

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°6

Ecografía 11-14 semanas

Dra. Trinidad Arancibia

Dr. Daniel Martin, Dr. Juan Guillermo
Rodriguez, Dr. Sergio De la Fuente

Octubre 2025

Hoja de Ruta



- Introducción
- Evaluación inicial
- Marcadores y riesgo de aneuploidías
- Evaluación anatómica fetal
- Evaluación materna / uteroplacentaria
- Conclusiones



Introducción

- Ecografía realizada entre las 11 y 14 semanas de gestación (LCN 45-85).
- Evaluación integral del feto, placenta y circulación materna.
- Permite reducir procedimientos invasivos.
- Se estima que puede detectar hasta un 91% de fetos con anomalías letales y 37,5% con cualquier anomalía.
- Rol en evaluación de patología placentaria.

Introducción



- Objetivos del examen
 - ✓ Confirmar viabilidad y datación de gestación
 - ✓ Determinar número de fetos y corionicidad
 - ✓ Tamizaje de riesgo de aneuploidías
 - ✓ Identificar anomalías estructurales mayores
 - ✓ Tamizaje de riesgo de preeclampsia prematura



Introducción

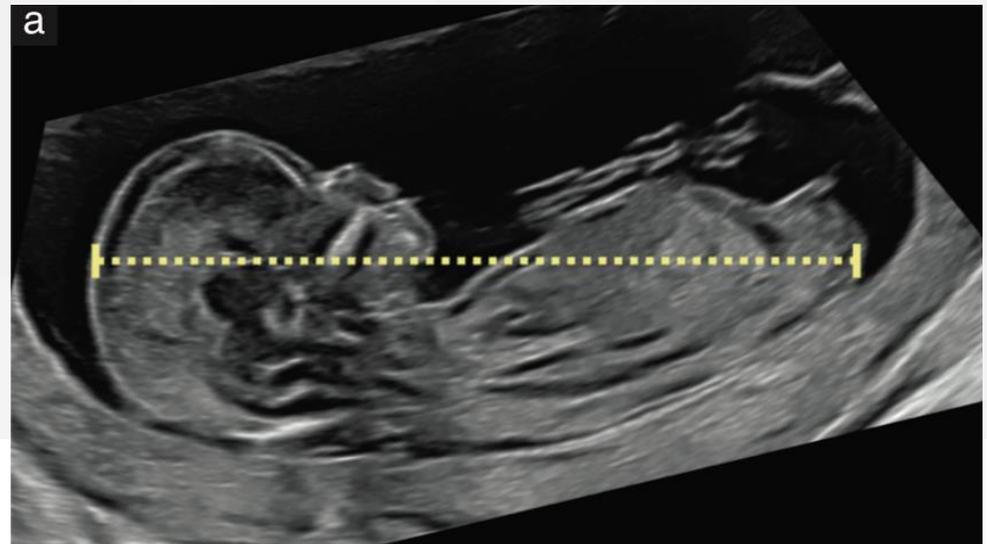
- ¿Por qué 11-14? → ventana óptima.
- ✓ Mejor momento para visualización de translucencia nucal es entre 45-84 mm
 - ✓ Procedimientos diagnósticos invasivos antes de las 11 semanas son más riesgosos.
 - ✓ Oportunidad de intervención previo 14 semanas. (Ej: IVE, uso de AAS)

Evaluación inicial

- Confirmar gestación viable → intrauterina y con actividad cardiaca (+).
- Medición de longitud carneo-nalgas (LCN).
- Usar LCN para calcular edad gestacional (EG) a menos que sea FIV. En gemelares usar el mayor.
- *Para cálculos usar LCN y no EG calculada

Adecuada medición LCN

- ✓ Feto en posición **horizontal** (línea de medición en 90° con respecto a transductor)
- ✓ Visión **medio-sagital**
- ✓ Posición **neutral** (no sobreextendido o flexionado)
- ✓ Magnificación hasta que imagen ocupe >75% de la pantalla
- ✓ Calipers en los extremos claramente definidos



Evaluación inicial

- Número de fetos y corionicidad
- Ojo con: hematomas, sinequias uterinas, bandas amnióticas.





Tamizaje Aneuploidías

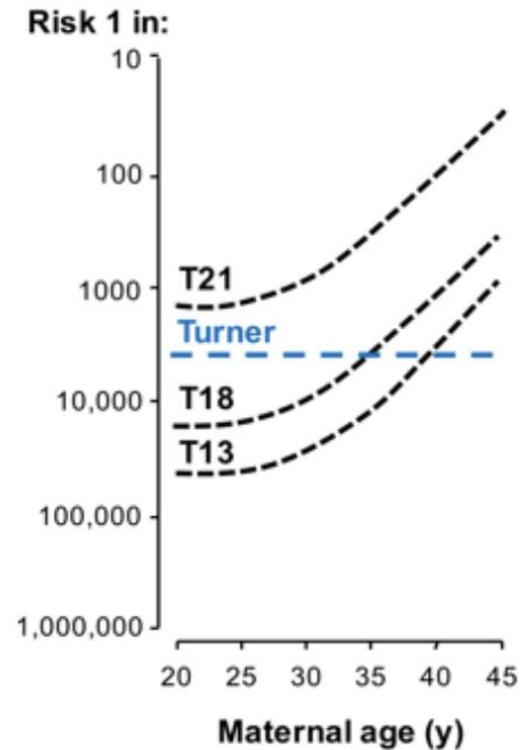
- Aneuploidía → alteración numérica de los cromosomas manifestada como una copia extra o menos de un cromosoma individual.
- Aneuploidías viables más comunes: trisomías 21, 18 y 13 y monosomía X.
- Objetivo del tamizaje es estimar el **riesgo individual**.
- Existen distintas combinaciones de marcadores: bioquímicos, ecográficos, edad materna.

Tamizaje Aneuploidías



- Toda mujer tiene un riesgo de tener un hijo con anomalía cromosómica.
- El riesgo *a priori* depende de la edad materna y gestacional.
- El **riesgo específico** se calcula multiplicando el *a priori* por los *likelihood ratios* (LR) de los marcadores utilizados.
- El tamizaje de aneuploidías busca evaluar el riesgo específico de cada paciente.
- Se usa para buscar riesgo de las trisomías más comunes: 21, 18 y 13.

Tamizaje Aneuploidías



Edad (años)	Edad Gestacional (semanas)							
	T 21			T 18		T13		
	12 w	20 w	40 w	12 w	40 w	12 w	40 w	
20	1100	1300	1500	2500	18000	7800	42500	
25	1000	1100	1400	2200	16000	7000	37600	
30	650	750	900	1500	10600	4600	25000	
31	550	650	800	1300	9200	4000	22000	
32	450	550	650	1100	7800	3400	18000	
33	400	450	550	900	6500	2800	15000	
34	300	400	450	700	5300	2300	12400	
35	250	300	350	600	4200	1800	10000	
36	200	250	300	450	3300	1400	7800	
37	150	185	220	350	2600	1100	6000	
38	120	140	160	270	2000	860	4700	
39	90	110	130	210	1500	650	3500	
40	70	80	100	160	1150	500	2700	

Translucencia Nucal



- Representación ecográfica de la colección de fluido bajo la piel de la nuca fetal durante el primer trimestre.
- Durante el segundo trimestre la translucencia normalmente se resuelve, y en algunos casos progresa a edema nuczal o a higroma quístico con o sin hidrops generalizado.
- El tamaño de la TN se relaciona con riesgo de presentar aneuploidías.



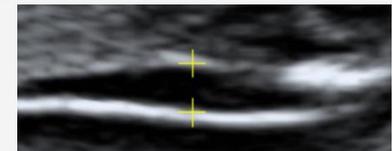
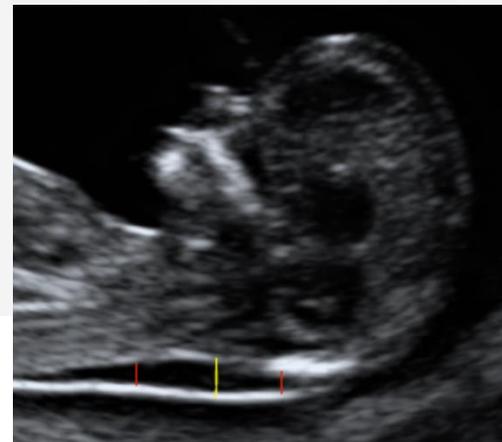
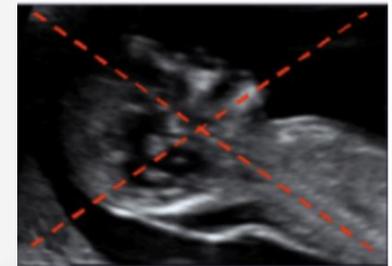
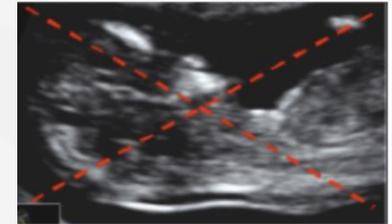
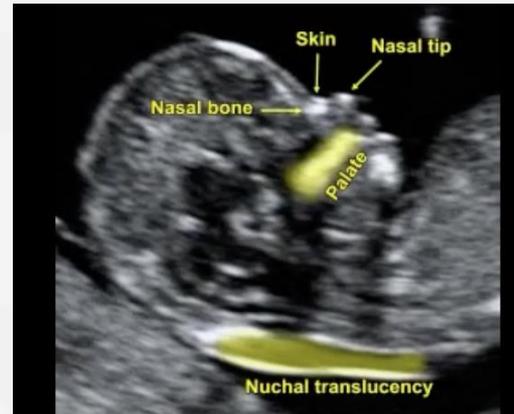
Translucencia Nucal



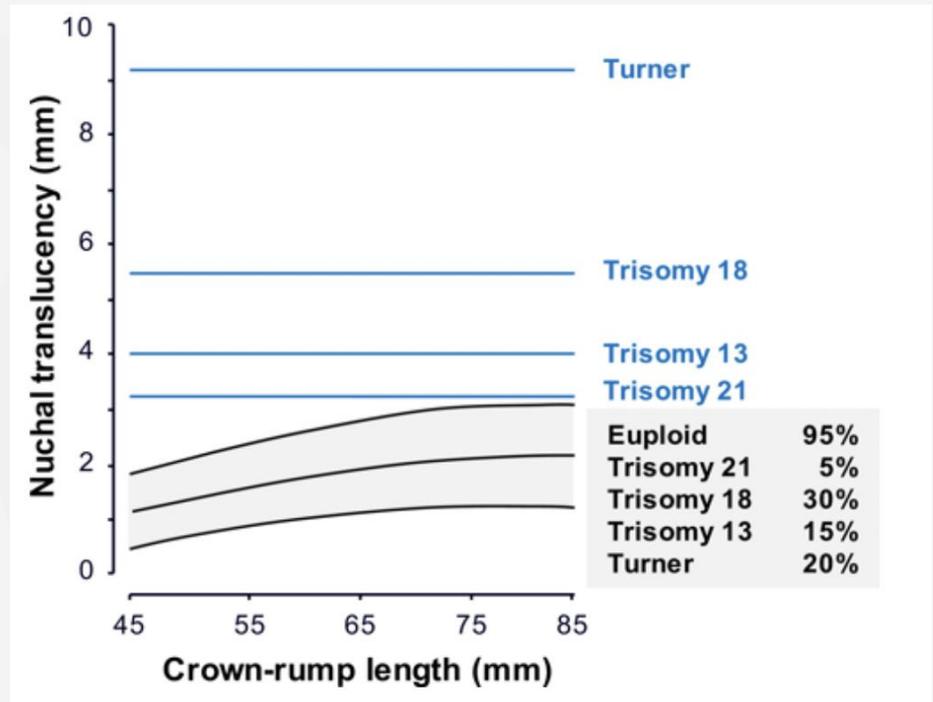
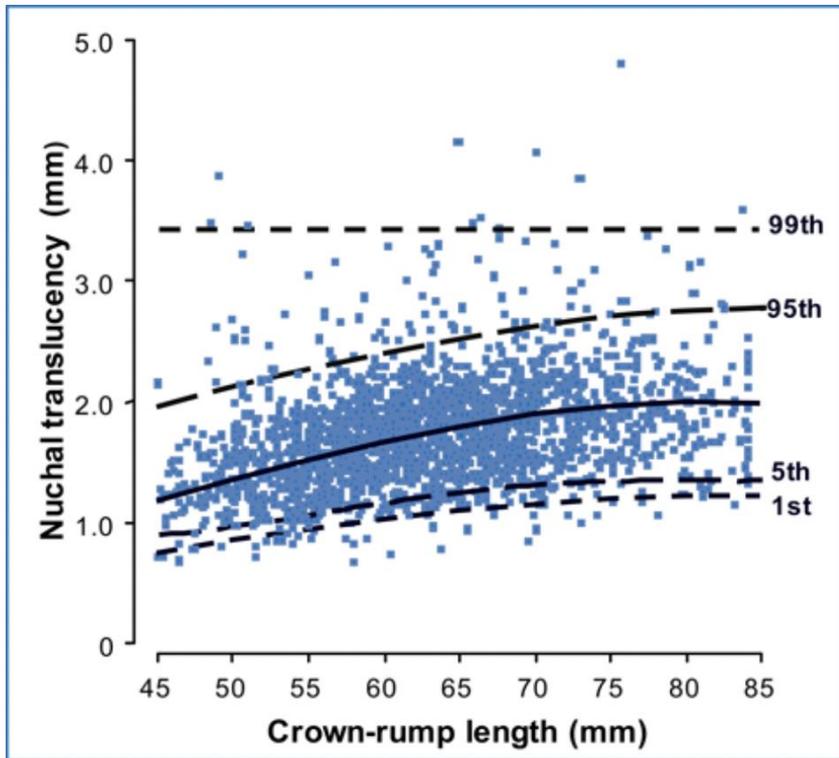
Adecuada medición TN

- ✓ Visión **medio-sagital** con visualización de hueso nasal y paladar de forma separada
- ✓ Magnificación que muestre **cabeza fetal y tórax superior**.
- ✓ Posición neutral, hiperextensión puede sobreestimar medida.
- ✓ Feto separado del amnios.
- ✓ Medir en la zona más ancha.
- ✓ Calipers en los extremos ecogénicos.

*En gemelos MC utilizar medida promedio.



Translucencia Nucal



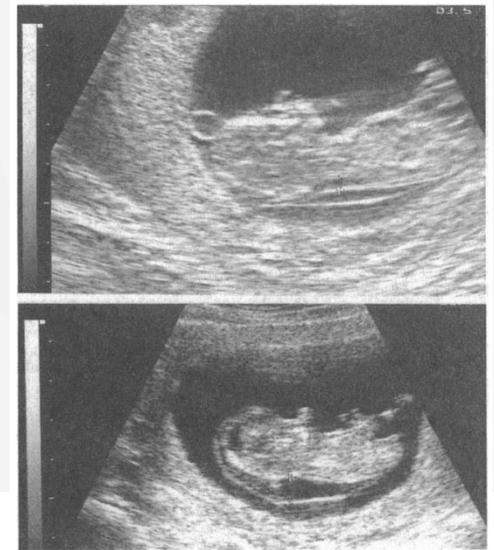
Translucencia Nucal



- Estudio original de la TN en que se observó que con TN $< p95$ el 0.2% tiene cariógrama anormal mientras que con TN $> 3.5\text{mm}$ es 35% y ya $> 6.5\text{mm}$ ya es el 65%.

Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy

K H Nicolaides, G Azar, D Byrne, C Mansur, K Marks



Translucencia Nucal

Original Investigation | Genetics and Genomics

2024

Ultrasonographic Fetal Nuchal Translucency Measurements and Cytogenetic Outcomes

Kara Bellai-Dussault, MSc; Shelley D. Dougan, MSc; Deshayne B. Fell, PhD; Julian Little, PhD; Lynn Meng, MSc; Nan Okun, MD; Mark C. Walker, MD; Christine M. Armour, MD; Beth K. Potter, PhD

Table 2. Chromosomal and Pregnancy Outcomes by Nuchal Translucency Measurement^a

Outcome	All pregnancies	Nuchal translucency measurement, mm						
		<2.0	2.0 to <2.5	2.5 to <3.0	3.0 to <3.5	3.5 to <5.0	5.0 to <6.5	≥6.5
No. of cytogenetic testing results	15 755	11 552	1875	653	421	602	287	365
Unknown result	217 (1.4)	180 (1.6)	22 (1.2)	<6 (NA)	<6 (NA)	<6 (NA)	<6 (NA)	<6 (NA)
No chromosomal anomaly identified	12 106 (76.8)	9459 (81.9)	1397 (74.5)	450 (68.9)	241 (57.2)	341 (56.6)	112 (39.0)	106 (29.0)
Chromosomal anomaly	3432 (21.8)	1913 (16.6)	456 (24.3)	198 (30.3)	179 (42.5)	256 (42.5)	174 (60.6)	256 (70.1)
No. of pregnancies with chromosomal anomalies	414 268	359 807	43 219	7474	1789	1088	404	487
No chromosomal anomaly identified ^f	382 478 (92.3)	332 945 (92.5)	40 046 (92.7)	6846 (91.6)	1522 (85.1)	771 (70.9)	179 (44.3)	169 (34.7)
Chromosomal anomaly ^g	3432 (0.8)	1913 (0.5)	456 (1.1)	198 (2.6)	179 (10.0)	256 (23.5)	174 (43.1)	256 (52.6)
Excluded	28 358 (6.8)	24 949 (6.9)	2717 (6.3)	430 (5.8)	88 (4.9)	61 (5.6)	51 (12.6)	62 (12.7)
Lost to follow-up	10 761 (2.6)	9281 (2.6)	1132 (2.6)	181 (2.4)	42 (2.3)	38 (3.5)	39 (9.7)	48 (9.9)
Excluded for other reason ^h	17 597 (4.2)	15 668 (4.4)	1585 (3.7)	249 (3.3)	46 (2.6)	23 (2.1)	12 (3.0)	14 (2.9)

Bioquímica sérica



- Se ha visto que los productos placentarios B-HCG y PAPP-A se ven alterados en las distintas cromosomopatías.
- La diferencia es mayor a las 11 semanas que a las 13, algunos protocolos realizan el examen a las 10 semanas y la ecografía entre las 11 y 13.

	free β -hCG	PAPP-A
Trisomy 21	2.0	0.5
Trisomy 18	0.2	0.2
Trisomy 13	0.3	0.3
Turner	1.2	0.5
Triploidy		
» Digynic	0.2	0.1
» Diandric	9.0	0.7

*Números en MoM

Bioquímica sérica

First Trimester Screening for Fetal Aneuploidies Using Placental Growth Factor: The Great Obstetrical Syndrome (GOS) Study

Aún poca evidencia...

Figure 1. First trimester maternal serum PIGF concentration according to fetal karyotype. PIGF concentration measured between 11 + 0 and 13 + 6 weeks of gestation and was reported in MoM adjusted for CRL.

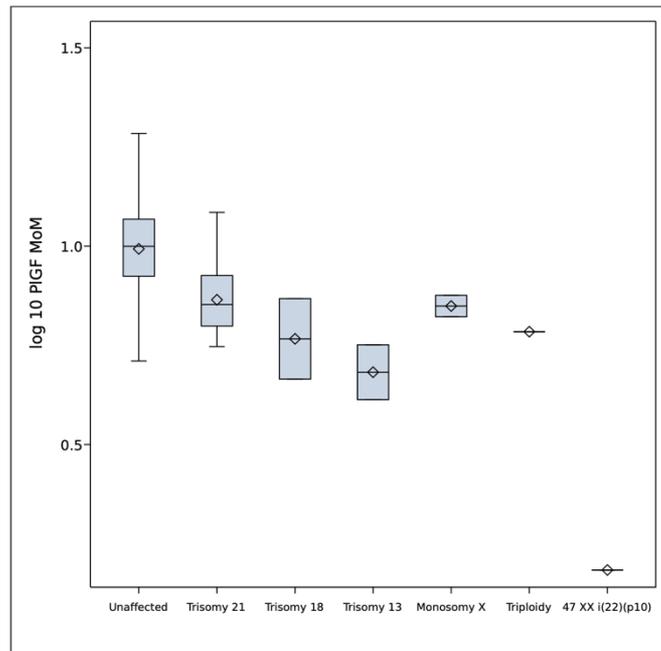
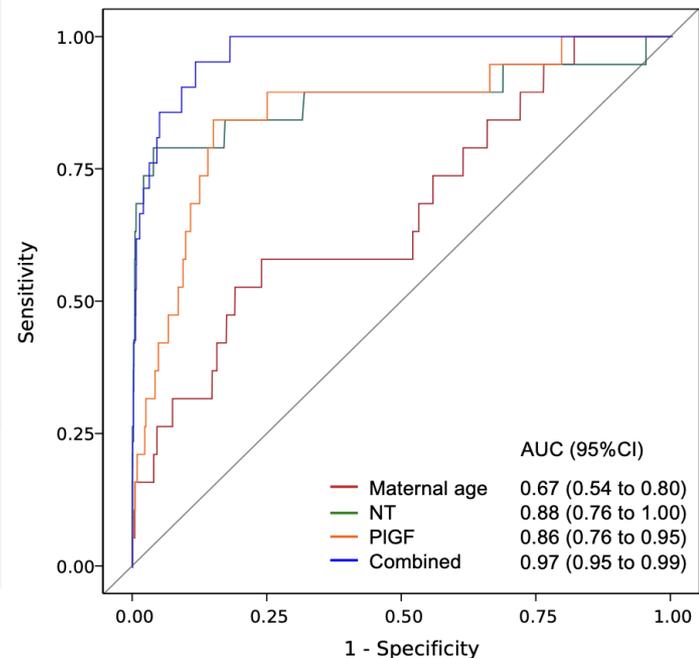
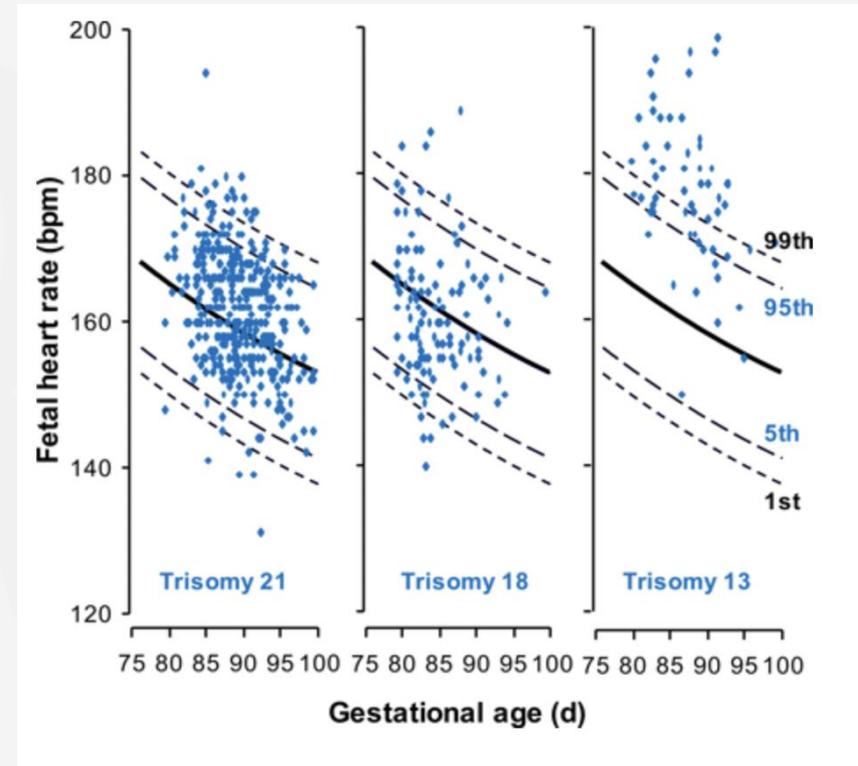


Figure 3. First trimester prediction of any fetal aneuploidy using PIGF alone or in combination with other markers (...)



FC fetal

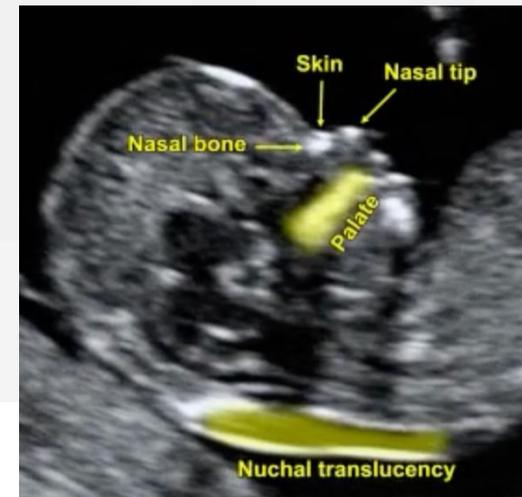
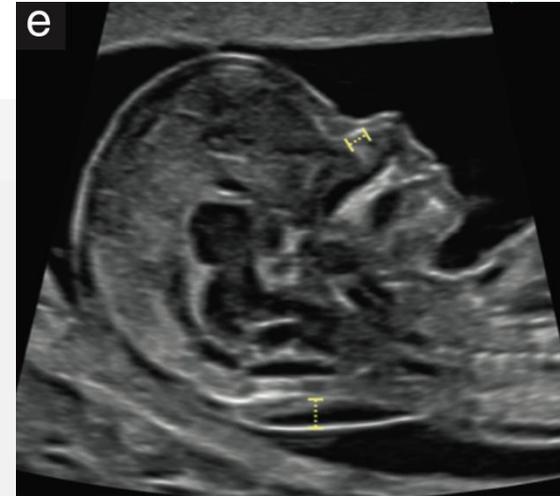
- Medir en sección transversa del corazón, se deben ver 6-10 ciclos para medición correcta.
- Principalmente importante en **trisomía 13** en que la **FC** esta **>p95** en el **85%** de los **casos**.



Hueso Nasal

Adecuada medición HN

- ✓ Visión **medio-sagital** con visualización de hueso nasal y paladar de forma separada.
 - ✓ Magnificación que muestre **cabeza fetal y tórax superior**.
 - ✓ Transductor paralelo a la dirección de la nariz.
 - ✓ Deben verse 3 “líneas”: piel, hueso nasal y punta de la nariz.
- Se considera **presente** si es **más ecogénico que la piel** y ausente si no se ve o tiene ecogenicidad similar o menor a la piel.



Hueso Nasal

- Se encuentra ausente sólo en 1-3% de los fetos euploides y en el 60, 50 y 40% de los fetos con trisomía 21, 18 y 13 respectivamente.
- Es más común la ausencia de HN a las 11 que a las 13 semanas.
- Considerar datos poblacionales y étnicos.
- Población afroamericana tiene ausencia de HN más común.

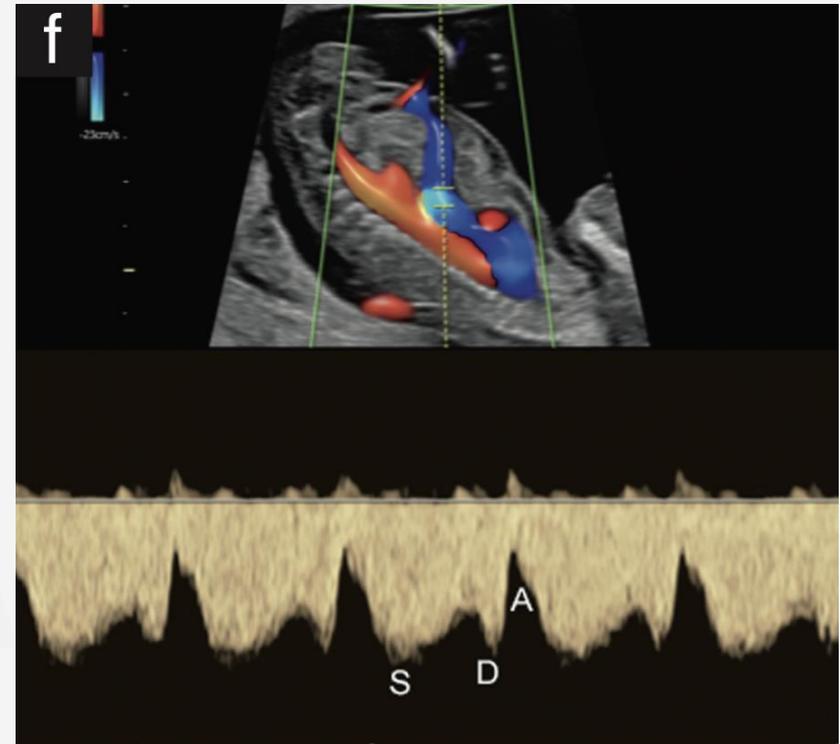


Ductus Venoso

- Vaso que conecta vena umbilical con vena cava llevando sangre oxigenada al corazón fetal.

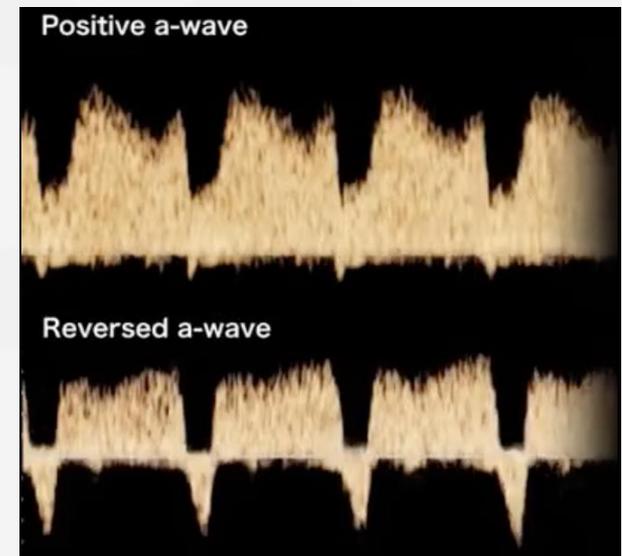
Adecuada medición DV

- ✓ Visión **para-medial derecha** con Doppler Color para visualizar el vaso.
- ✓ Gate de 0.5-1mm (evita contaminación), filtro 50-70Hz, ángulo de insonación menor a 30° y velocidad 2cm/s (para separar las ondas y evaluar onda A).



Ductus Venoso

- **Onda a reversa** se observa entre 50-60% de los fetos con trisomías 21, 18 y 13 y solo en **3% de los fetos euploides**.
- Además, se asocia con **cardiopatías congénitas y mortalidad fetal**.
- Sin embargo, 80% de los casos de onda a reversa tienen resultados perinatales favorables.





Ductus Venoso

- ¿Solo onda A reversa?

Ductus venosus pulsatility index measurement reduces the false-positive rate in first-trimester screening

E. TIMMERMAN*, K. OUDE RENGERINK†, E. PAJKRT*, B. C. OPMEER‡, J. A. M. VAN DER POST† and C. M. BILARDO*

Table 2 Outcome according to ductus venosus pulsatility index for veins (DV-PIV) and normality of a-wave

Outcome	DV-PIV		a-wave	
	< 95 th percentile	≥ 95 th percentile	Normal	Abnormal
Chromosomal anomalies				
Trisomy 21	15 (7.3)	57 (23.8)*	24 (9.3)	48 (25.7)*
Other	13 (6.3)	54 (22.6)*	21 (8.1)	46 (24.6)*
Structural anomalies	14 (6.8)	20 (8.4)	17 (6.6)	17 (9.1)
Miscarriage/IUFD	3 (1.5)	11 (4.6)*	4 (1.6)	10 (5.3)*
Other adverse outcome	9 (4.4)	10 (4.2)	10 (3.9)	9 (4.8)
Overall adverse outcome	54 (26.2)	152 (63.6)*	76 (29.5)	130 (69.5)*
Favorable outcome	152 (73.8)	87 (36.4)*	182 (70.5)	57 (30.5)*
Total	206 (100.0)	239 (100.0)	258 (100.0)	187 (100.0)

Data are given as *n* (%). *Significant difference between normal and abnormal DV-PIV or a-wave (chi-square test, *P* < 0.05). IUFD, intrauterine fetal death.

Table 4 Chromosomal anomalies in all fetuses, and subdivided according to normal or increased ductus venosus pulsatility index for veins (DV-PIV)

Anomaly	Overall	DV-PIV < 95 th percentile	DV-PIV ≥ 95 th percentile
Normal karyotype	306 (68.8)	178 (86.4)	128 (53.6)*
Trisomy 21	72 (16.2)	15 (7.3)	57 (23.8)*
Trisomy 18	34 (7.6)	4 (1.9)	30 (12.6)*
Trisomy 13	7 (1.6)	3 (1.5)	4 (1.7)
45X	8 (1.8)	2 (1.0)	6 (2.5)
Other	18 (4.0)	4 (1.9)	14 (5.9)*
Total	445 (100.0)	206 (100.0)	239 (100.0)

Data are given as *n* (%). *Significant difference between normal and abnormal DV-PIV (chi-square test, *P* < 0.05).

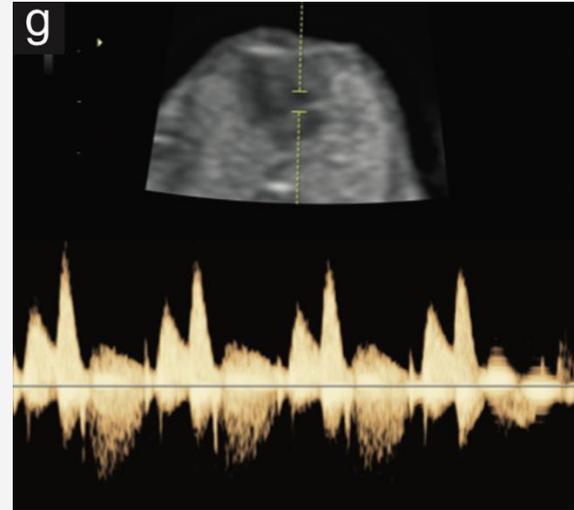
Bilardo CM, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of 11 – 14-week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2023; **61**: 127–143.

Timmerman, E., Oude Rengerink, K., Pajkrt, E., Opmeer, B.C., van der Post, J.A.M. and Bilardo, C.M. (2010), Ductus venosus pulsatility index measurement reduces the false-positive rate in first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 36: 661-667. <https://doi.org/10.1002/uog.7706>

Reflujo tricúspideo

Adecuada medición RT

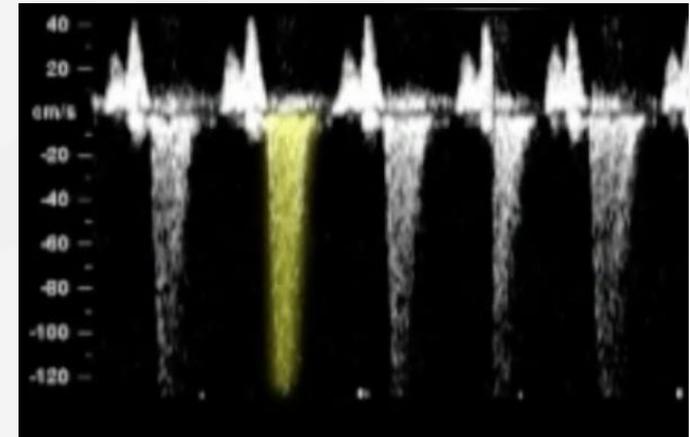
- ✓ Visión transversal de tórax fetal debe ocupar toda la pantalla.
- ✓ Visión de corazón 4 cámaras con ápex a las 6 o a las 12.
- ✓ No usar Doppler color.
- ✓ Gate 2-3mm (FMF) o 2-4mm (ISUOG), posicionar sobre la VT.
- ✓ Angulo de insonación debe ser menor a 30° de la dirección del septo IV.
- ✓ Medir 3 veces.
- ✓ Velocidad 2-3cm/s.



Se considera **presente** cuando se presenta con un **flujo >60cm/s en >50% de los ciclos.**

Reflujo tricúspideo

- Presente entre 1-5% de fetos euploides y 55% y 30% en fetos con T21 y T18 y 13 respectivamente.
- Rara vez por sí solo en casos de aneuploidías.
- Asociación con cardiopatía congénita.



Bilardo CM, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of 11 – 14-week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2023; **61**: 127–143.

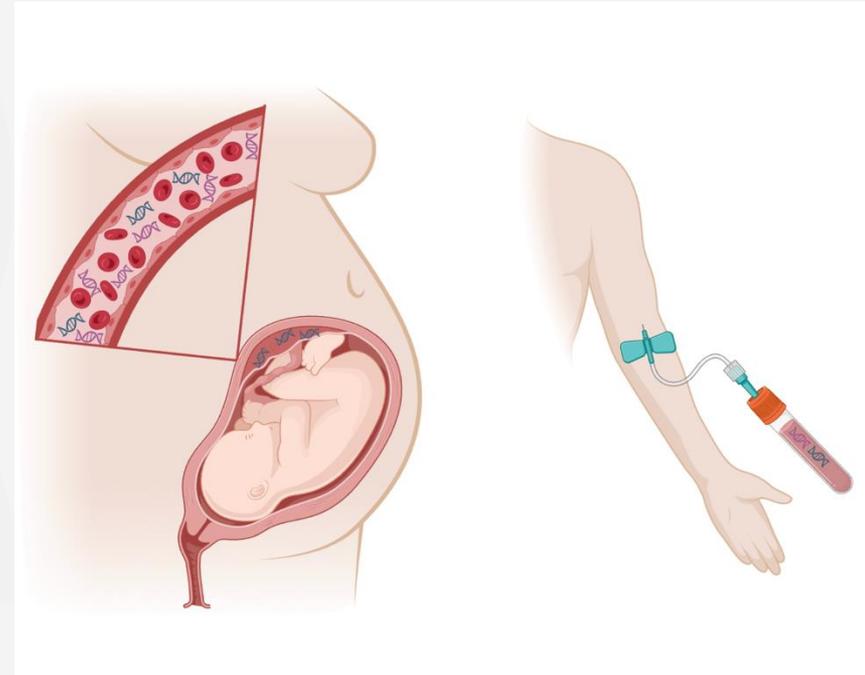
The Fetal Medicine Foundation. The 11-13 weeks scan [Internet]. London: The Fetal Medicine Foundation; [citado 2025 Oct 13]. Disponible en:

<https://fetalmedicine.org/education/11-13-weeks-scan>

Wiehec M, Nocun A, Wiercinska E, Beithon J, Knafel A. First trimester tricuspid regurgitation and fetal abnormalities. *J Perinat Med*. 2015 Sep;43(5):597-603. doi: 10.1515/jpm-2014-0058. PMID: 24799402.

Tamizaje aneuploidías y cffDNA

- Fragmentos de DNA fetal libre de células en sangre materna.
- Proviene de la placenta, 10% aprox de DNA en plasma materno.
- Se puede realizar desde las semana 9.
- Resultado confiable con fracción fetal (FF) >4%
- En obesidad y trisomías 13/18 puede haber FF disminuida.
- Ojo con mosaicismos placentarios.



Tamizaje aneuploidías y cffDNA

Table 1 Performance of NIPS in a general-risk population for trisomy 21, trisomy 18, and trisomy 13 calculated in random-effects meta-analyses

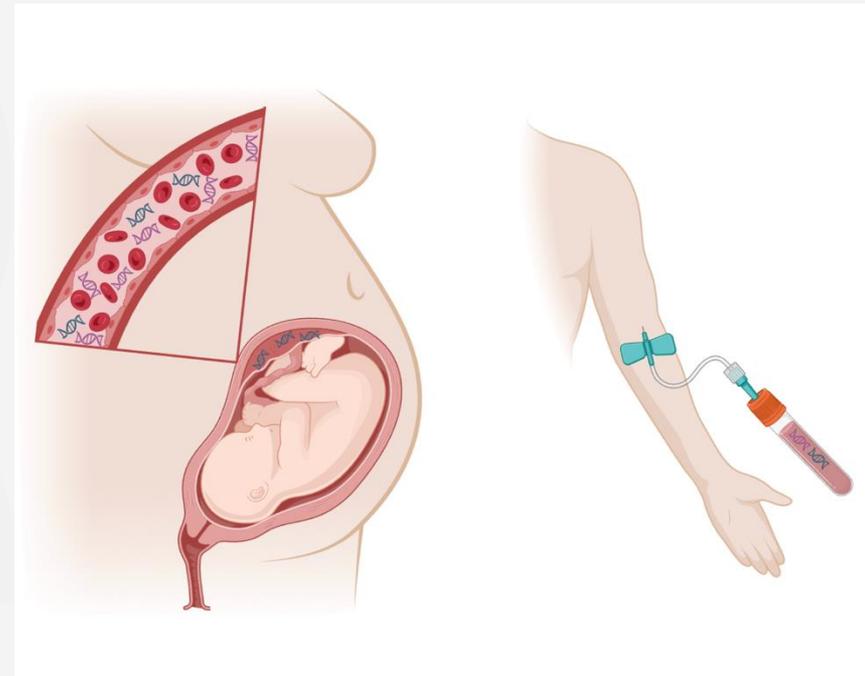
Test Statistic	No. of Studies	Result (%) (95% CI)	I ² (%)
Trisomy 21			
Sensitivity	17	98.80 (97.81-99.34)	0.0
Specificity	14	99.96 (99.92-99.98)	75.9
PPV	28	91.78 (88.43-94.23)	68.3
NPV	14	100 (99.99-100)	0.0
FPR	14	0.04 (0.02-0.08)	75.9
Accuracy	14	99.94 (99.91-99.96)	80.2
DOR ^a	14	110,000 (44,000-260,000); <i>P</i> < .0001	55.7
Trisomy 18			
Sensitivity	6	98.83 (95.45-99.71)	0.0
Specificity	7	99.93 (99.83-99.97)	94.9
PPV	17	65.77 (45.29-81.68)	88.5
NPV	7	100 (100-100)	0.0
FPR	7	0.07 (0.03-0.17)	75.9
Accuracy	6	99.91 (99.73-99.97)	95.7
DOR ^a	6	29,000 (4800-180,000); <i>P</i> < .0001	94.9
Trisomy 13			
Sensitivity	7	100 (0-100)	0.0
Specificity	8	99.96 (99.92-99.98)	81.5
PPV	18	37.23 (26.08-49.93)	71.9
NPV	8	100 (100-100)	0.0
FPR	8	0.04 (0.02-0.08)	81.5
Accuracy	8	99.95 (99.90-99.97)	82.2
DOR ^a	7	29,000 (8900-94,000); <i>P</i> < .0001	0

Table 2 Diagnostic performance statistics of NIPS in twin gestations

Test Statistic	No. of Studies	Result (%) (95% CI)	I ² (%)
Trisomy 21			
Sensitivity	7	98.18 (88.19-99.74)	0
Specificity	7	99.93 (99.78-99.98)	0
PPV	7	94.74 (84.91-98.29)	0
NPV	7	99.98 (99.83-100)	0
FPR	7	0.07 (0.02-0.22)	0
Accuracy	7	99.82 (99.61-99.92)	0
DOR ^a	7	6586.60 (1696.39-25573.83); <i>P</i> < .0001	0
Trisomy 18			
Sensitivity	5	90.00 (67.62-97.49)	0
Specificity	6	99.95 (99.80-99.99)	0
PPV	5	90.00 (67.62-97.49)	0
NPV	6	99.95 (99.80-99.99)	0
FPR	6	0.05 (0.01-0.20)	0
Accuracy	6	99.83 (99.61-99.92)	0
DOR ^a	5	3606.40 (710.38-18308.67)	0
Trisomy 13			
Sensitivity	4	80.00 (30.90-97.28)	0
Specificity	5	99.93 (99.41-99.99)	0
PPV	4	81.75 (1.82-99.91)	0
NPV	5	99.97 (99.82-100)	0
FPR	5	0.07 (0.01-0.59)	0
Accuracy	5	99.76 (99.39-99.91)	20.7
DOR ^a	4	1350.78 (206.12-8852.31)	0

Tamizaje aneuploidías y cffDNA

- ✓ Buena sensibilidad y especificidad para trisomías más comunes.
- ✓ En estudio su utilidad en detección de aneuploidías sexuales y otras anomalías genéticas.
- ✓ En discusión si debiese aplicarse en población de alto riesgo o riesgo promedio.
- ✓ **NO REEMPLAZA** tamizaje de anomalías estructurales.



¿Cómo calculamos?



Table 3 Selected first-trimester screening strategies for trisomy 21 and other chromosomal abnormalities

Screening strategy	Description	DR / FPR (%)	
		Trisomy 21	Trisomy 18 and trisomy 13
Combined screening	MA + GA, fetal NT, free β -hCG, PAPP-A in all patients Cut-off: 1 in 100 ⁶² LEVEL OF EVIDENCE: 2+	92 / 4.6 ⁶²	96.4 and 92.9 ⁶² (no increase in FPR)
Combined screening with additional markers in intermediate-risk group	Combined screening with NB, DV or TR in women with a risk of 1 in 50 to 1 in 1000 only LEVEL OF EVIDENCE: 2+	93–96 / 2.5 ⁷¹	Trisomy 18: 91.8 ⁷¹ Trisomy 13: 100 ⁷¹ (no increase in FPR)
cfDNA and anomaly scan with NT	Anomaly scan and NT assessment prior to cfDNA screening in all patients; CVS if NT > 3.5 mm or anomalies at ultrasound; otherwise, cfDNA (cfDNA test failure = reflex testing*) LEVEL OF EVIDENCE: 1+	100 / 0.1 + additional 2.5% FPR if NT > 3.5 mm or anomalies present ⁸⁰	Trisomy 18: 100 ⁸⁰ Trisomy 13: 100 ⁸⁰
Contingent combined screening with cfDNA	Combined screening with cfDNA in women with a risk of 1 in 10 to 1 in 1000 only LEVEL OF EVIDENCE: 2+	98.4 / 0.7 ⁸¹	No data

*Combined screening using additional plasma sample drawn at time of nuchal translucency (NT) measurement. β -hCG, beta-human chorionic gonadotropin; cfDNA, cell-free DNA; CVS, chorionic villus sampling; DR, detection rate; DV, ductus venous flow; FPR, false-positive rate; GA, gestational age; MA, maternal age; NB, nasal bone assessment; PAPP-A, pregnancy-associated plasma protein-A; TR, tricuspid flow (to assess for regurgitation).

Puntaje FMF

Risk assessment

Risk for trisomies at 11-13 weeks

This application allows estimation of risks for trisomies 21, 18 and 13 at 11-13 weeks' gestation by a combination of maternal age, fetal nuchal translucency thickness, fetal heart rate and maternal serum free β -hCG and PAPP-A. The values for PAPP-A and free β -hCG depend on maternal characteristics and reagents used for analysis and they therefore need to be converted into MoMs. In the application above you can either use the MoM values reported by the laboratory or enter the raw data and the MoM values will be calculated.

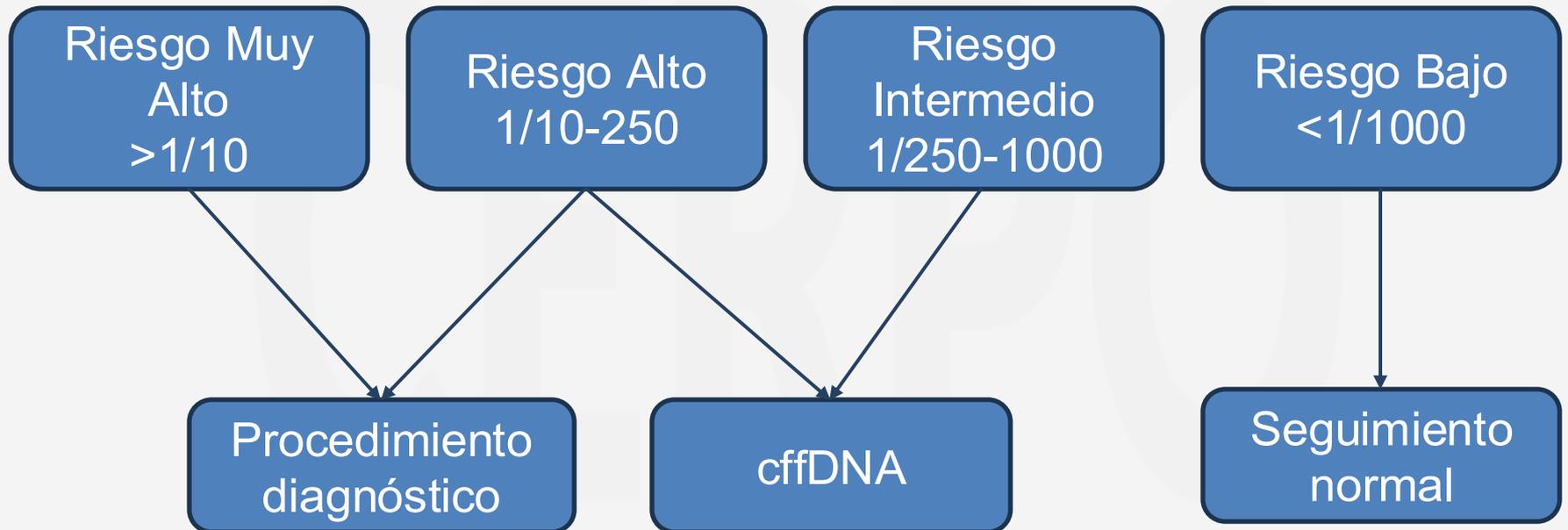


Riesgo Alto	>1/50
Riesgo Intermedio	1/51-1/1000
Riesgo Bajo	<1/1000

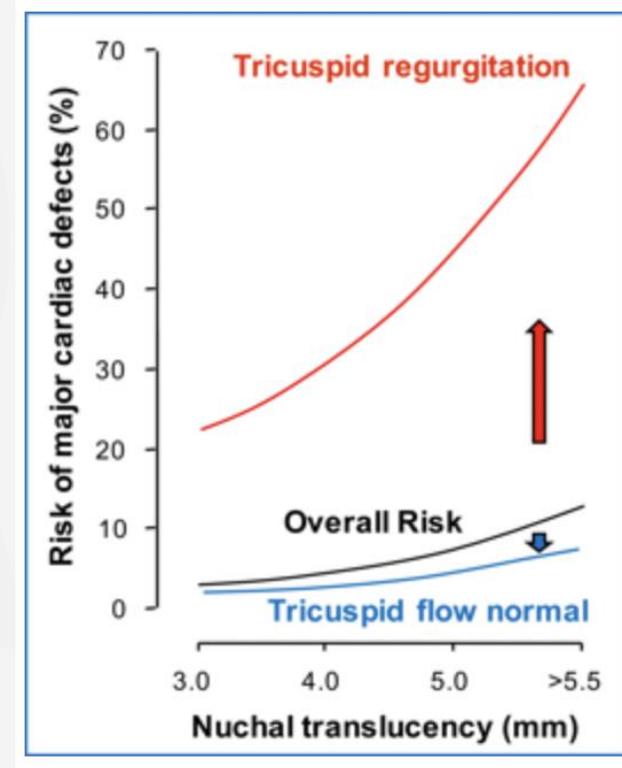
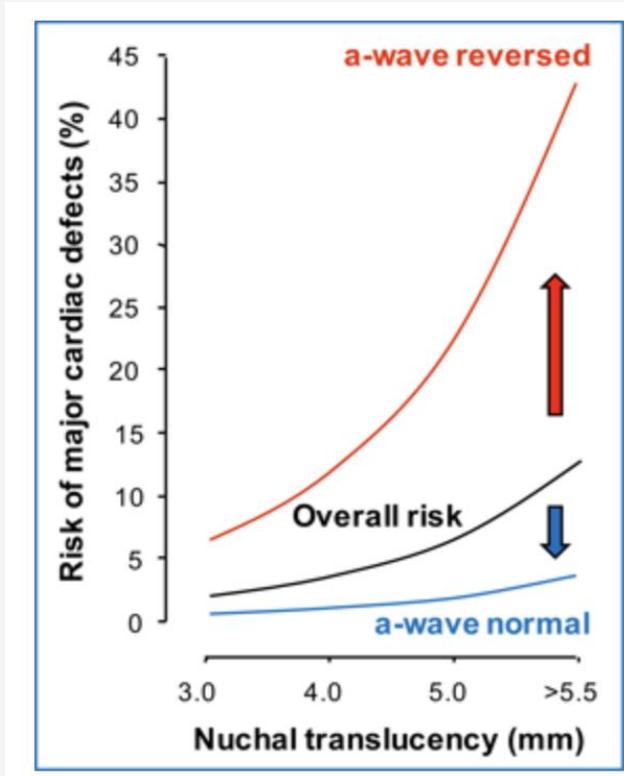
Permite cálculo de riesgo con edad + TN + FCF solamente, hasta agregar el resto de los marcadores.

Diferentes Algoritmos





DV y RT / Cardiopatías Congénitas



DV y RT / Cardiopatías Congénitas



Ultrasound Obstet Gynecol 2020; 55: 637–644

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.21956

Diagnosis of major heart defects by routine first-trimester ultrasound examination: association with increased nuchal translucency, tricuspid regurgitation and abnormal flow in ductus venosus

G. P. MINNELLA¹, F. M. CRUPANO¹, A. SYNGELAKI¹ , V. ZIDERE¹ , R. AKOLEKAR^{2,3} 
and K. H. NICOLAIDES¹

¹Fetal Medicine Research Institute, King's College Hospital, London, UK; ²Fetal Medicine Unit, Medway Maritime Hospital, Gillingham, UK; ³Institute of Medical Sciences, Canterbury Christ Church University, Chatham, UK

DV y RT / Cardiopatías Congénitas



Table 1 Timing of diagnosis of major heart defects and their association with increased nuchal translucency thickness (NT), tricuspid regurgitation (TR) and abnormal flow in ductus venosus (DV) at 11–13-week scan

Group	Cases (n)	Timing of diagnosis				Increased NT		TR	Abnormal DV flow	Any marker
		First trimester	Second trimester	Third trimester	Postnatal	≥ 95 th percentile	≥ 99 th percentile			
Major heart defect	211	113 (53.6)	82 (38.9)	10 (4.7)	6 (2.8)	77 (36.5)	45 (21.3)	61 (28.9)	58 (27.5)	117 (55.5)
Tricuspid atresia	7	7 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (42.9)	1 (14.3)	0 (0)	4 (57.1)	4 (57.1)
Pulmonary atresia	11	11 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	4 (36.4)	4 (36.4)	6 (54.5)	3 (27.3)	7 (63.6)
Polyvalvular dysplasia	1	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)	1 (100)
HLHS	40	37 (92.5)	3 (7.5)	0 (0)	0 (0)	17 (42.5)	9 (22.5)	16 (40.0)	15 (37.5)	25 (62.5)
AVSD	11	10 (90.9)	1 (9.1)	0 (0)	0 (0)	8 (72.7)	7 (63.6)	9 (81.8)	5 (45.5)	10 (90.9)
Complex heart defect	26	16 (61.5)	10 (38.5)	0 (0)	0 (0)	11 (42.3)	6 (23.1)	10 (38.5)	13 (50.0)	18 (69.2)
Left atrial isomerism	7	4 (57.1)	3 (42.9)	0 (0)	0 (0)	3 (42.9)	2 (28.6)	1 (14.3)	2 (28.6)	4 (57.1)
Tetralogy of Fallot	29	11 (37.9)	16 (55.2)	1 (3.4)	1 (3.4)	5 (17.2)	4 (13.8)	7 (24.1)	4 (13.8)	12 (41.4)
Arch abnormality	38	12 (31.6)	21 (55.3)	4 (10.5)	1 (2.6)	18 (47.4)	9 (23.7)	5 (13.2)	8 (21.1)	22 (57.9)
Tricuspid valve abnormality	8	2 (25.0)	3 (37.5)	2 (25.0)	1 (12.5)	2 (25.0)	1 (12.5)	4 (50.0)	1 (12.5)	5 (62.5)
TGA	15	2 (13.3)	12 (80.0)	0 (0)	1 (6.7)	2 (13.3)	0 (0)	1 (6.7)	0 (0)	3 (20.0)
Aortic stenosis	6	0 (0)	4 (66.7)	1 (16.7)	1 (16.7)	1 (16.7)	1 (16.7)	1 (16.7)	2 (33.3)	4 (66.7)
Pulmonary stenosis	11	0 (0)	8 (72.7)	2 (18.2)	1 (9.1)	2 (18.2)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (18.2)
Common arterial trunk	1	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Normal live birth	92 998	—	—	—	—	5678 (6.1)	857 (0.9)	1136 (1.2)	1644 (1.8)	8166 (8.8)

Data are given as *n* (%), unless stated otherwise. AVSD, atrioventricular septal defect; HLHS, hypoplastic left heart syndrome; TGA, transposition of great arteries.

DV y RT / Cardiopatías Congénitas



Table 2 Performance of increased nuchal translucency thickness (NT), tricuspid regurgitation (TR), abnormal flow in ductus venosus (DV) and their combination in detection of major heart defect at 11–13-week scan (211 with and 92 998 without major heart defect)

Screening method	DR	FPR	LR+	LR–	PPV (%)	NPV (%)
NT \geq 95 th percentile	77; 36.5 (30.0–43.4)	5678; 6.1 (6.0–6.3)	5.98 (4.99–7.15)	0.68 (0.61–0.75)	1.34 (1.12–1.60)	99.85 (99.83–99.86)
NT \geq 99 th percentile	45; 21.3 (16.0–27.5)	857; 0.92 (0.86–0.98)	23.14 (17.71–30.24)	0.79 (0.74–0.85)	4.99 (3.86–6.42)	99.82 (99.81–99.83)
TR	61; 28.9 (22.9–35.5)	1136; 1.2 (1.2–1.3)	23.67 (19.01–29.47)	0.72 (0.66–0.78)	5.10 (4.13–6.27)	99.84 (99.82–99.85)
Abnormal DV flow	58; 27.5 (21.6–34.0)	1644; 1.8 (1.7–1.9)	15.55 (12.42–19.46)	0.74 (0.68–0.80)	3.41 (2.74–4.23)	99.83 (99.82–99.85)
NT \geq 95 th percentile and/or:						
TR	104; 49.3 (42.4–56.2)	6665; 7.2 (7.0–7.3)	6.88 (5.99–7.90)	0.55 (0.48–0.62)	1.54 (1.34–1.76)	99.88 (99.86–99.89)
Abnormal DV flow	97; 46.0 (39.1–53.0)	7208; 7.8 (7.6–7.9)	5.93 (5.12–6.88)	0.59 (0.52–0.66)	1.33 (1.15–1.54)	99.87 (99.85–99.88)
TR and/or abnormal DV flow	117; 55.5 (48.5–62.3)	8166; 8.8 (8.6–9.0)	6.31 (5.59–7.14)	0.49 (0.42–0.57)	1.41 (1.25–1.59)	99.89 (99.87–99.90)
NT \geq 99 th percentile and/or:						
TR	80; 37.9 (31.3–44.8)	1949; 2.1 (2.0–2.2)	18.1 (15.1–21.6)	0.63 (0.57–0.70)	3.94 (3.32–4.68)	99.86 (99.84–99.87)
Abnormal DV flow	73; 34.6 (28.2–41.4)	2460; 2.6 (2.6–2.8)	13.1 (10.8–15.8)	0.67 (0.61–0.74)	2.88 (2.40–3.46)	99.85 (99.83–99.86)
TR and/or abnormal DV flow	99; 46.9 (40.0–53.9)	3517; 3.8 (3.7–3.9)	12.4 (10.7–14.4)	0.55 (0.49–0.63)	2.74 (2.37–3.16)	99.87 (99.86–99.89)

Data are given as *n*; % (95% CI) or with (95% CI). DR, detection rate; FPR, false-positive rate; LR+/-, positive/negative likelihood ratio; NPV, negative predictive value; PPV, positive predictive value.

Evaluación Anatómica



- ¿Por qué realizarla? → detectar hasta un 91% de fetos con anomalías letales y 37,5% con cualquier anomalía.
- A las 11 semanas la organogénesis está en una fase lo suficientemente avanzada que permite una adecuada evaluación de los órganos más importantes.

Evaluación Anatómica



GUIDELINES

ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of 11–14-week ultrasound scan

OBSTETRICS

Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol



Yimei Liao, PhD¹; Huaxuan Wen, MSc¹; Shuyuan Ouyang, BSc; Ying Yuan, MSc; Jingru Bi, BSc; Yong Guan, MSc; Qian Fu, PhD; Xia Yang, MSc; Wenjia Guo, MSc; Yi Huang, MSc; Qing Zeng, MSc; Yue Qin, PhD; Haishan Xiang, MPH; Shengli Li, MD



Table 1 Minimum requirements for scan at 11 + 0 to 14 + 0 weeks' gestation

<i>Anatomical region</i>	<i>Minimum requirements for scan</i>
General	Confirm singleton pregnancy
Head and brain	Axial view of head: Calcification of cranium Contour/shape of cranium (with no bony defects) Two brain halves separated by interhemispheric falx Choroid plexuses almost filling lateral ventricles in their posterior two-thirds (butterfly sign)
Neck	Sagittal view of head and neck: Confirm whether nuchal translucency thickness < 95 th percentile
Heart	Axial view of heart at level of four-chamber view: Heart inside chest with regular rhythm
Abdomen	Axial view: Stomach visible Intact abdominal wall Axial or sagittal view: Bladder visible and not dilated
Extremities	Visualize four limbs, each with three segments
Placenta	Ascertain normal appearance without cystic structures
Biometry	Sagittal view: Crown–rump length and nuchal translucency thickness Axial view: Biparietal diameter

Corresponding images are shown in Figures 1 and 2.

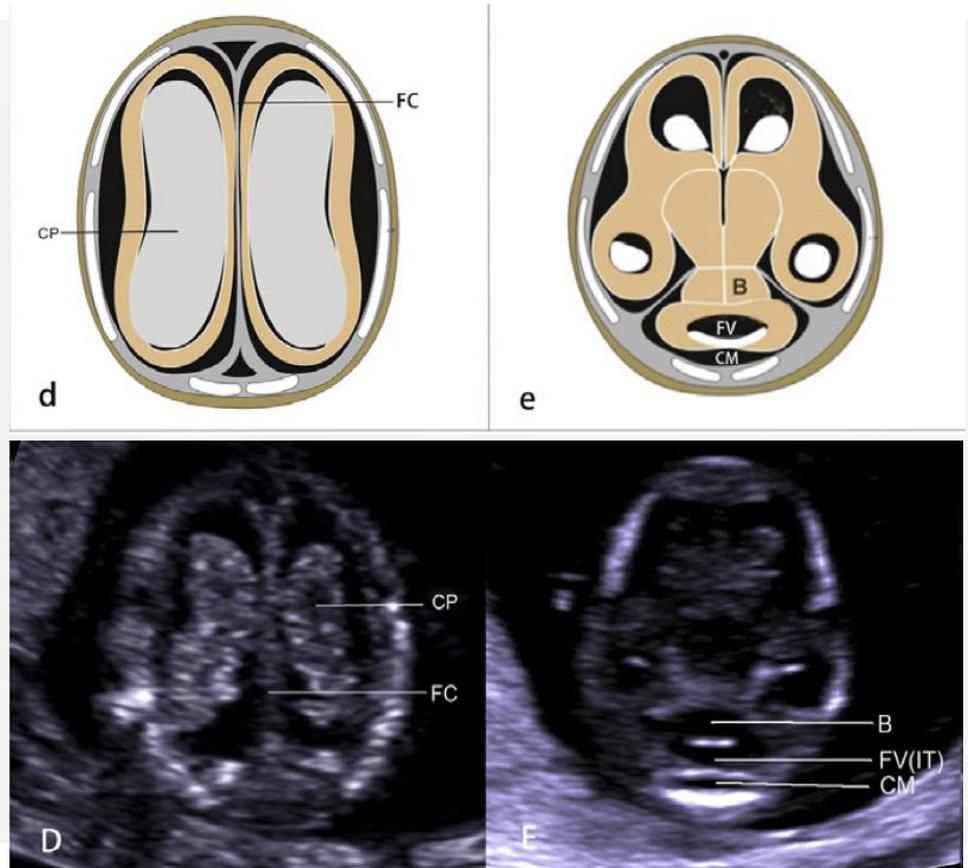
Table 2 Anatomical structures that can potentially be visualized on detailed fetal scan at 11 + 0 to 14 + 0 weeks' gestation (in sagittal, axial or coronal view as needed)

<i>Anatomical region</i>	<i>Structures that can potentially be visualized in detailed anatomic survey</i>
General	Confirm singleton pregnancy Overview of fetus, uterus and placenta
Head and brain	Calcification of cranium Contour/shape of cranium (with no bony defects) Two brain halves separated by interhemispheric falx Choroid plexuses almost filling lateral ventricles in their posterior two-thirds (butterfly sign) Thalami Brainstem Cerebral peduncles with aqueduct of Sylvius Intracranial translucency (fourth ventricle) Cisterna magna
Face and neck	Forehead Bilateral orbits Nasal bone Maxilla Retronasal triangle Upper lip Mandible Nuchal translucency thickness No jugular cysts in neck
Thorax	Shape of the thoracic wall Lung fields Diaphragmatic continuity
Heart	Heart activity present with regular heart rhythm Establish situs Position: intrathoracic heart position with cardiac axis to left (30–60°) Size: one-third of thoracic space Four-chamber view with two distinct ventricles on grayscale and color Doppler in diastole Left ventricular outflow tract view on grayscale or color Doppler Three-vessel-and-trachea view on grayscale or color Doppler Absence of tricuspid regurgitation/antegrade ductus venosus A-wave on pulsed-wave Doppler
Abdomen	Stomach: normal position in left upper abdomen Bladder: normally filled in pelvis (longitudinal diameter < 7 mm) Abdominal wall: intact with umbilical cord insertion Two umbilical arteries bordering bladder Kidneys: bilateral presence
Spine	Regular shape and continuity of spine
Extremities	Upper limbs with three segments and free movement Lower limbs with three segments and free movement
Placenta	Size and texture normal, without cystic appearance Location in relation to cervix and to previous uterine Cesarean section scar Cord insertion into placenta
Amniotic fluid and membranes	Amniotic fluid volume Amniotic membrane and chorion dissociated physiologically

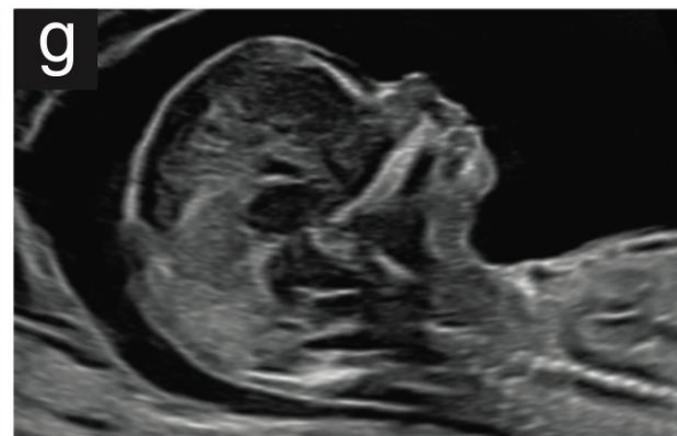
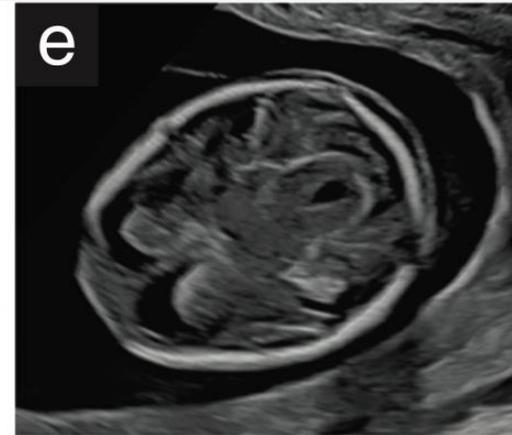
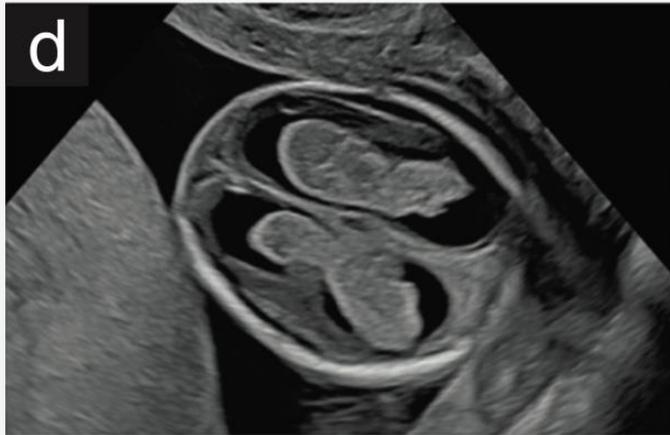
Selected corresponding images are shown in Figures 1 and 2.

Cabeza y Cerebro

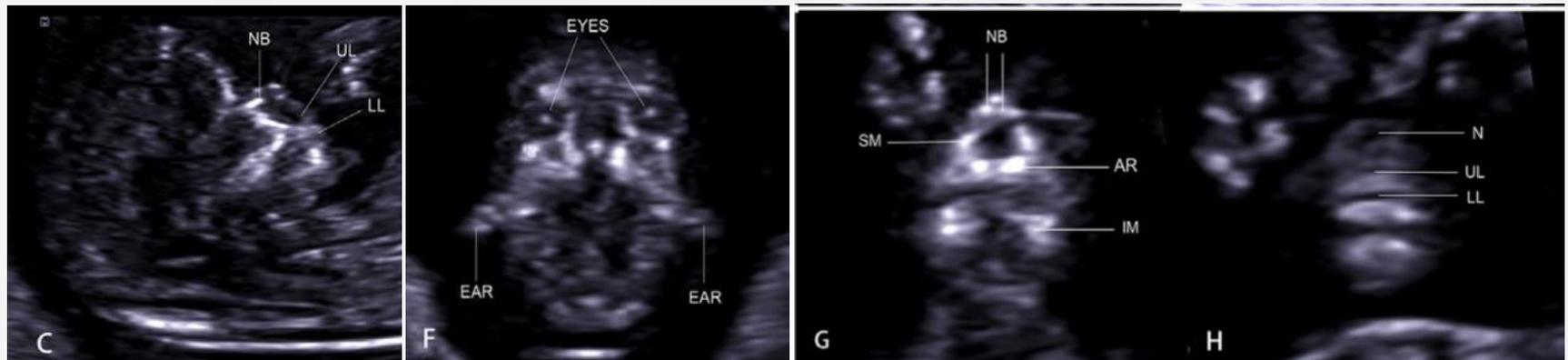
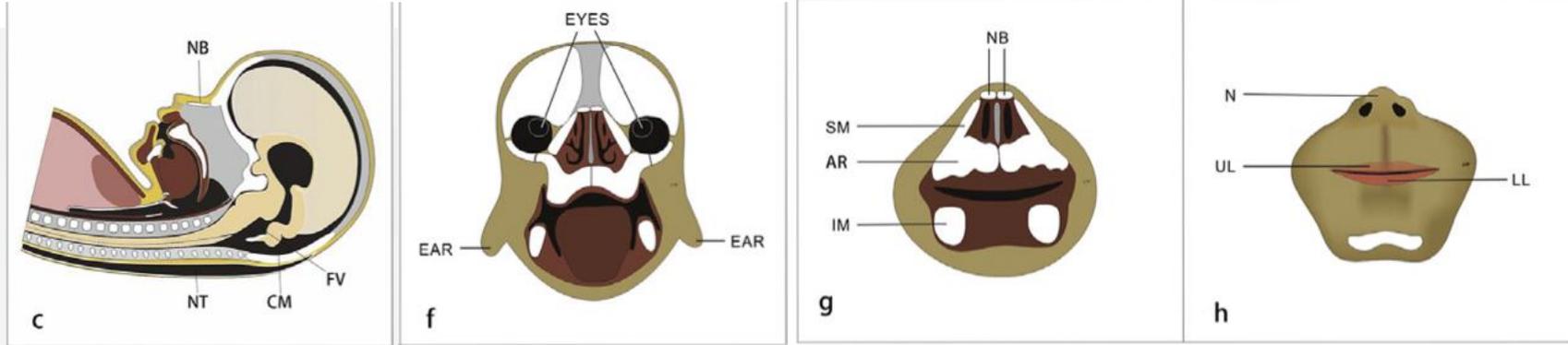
- División y simetría hemisferios cerebrales
- Osificación cránea
- Fosa posterior
- ✓ Malformaciones posibles:
holoprosencefalia
alobar, encefalocele,
anencefalia, acrania,
espinas bífidas.



Cabeza y Cerebro



Cara fetal

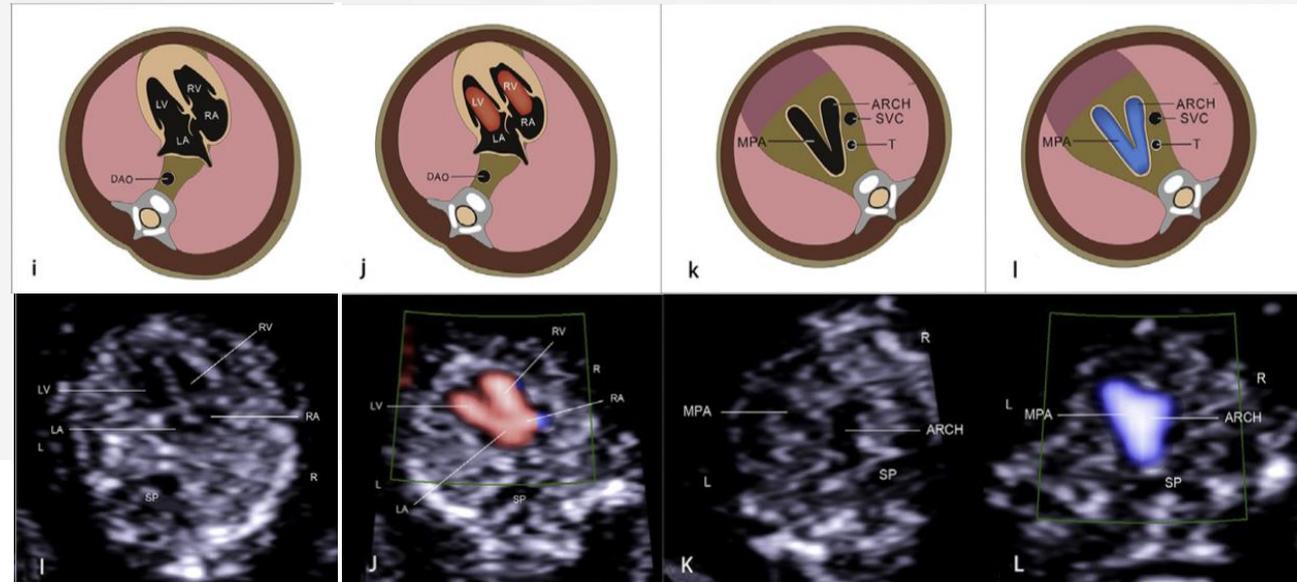


✓ Malformaciones posibles: micrognatia, fisuria labiopalatina, ciclopia, anoftalmia.

Tórax y corazón

- Se debe ver situs y posición de corazón en el tórax.
- Pulmones homogéneos, ecogénicos.
- Continuidad diafragmática en plano sagital.
- Posición intraabdominal de órganos abdominales.
- 4 cámaras (simetría y válvulas) y tractos de salida.

✓ Malformaciones posibles: ectopia cordis, Cantrell, situs inversus, hipoplasia VI.



Tórax y corazón



Ultrasound Obstet Gynecol 2022; 59: 11–25

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.23740.

This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits use, distribution and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.



First-trimester ultrasound detection of fetal heart anomalies: systematic review and meta-analysis

J. N. KARIM¹, E. BRADBURN¹, N. ROBERTS² and A. T. PAPAGEORGHIOU^{1,3} , for the ACCEPTS study[#]

Table 2 Impact of imaging protocol on the sensitivity of first-trimester ultrasound in the detection of major fetal cardiac anomalies in non-high-risk populations

Parameter	Anatomical protocol				
	No formal protocol*	4CV only	4CV + CF Doppler	4CV + OTV	4CV + OTV + CF Doppler
Studies	8	9	1	7	19
Fetuses	35 121	85 287	5534	8033	171 860
Pooled sensitivity	13.51 (7.05–21.67)	32.96 (18.18–49.71)	38.46 (13.86–68.42)	57.54 (31.41–81.58)	80.04 (67.94–89.84)

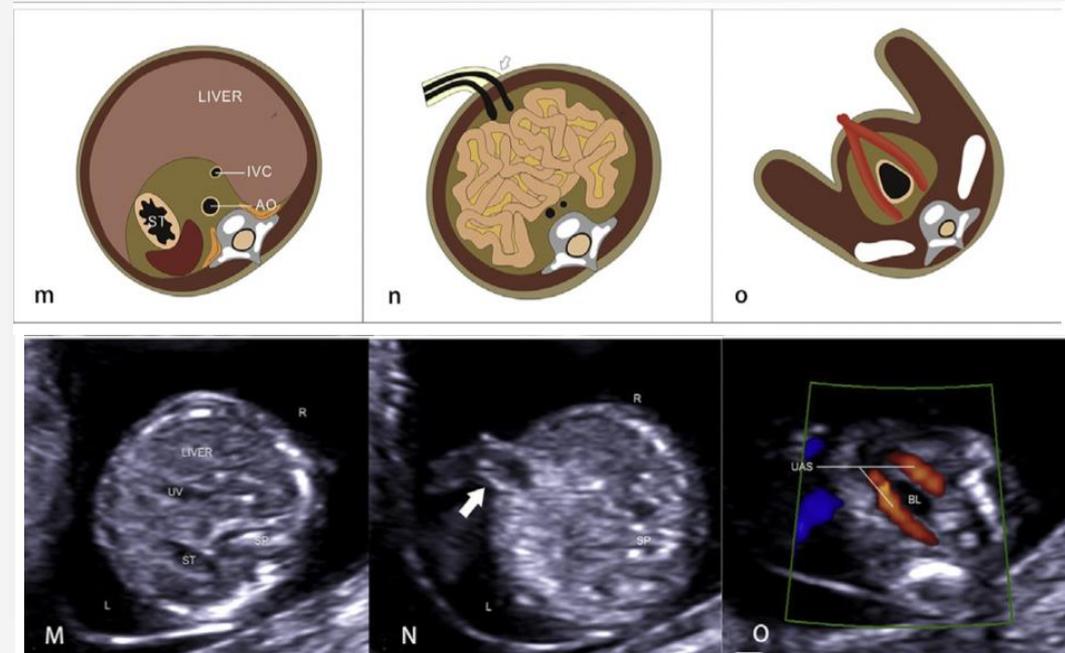
Tórax y corazón

Table 6 Screening performance of first-trimester ultrasound in the detection of individual types of fetal cardiac anomaly in non-high-risk population

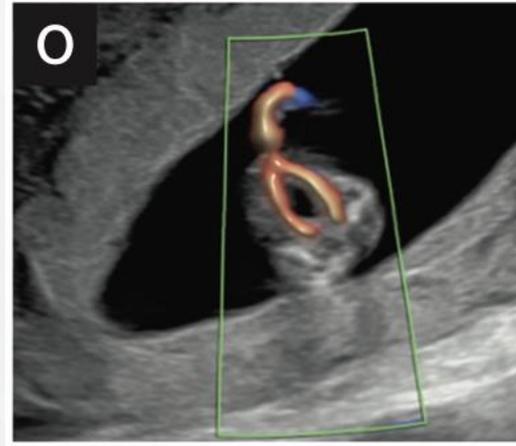
<i>Anomaly</i>	<i>Sensitivity (% (95% CI))</i>
Detection rate > 60%	
Ectopia cordis	93.26 (76.03–99.98)
Hypoplastic right heart syndrome	91.65 (77.23–99.21)
Tricuspid atresia/dysplasia	88.63 (76.00–96.94)
Atrioventricular septal defect	77.24 (63.62–88.42)
Truncus arteriosus	76.73 (58.94–90.62)
Complex cardiac defect	76.31 (57.46–90.92)
Hypoplastic left heart syndrome	73.28 (59.86–84.82)
Heterotaxy syndrome	72.59 (55.75–86.63)
Single ventricle	71.21 (52.11–87.03)
Double-outlet right ventricle	63.11 (44.90–79.59)
Detection rate of 25–60%	
Pulmonary atresia	59.68 (23.63–90.53)
Transposition of the great arteries	45.05 (29.29–61.35)
Tetralogy of Fallot	40.95 (30.16–52.20)
Aortic valve stenosis	38.81 (15.77–64.90)
Coarctation of the aorta	37.23 (23.96–51.56)
Ebstein's anomaly	25.03 (4.83–54.08)
Detection rate < 25%	
Ventricular septal defect	23.92 (14.41–34.97)
Atrial septal defect	21.53 (6.78–41.66)
Pulmonary valve or artery stenosis	19.45 (8.99–32.74)
Rhabdomyoma	4.87 (0.19–22.09)

Abdomen

- Estómago, vejiga, riñones.
 - Confirma situs.
 - Cierre pared abdominal.
 - Cordón umbilical 3 vasos.
- ✓ Malformaciones posibles: defectos de pared, megavejiga (>7mm), body-stalk.

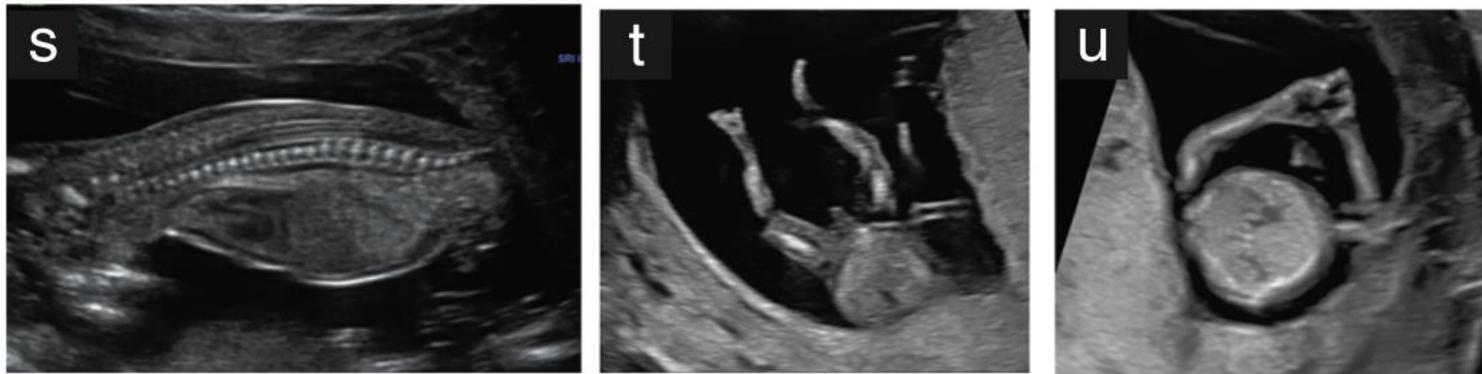


Abdomen



Columna y extremidades

- Visión sagital para ver alineación e integridad de piel. Cuerpos vertebrales visión transversa.
 - Extremidades en 3 segmentos, orientación de manos y pies, movimientos.
- ✓ Malformaciones posibles: espina bífida, ausencia extremidades, akinesia fetal.



Sexo fetal

- Posición medio sagital, evaluar dirección del tubérculo genital.
- Craneal: masculino
- Caudal: femenino
- Mayor precisión a mayor EG, 70% a las 11 semanas y 90% a las 13.

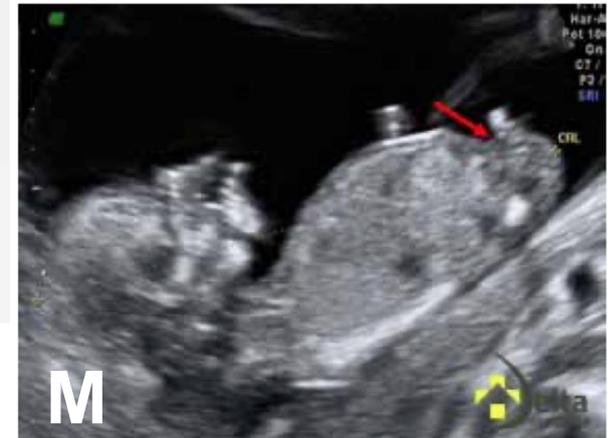


Tabla I

PRECISIÓN DE LA DETERMINACIÓN DEL SEXO FETAL SEGÚN LA ASIGNACIÓN INICIAL

Asignación ecográfica		Sexo al nacimiento	Precisión
Mujer	344 (57,5%)	Mujer: 286 Varón: 58	286/344: 83,1%
Varón	254 (42,5%)	Mujer: 24 Varón: 230	230/254: 90,6%
Total			516/598: 86,3%

Evaluación útero y placenta



- Evaluación completa de placenta, considerando ecogenicidad, tamaño, homogeneidad, presencia/ausencia de quistes, hematomas, desprendimientos.
- Evaluación de pared uterina, descartar presencia de miomas, septos, cicatriz de cesárea y relación con placentación.
- **NO informar placenta previa**

Tamizaje Preeclampsia



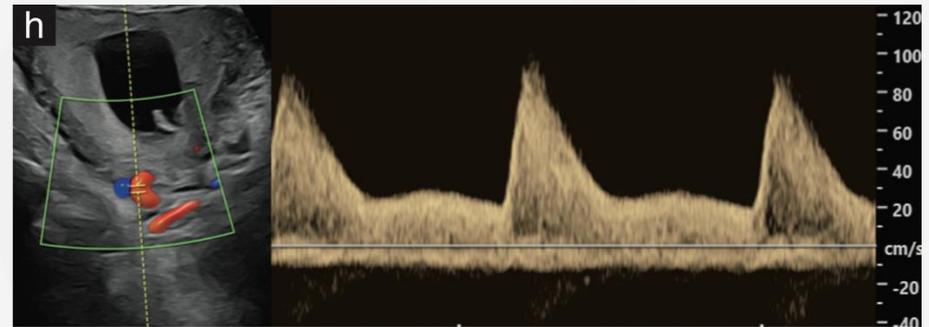
- Evaluación de riesgo de preeclampsia ha evolucionado desde basado solamente en FR maternos con limitado valor predictivo positivo.
- Evidencia muestra que algoritmos que integran factores maternos, presión arterial, Doppler de arterias uterinas y PLGF logra una detección de 90% de PE precoz (<34s), 75% de PE prematura (<37s) y 41% PE de término.
- Permite medidas de prevención → AAS 150mg/noche.

Tamizaje Preeclampsia



Adecuada medición Ut A IP

- ✓ Identificar arteria uterina en visión para sagital del útero
- ✓ Gate 2mm y ángulo de insonación $<30^\circ$, vel max desde 60cm/s.



Tamizaje Preeclampsia



Risk assessment

Risk for preeclampsia

Risks can be derived from maternal history and any combinations of biomarkers. Useful biomarkers at 11+0 to 13+6 weeks are mean arterial pressure (MAP), uterine artery PI (UTPI) or ophthalmic artery PSV ratio (OA-PSV) and serum PLGF (placental growth factor). Useful biomarkers at 19+0 to 23+6 weeks are MAP, UTPI or OA-PSV, estimated fetal weight, PLGF and sFLT-1. Useful markers at 35+0 to 36+6 weeks are MAP, UTPI or OA-PSV, PLGF and sFLT-1. The values of biochemical markers depend on maternal characteristics and reagents used for analysis and they therefore need to be converted into MoMs. In the application below you can either use the MoM values reported by the laboratory or provide the raw data and the MoM values will be calculated.



Please record the following information and then press Calculate.

Conclusiones



- Examen **clave del primer trimestre** → permite evaluación temprana integral.
- Permite **tamizaje genético y estructural**.
- Valor anatómico creciente.
- Aporte en **pronóstico** tanto materno como fetal.