GW	4 mm	
Term	5–6 mm	

Never more than 6 mm

Pratique de l'échographie en gynécologie obstétrique (JM Bouton, M. Denhez, F. Eboué, Vigot, 1990)

GW gestational weeks

#### 7.3 Vitreous Circumference

#### Measurement protocol

Coronal view: the transverse diameter and the supero-inferior diameter of the vitreous are measured from one internal edge to the other. The circumference is calculated automatically with a formula (D1+D1) ×1.57

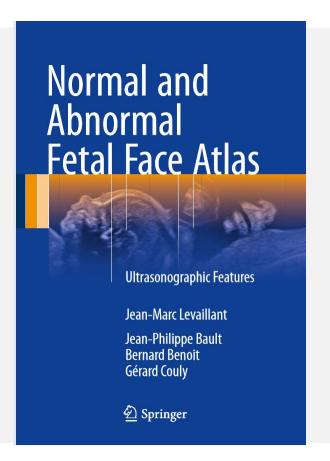


Table 7.12 The fetal ear

GA (weeks)	Cases (numbers)	Mean	Scale
18	7	12.42	2.01
19	11	14.35	1.02
20	44	14.91	1.12
21	135	16.35	1.20
22	200	17.22	1.11
23	97	18.38	1.34
24	28	19.32	1.66
25	16	19.62	1.60
26	6	21.51	2.08
27	9	23.43	1.66
28	16	24.90	2.44
29	18	25.29	2.03
30	12	26.09	2.88
31	27	28.13	1.74
32	49	28.77	1.46
33	19	29.52	1.67
34	8	30.90	1.55

(J. Kerleroux, S. Kerleroux, E. Masse, Médecine fœtale, 1997 no. 29)

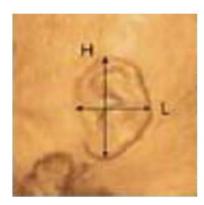


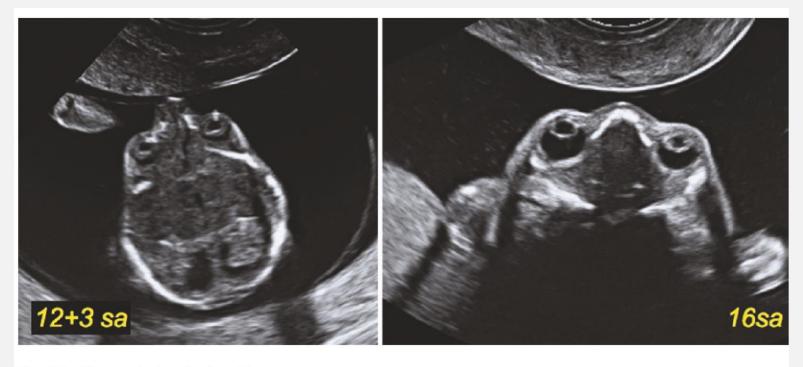
Fig. 7.2 Diameter of the lens



### Primer trimestre

Las estructuras oculares son visibles desde el primer trimestre, en particular los globos oculares, el cristalino y las órbitas. 13 Sem, es posible visualizar un ligero engrosamiento posterior del cristalino que corresponde a los restos del vítreo primitivo





**Fig. 6.1** The eye during the first trimester

# Segundo trimestre

CERPO

Las órbitas son perfectamente identificables: Los globos oculares y Cristalino son bastante visibles.

La arteria hialoide aparece como una línea delgada que conecta la parte posterior del cristalino con la retina (no persiste más allá de 28 S)



**Fig. 6.3** Eye at 22 GW (note the presence of hyaloid arteries)

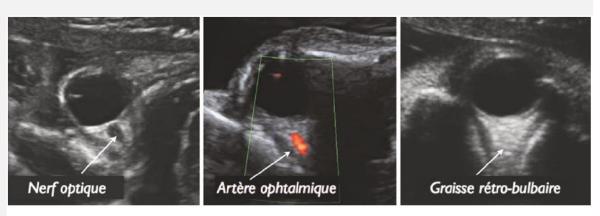


**Fig. 6.5** Pupil on a frontal view Pupil

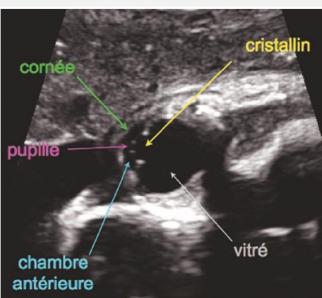
### Tercer trimestre



El nervio óptico, la arteria oftálmica, la grasa retrobulbar (aparece como claramente ecogénica)

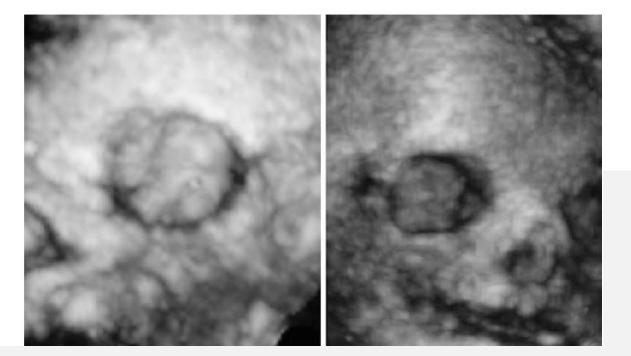


**Fig. 6.6** Optic nerve, ophthalmic artery, retrobulbar fat Optic nerve Ophthalmic artery Retrobulbar fat



**Fig. 6.4** Eye during the third trimester

**Fig. 6.2** Bony orbits (maximum volume mode)





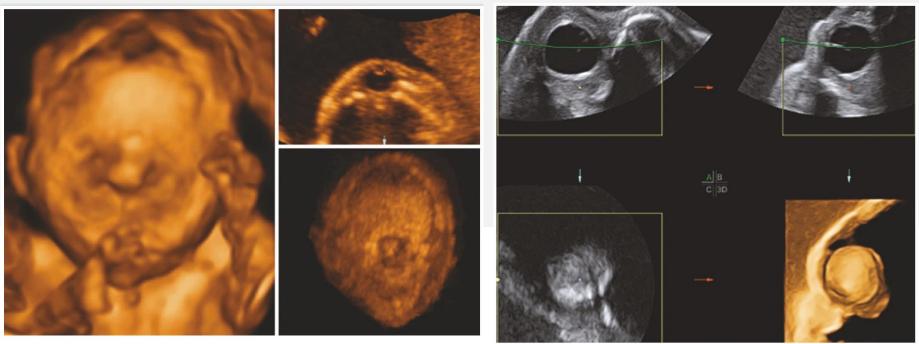


Fig. 6.19. Cyclonia in the second trimester: left rendered volumetric image: lower right single lens: lower left fusion

# Hipotelorismo



1 en 20,000 nacimientos.

Disminución DOI < P5.

Es parte de los defectos de migración de la línea media junto con holoprosencefalia (que está presente casi siempre). El grado de hipotelorismo puede ser extremo, como en la ciclopía.





# Hipotelorismo



Las anomalías cromosómicas, principalmente trisomía 13, están presentes en el 50% de los casos.

Los síndromes genéticos son muy frecuentes y el más común de ellos es el síndrome de Meckel-Gruber (autosómico recesivo; condición letal caracterizada por encefalocele occipital, riñones multiquísticos y polidactilia post-axial).

#### TABLE 2-3. ANOMALIES ASSOCIATED WITH HYPOTELORISM

Holoprosencephaly5, 6, 8, 9

Trigonocephaly8

Oculodentodigital dysplasia11

Microcephaly<sup>8</sup>

Meckel syndrome<sup>5</sup>

Maternal phenylketonuria 16

Chromosomal aberrations

Trisomy 1316

Trisomy 2110

18 p-16

50 - 2

14 q+12







# Hipertelorismo



1 en 20,000 nacimientos.

Es un aumento de la DOI > P 95.

Aislado o asociado a muchos síndromes clínicos o malformaciones.

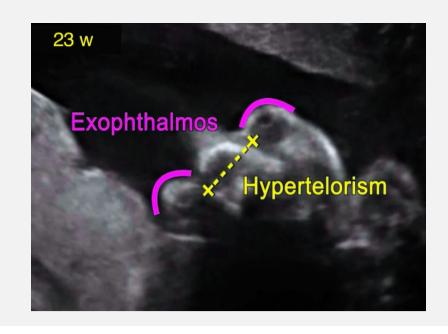
Table 2: Associations with Hypertelorism

Median cleft syndrome

Frontal, ethomoidal, or sphenoidal meningoencephalocele

Craniosynostosis

Megalencephaly



## Microftalmia y Anoftalmia

CERPO CERPO

1 en 20,000 nacimientos.

En la Microftalmia el globo ocular es de menor tamaño y en la Anoftalmia hay ausencia de globo ocular, nervio óptico y quiasma.

Ambas pueden ser unilaterales o bilaterales.

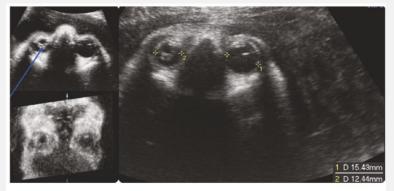


Fig. 6.23 Unilateral microphthalmia at 30 GW (blue arrow: persistence of primitive vitreous)

globo con un diámetro corneal menor de 4 mm y una longitud axial total menor de 10 mm al nacer

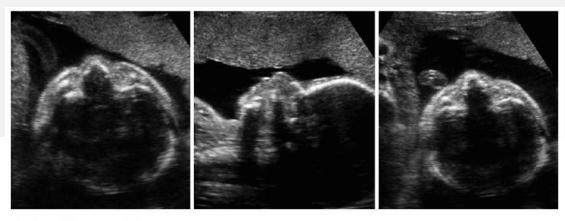


Fig. 6.30 Bilateral anophthalmia

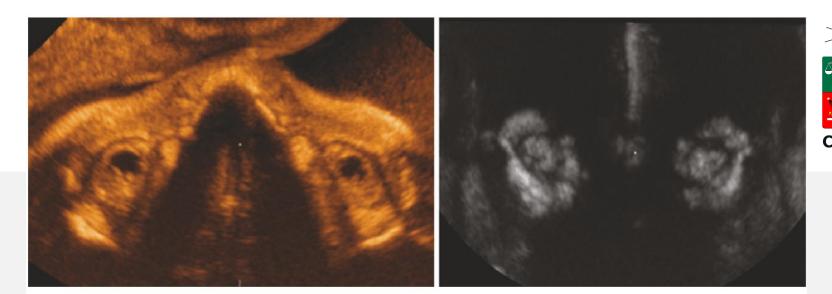


Fig. 6.28 Bilateral microphthalmia

Más del 50% se asocian a síndromes genéticos. Los más comunes son: el síndrome de Goldenhar (esporádico; anoftalmia, anomalías auriculares, fisura facial, microsomía facial), el síndrome de Fraser (autosómico recesivo; microftalmia, fisura facial, atresia traqueal, agenesia renal bilateral, defectos cardiacos, sindactilia o polidactilia) y el síndrome de Fryns (autosómico recesivo; anoftalmia, fisura facial, micrognatia, ventriculomegalia, hernia diafragmática).

#### Dacriocistocele



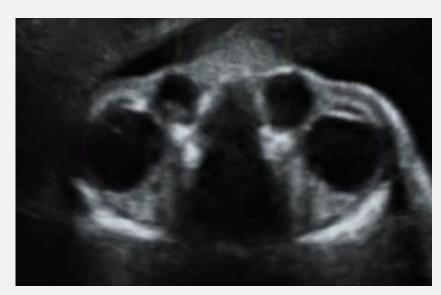
1 en 4,000 nacimientos.

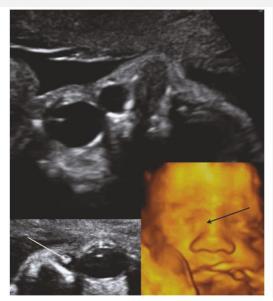
Quiste (75% unilateral y 25% bilateral) situado entre la porción más caudal de la órbita y la nariz.

Aproximadamente el 90% de los dacriocistoceles se deben a la canalización tardía del conducto lagrimal más allá de las 32 semanas.

El diagnóstico diferencial incluye: encefalocele anterior (generalmente asociados a anomalías intracraneales, como hidrocefalia), hemangioma (normalmente sólido o con múltiples septos), y quiste dermoide (por lo general localizados superolateralmente).

.





Dacryocystoceles (white arrow: lithiathis, black arrow: volumetric aspect)

#### Dacriocistocele



#### Pronóstico:

Se resuelven espontáneamente en el tercer trimestre o en los 6 primeros meses de vida.

En ocasiones, puede requerirse sondaje del conducto nasolagrimal.

Fig. 6.16 Dacryocystoceles: pre and post natal

# **Buftalmos**

CERPO

La órbita ósea es de tamaño normal, pero el globo ocular es demasiado grande, creando una impresión de exoftalmia. La biometría ayudará a determinar el diagnóstico



### Exoftalmia

CERPO

El globo ocular es de tamaño normal, pero la órbita es demasiado pequeña o deformada y no puede contener el globo ocular, lo que lleva a su exteriorización

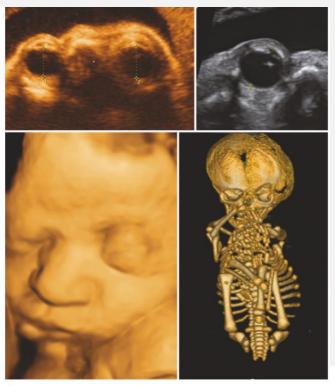


Fig. 6.32 Exophthalmia in a case of craniostenosis (the scanner clearly shows orbital asymmetry)

### Vítreo primario persistente



Persistencia de estructuras embrionarias: el vítreo primario y los vasos hialoides.

Estructura ecogénica detrás del cristalino. Muy a menudo el aspecto es un arco de círculo o triangular con un punto posterior. Esta persistencia a menudo acompaña a la Microftalmia.





Fig. 6.23 Unilateral microphthalmia at 30 GW (blue arrow: persistence of primitive vitreous)

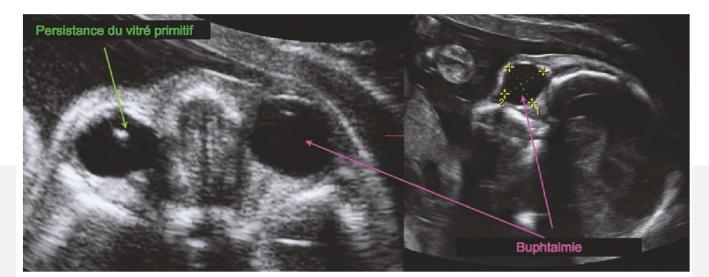




Fig. 6.35 Persistent primary vitreous and buphthalmia – Walker-Warburg sync

La buftalmia, el vítreo primario persistente y la displasia retiniana a menudo están presentes en el síndrome de Walker-Warburg,

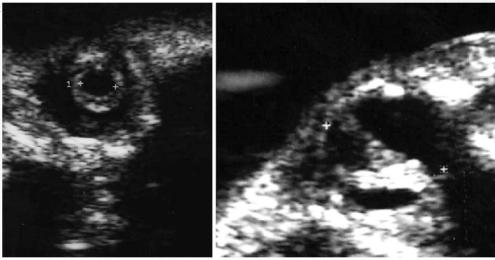


Fig. 6.34 Retinal dysplasia: Walker-Warburg syndrome

### Síndrome de Peters



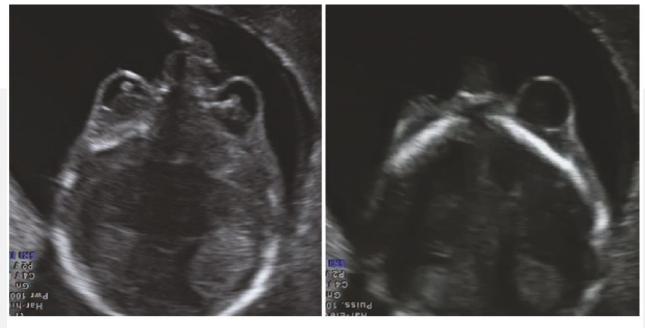
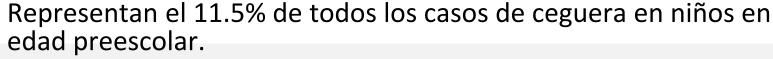


Fig. 6.36 Peters syndrome: glaucoma and cataract

Anomalía en el desarrollo embriológico de la cámara anterior que conduce a glaucoma y opacificación de la parte central de la córnea. Esta es una anomalía autosómica recesiva. Se puede asociar con dismorfismo facial e hipospadias.

### Catarata

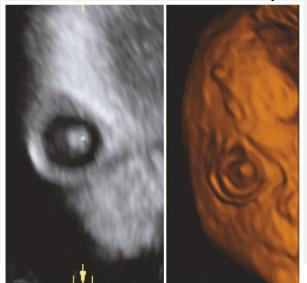
1 en 10,000 nacimientos.



Pueden clasificarse por tipo (parcial o completo) o etiología.

La opacidad varía desde un pequeño punto hasta la opacidad total.

Unilateral o bilateral. Las lesiones bilaterales son generalmente sindrómicas, mientras que las unilaterales se asocian a infección.









### Catarata



1/3 son idiopáticos.

Los síndromes genéticos se dan en el 10% de los casos. Los más comunes incluyen: Walker-Warburg (autosómico recesivo; lisencefalia tipo II, agenesia de cuerpo calloso, malformaciones cerebelosas, catarata) y condrodisplasia punctata (recesivo ligado al X; catarata, acortamiento rizomélico simétrico y calcificaciones epifisarias).

Infección congénita (especialmente rubeola, toxoplasmosis, CMV y sífilis) en el 30% de los casos.

Estudios complementarios:

Estudio ecográfico detallado, incluyendo neurosonografía.

Técnica invasiva para cariotipo y array.

Perfil TORCH.

### CONCLUSIONES



El estudio del ojo fetal es un momento importante en el examen de la cara, ya que a menudo se encuentran numerosas anomalías oculares en los trastornos sindrómicos.

La imagen orbitaria no se realiza de forma rutinaria durante la ecografía obstétrica, pero el descubrimiento de diámetros orbitales anormales proporciona evidencia de disgenesia fetal.

Las anomalías oculares fetales pueden clasificarse groseramente en dos categorías principales: malformaciones aisladas limitadas a la región facial y anomalías asociadas con síndromes, algunas de las cuales implican un cariotipo anormal.

El conocimiento preciso de la semiología normal es esencial para comprender mejor los aspectos patológicos.

# Bibliografia



- 1. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al. Practice guidelines for performance of the routine midtrimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2011;37:116–26. https://doi.org/10.1002/uog.8831.
- 2. The Fetal Medicine Foundation. Fetal Medicine Foundation guidelines on 18–23 weeks scans: Diagnosis of Fetal Abnormalities. https://fetalmedicine.org/.
- 3. AIUM. AIUM Practice parameter, obstetric ultrasound 2013. https://www.aium.org/resources/guidelines/obstetric.pdf.
- 4. ASUM. ASUM morphology scan guidelines: The 18–20 week obstetric scan protocol. https://www.asum.com.au/files/public/SoP/Current/Obstetrics\_ and\_Gynaecology/Guidelines-for-the-Mid-Trimester-Obstetric-Scan-D2.pdf.
- 5. Goldstein I, Tamir A, Zimmer EZ, Itskovitz-Eldor J. Growth of the fetal orbit and lens in normal pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol. 1998;12(3):175–9.
- 6. Bault JP. Prognos c value of fetal op c chiasm measurements in fetuses with septal agenesis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2007;30(4):390.
- 7. J.-M. Levaillant et al., Normal and Abnormal Fetal Face Atlas, DOI 10.1007/978-3-319-43769-9\_1
- 8. <u>SMFM Fetal Anomalies Consult Series #1: Facial Anomalies</u> Author: SMFM, BR Benacerraf, B Bromley, AC Jelin, 2019