

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°8

Malformaciones 1er trimestre

Dra. Paulina Ortega Caballero

Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo Rodríguez Aris, Dra. Susana Aguilera, Dra. Daniela Cisternas, Dr. Rodrigo Terra, Dr. Sergio de la Fuente

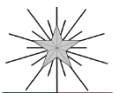
Agosto 2020

PRENATAL DIAGNOSIS

Prenat Diagn 2011; **31**: 90–102.

Published online in Wiley Online Library

(wileyonlinelibrary.com) DOI: 10.1002/pd.2642



CERPO

Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks

Argyro Syngelaki^{1,2,3}, Teodora Chelemen^{1,2}, Themistoklis Dagklis¹, Lindsey Allan¹ and Kypros H. Nicolaides^{1,2,3*}

¹*Harris Birthright Research Centre of Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK*

²*Department of Fetal Medicine, Medway Maritime Hospital, Gillingham, UK*



³*Department of Fetal Medicine, University College Hospital, London, UK*



Ultrasound Obstet Gynecol 2019; **54**: 468–476

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.20844

Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation

A. SYNGELAKI¹, A. HAMMAMI¹, S. BOWER¹, V. ZIDERE¹, R. AKOLEKAR^{2,3} and K. H. NICOLAIDES¹

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



Introducción

- Utilidad ecografía 11 - 13+6 semanas:
 - Determinación edad gestacional
 - Diagnóstico de embarazo múltiple y su corionicidad
 - Screening de aneuploidía
 - **Detección de anomalías fetales no cromosómicas**
 - Screening de preeclampsia pretérmino

Introducción



Siempre diagnosticable

Potencialmente diagnosticable

- Experiencia del operador, calidad del equipo

No diagnosticable

- Se desarrollan durante 2do o 3er trimestre
- Expresión fenotípica se hace aparente posteriormente en el desarrollo fetal:
 - producción urinaria → obstrucción o reflujo urinario
 - capacidad de tragar → obstrucción intestinal
 - producción de secreciones pulmonares → malformación congénita de las vías aéreas
- El defecto requiere de una edad gestacional avanzada (acondroplasia, fracturas en la osteogénesis imperfecta, coartación aórtica, estenosis pulmonar)

Sistematización eco 11-13+6 semanas



**Cerebro
cráneo** **Y** Transverso para evaluar calota craneal, línea media ecogénica y los plexos coroideos llenando los ventrículos laterales, fosa posterior.

Cara Sagital para evaluar el perfil, hueso nasal y paladar.

Coronal para órbitas y labio superior, triángulo retronasal.

Columna Longitudinal para demostrar los cuerpos vertebrales y la piel que los recubre.

Sistematización eco 11-13+6 semanas



Corazón

Corte de cuatro cámaras y aplicación de Doppler color.

Tórax

Forma del tórax, pulmones y la integridad del diafragma .

Abdomen

Presencia de la cámara gástrica, riñones, vejiga y evaluar la inserción del cordón umbilical en el abdomen.

Extremidades

Visualizar todos los huesos largos, manos y pies (incluyendo la forma y ecogenicidad de los huesos y movimientos articulares)

Metodología del estudio



- Estudio retrospectivo de datos prospectivamente recolectados en registro de embarazo, parto y unidad neonatal.
- 100.997 embarazos únicos, control ecográfico de rutina las 11 -13+6 semanas, entre 2009-2018 (en King's College Hospital de Londres o Medway Maritime Hospital de Gillingham en UK):
 - Evaluación sistemática de LCN, TN, evaluación anatómica para detección de anomalías estructurales.
 - Exclusión de aneuploidía conocida mediante estudio invasivo.
- Reevaluación ecográfica a todas entre las 18-24 semanas, y en muchos casos entre las 30-34 o 35-37 semanas.

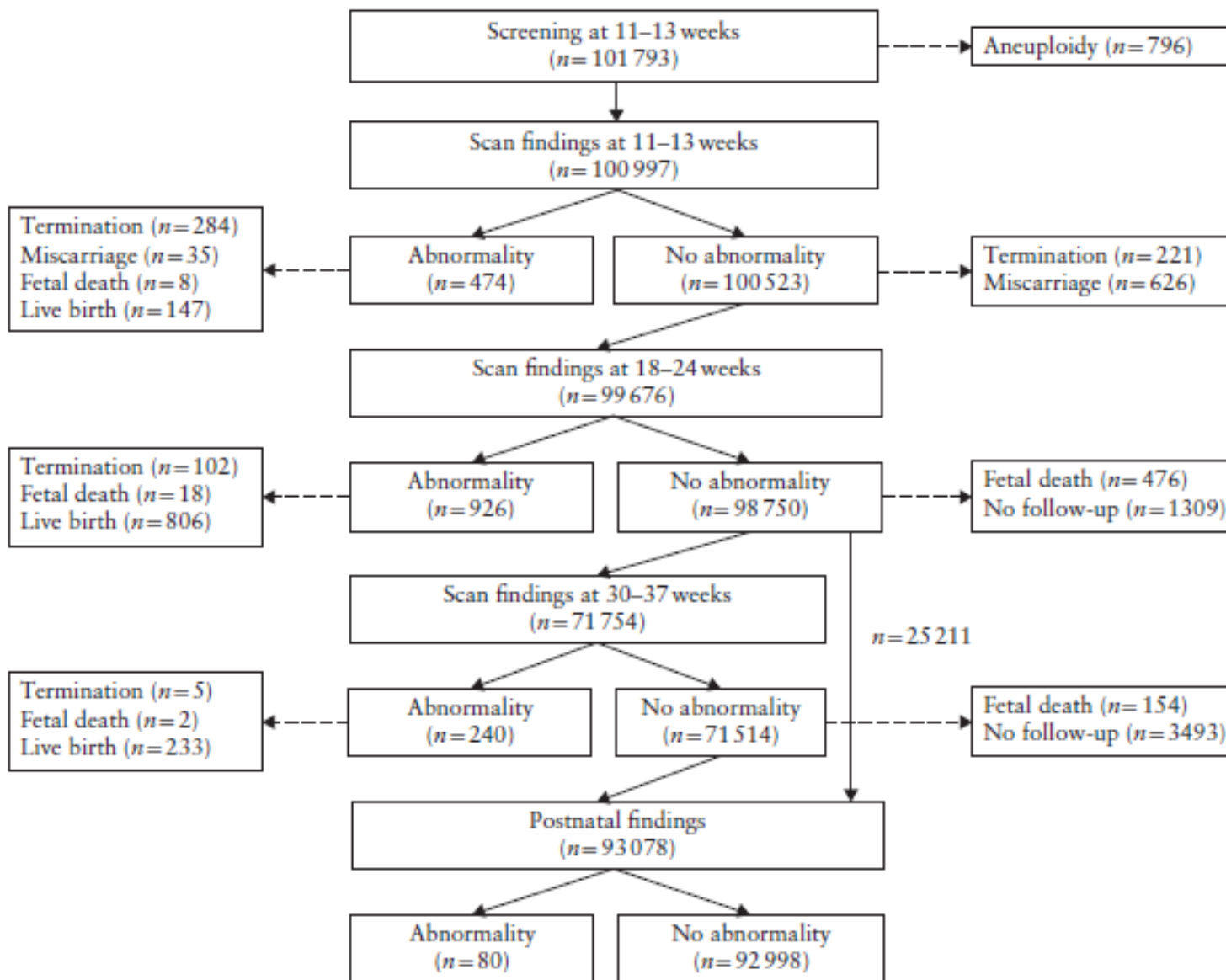
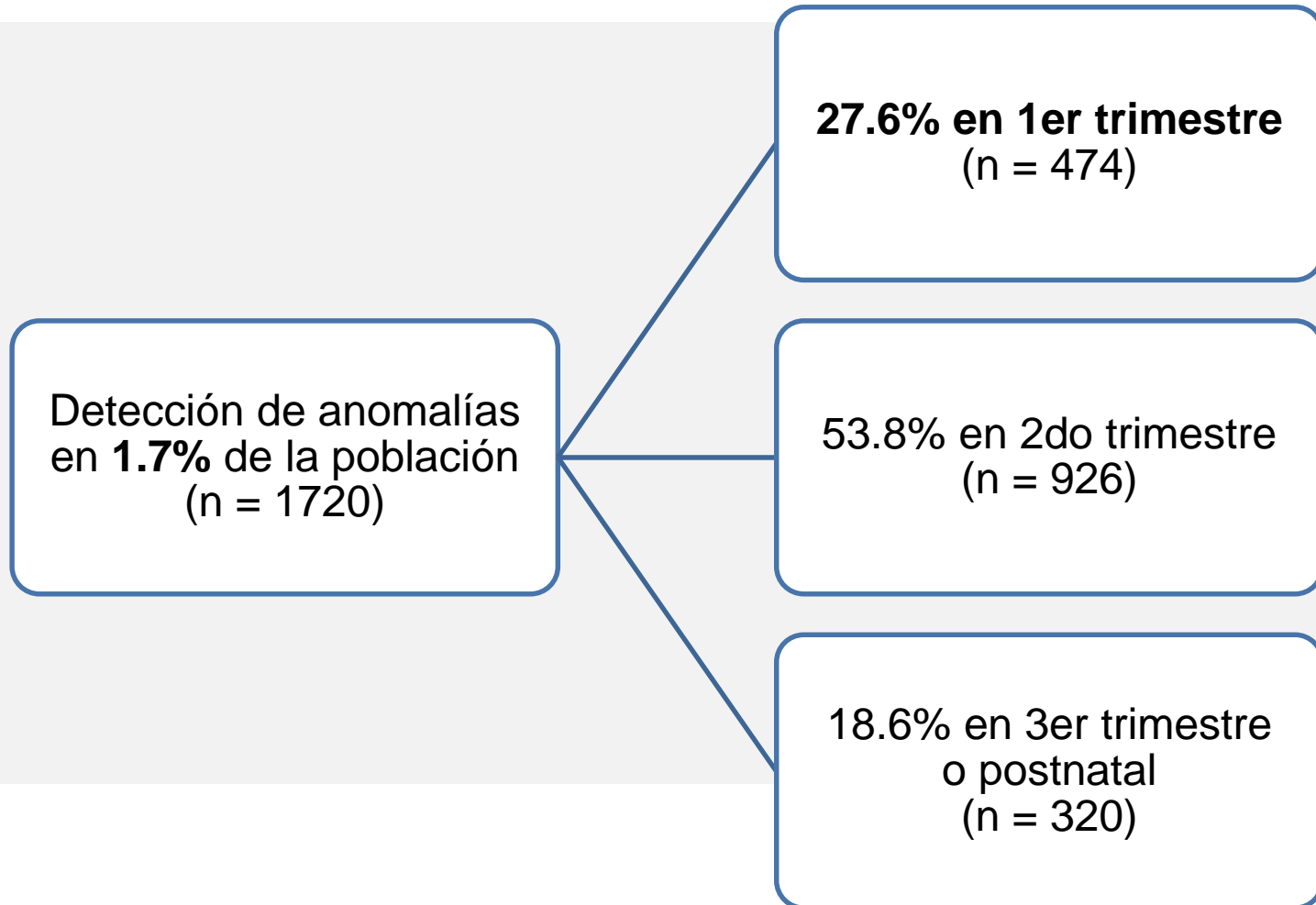


Figure 1 Flowchart of study population of pregnancies undergoing routine ultrasound examinations for non-chromosomal fetal abnormalities.

Resultados



Resultados



DetECCIÓN 100%

- Acránea
- Holoprosencefalia alobar
- Encefalocele
- Atresia tricuspídea
- Atresia pulmonar
- Pentalogía de Cantrell (anomalías de pared torácica, abdominal, diafragma, pericardio y corazón)
- Ectopia cordis
- Onfalocele
- Gastrosquisis
- Anomalía de Body-Stalk

Resultados



Detección >50%

- Espina bífida abierta (59.3%)
- Hipoplasia ventrículo izquierdo (>90%)
- Defecto del septo atrioventricular (>90%)
- Defecto cardíaco complejo (60%, 2 o más alteraciones)
- Isomerismo atrio derecho (57.1%, VCI interrumpida con anatomía intracardíaca normal)
- Obstrucción tracto urinario bajo/megavejiga (71.2%)
- Ausencia de extremidades (75%)
- Secuencia de akinesia fetal (72.7%)
- Displasia esquelética letal (71.4%)

Resultados



Detección 10-50%

- Hipoplasia cerebelo/vermis (13%)
- Fisura labiopalatina (35%)
- Micrognatia (14%)
- Tetralogía de Fallot (30-40%)
- Defecto válvula tricúspide (25%)
- Transposición de grandes arterias (15%)
- Hernia diafragmática congénita (29%)
- Hemivértebra/escoliosis (30-40%)
- Polidactilia, oligodactilia, sindactilia o ectrodactilia (30-40%)

Resultados



Detección <10%

- Ventriculomegalia
- Agenesia cuerpo calloso
- Fisura labial aislada
- Malformación congénita de vía aérea
- Defecto del septo interventricular
- Quistes abdominales
- Agenesia renal unilateral
- Riñón multiquístico
- Hidronefrosis
- Doble riñón
- Hipospadia
- Pie equinovaro

Resultados



- Incidencia significativamente mayor de TN aumentada en:
 - Encefalocele
 - Espina bífida
 - Hernia diafragmática congénita
 - Onfalocele
 - Obstrucción urinaria baja
 - Displasia esquelética letal
 - Secuencia akinesia fetal
 - Síndrome de Body-Stalk
 - Pentalogía de Cantrell

Resultados



- TN $>$ p95 fue significativamente mayor en aquellos que presentaban anomalías mayores no-cromosómicas (12%) que aquellos que no presentaban (4%).
- TN aumentada en el 21.9% de los defectos cardíacos.
 - De los 117 detectados en 1er trimestre, 47.9% presentaba TN $>$ p95.

Resultados

- Comparación con estudio previo:
 - Incidencia global de anomalías no cromosómicas aumenta de 1.1% a 1.7%
 - Mejor detección de:
 - Espina bífida abierta (15% vs 59%)
 - Fisura labiopalatina (5% vs 35%)
 - Cardiopatía mayor (34% vs 52%)
 - Sería por:
 - Mejor calidad de equipo
 - Mejor protocolo de evaluación



CERPO

Table 1 Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities in 100 997 pregnancies undergoing routine ultrasound examinations

<i>Defect</i>	<i>Total</i>	<i>NT > 95th percentile</i>	<i>Detection</i>			<i>Postnatal</i>
			<i>First trimester</i>	<i>Second trimester</i>	<i>Third trimester</i>	
Central nervous system						
Acrania	48	0 (0)	48 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alobar holoprosencephaly	10	2 (20.0)	10 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Encephalocle	15	5 (33.3)*	15 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Open spina bifida	59	6 (10.2)*	35 (59.3)	24 (40.7)	0 (0)	0 (0)
Hypoplastic cerebellum/vermis	15	0 (0)	2 (13.3)	13 (86.7)	0 (0)	0 (0)
Agenesis of corpus callosum	26	2 (7.7)	0 (0)	25 (96.2)	1 (3.8)	0 (0)
Schizencephaly	3	0 (0)	0 (0)	2 (66.7)	1 (33.3)	0 (0)
Septo-optic dysplasia	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Microcephaly	9	0 (0)	0 (0)	1 (11.1)	8 (88.9)	0 (0)
Severe ventriculomegaly	18	0 (0)	0 (0)	14 (77.8)	4 (22.2)	0 (0)
Arachnoid cyst	14	1 (7.1)	0 (0)	5 (35.7)	9 (64.3)	0 (0)
Brain hemorrhage	2	0 (0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Dural venous sinus thrombosis	2	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)
Craniosynostosis	2	1 (50.0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Occipital dermoid cyst	1	1 (100)*	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Blake's pouch cyst	4	0 (0)	0 (0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)
Brain tumor	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)
Face						
Anophthalmia/microphthalmia	5	0 (0)	0 (0)	5 (100)	0 (0)	0 (0)
Dacryocystocele	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)
Cataract bilateral	1	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)
Cleft lip and palate	52	1 (1.9)	18 (34.6)	34 (65.4)	0 (0)	0 (0)
Cleft lip only	28	1 (3.6)	0 (0)	24 (85.7)	0 (0)	4 (14.3)
Cleft palate only	10	1 (10.0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	10 (100)
Micrognathia	7	0 (0)	1 (14.3)	6 (85.7)	0 (0)	0 (0)
Thorax						
Congenital diaphragmatic hernia	24	6 (25.0)*	7 (29.2)	14 (58.3)	2 (8.3)	1 (4.2)
Congenital pulmonary airway malformation	43	5 (11.2)*	0 (0)	39 (90.7)	4 (9.3)	0 (0)
Congenital high-airway obstruction syndrome	1	1 (100)*	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Mediastinal teratoma	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Pleural effusion	3	0 (0)	0 (0)	2 (67.7)	1 (33.3)	0 (0)

Heart						
Tricuspid atresia	7	2 (28.6)*	7 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Pulmonary atresia	11	4 (36.4)*	11 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Polyvalvular dysplasia	1	1 (100)*	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Hypoplastic left heart syndrome	40	15 (37.5)*	37 (92.5)	3 (7.5)	0 (0)	0 (0)
Atrioventricular septal defect	11	8 (72.7)*	10 (90.9)	1 (9.1)	0 (0)	0 (0)
Complex heart defect	25	9 (36.0)*	15 (60.0)	10 (40.0)	0 (0)	0 (0)
Left atrial isomerism	7	3 (42.9)*	4 (57.1)	3 (42.9)	0 (0)	0 (0)
Tetralogy of Fallot	28	5 (17.9)*	11 (39.3)	15 (53.6)	1 (3.6)	1 (3.6)
Arch abnormality	38	13 (34.2)	12 (31.6)	21 (55.3)	4 (10.5)	1 (2.6)
Tricuspid valve abnormality	8	2 (25.0)*	2 (25.0)	3 (37.5)	2 (25.0)	1 (12.5)
Transposition of great arteries	15	2 (13.3)	2 (13.3)	12 (80.0)	0 (0)	1 (6.7)
Double/right aortic arch	32	2 (6.3)	5 (15.6)	27 (84.4)	0 (0)	0 (0)
Aortic stenosis	6	1 (16.7)	0 (0)	4 (66.7)	1 (16.7)	1 (16.7)
Pulmonary stenosis	10	2 (20.0)	0 (0)	7 (70.0)	2 (20.0)	1 (10.0)
Common arterial trunk	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)		
Ventricular aneurysm	3	0 (0)	0 (0)	2 (66.7)	1 (33.3)	0 (0)
Arrhythmia	3	0 (0)	0 (0)	1 (33.3)	2 (66.7)	0 (0)
Cardiomyopathy	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Rhabdomyoma	6	1 (16.7)	0 (0)	1 (16.7)	5 (83.3)	0 (0)
Ventricular septal defect	136	15 (11.0)*	0 (0)	97 (71.3)	31 (22.8)	8 (5.9)
Gastrointestinal tract						
Liver, spleen, gallbladder, mesenteric or adrenal cyst	21	2 (9.5)	0 (0)	12 (57.1)	9 (42.9)	0 (0)
Cloacal abnormality	2	1 (50.0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Meconium peritonitis	1	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Right-sided stomach	1	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Esophageal atresia	8	0 (0)	0 (0)	4 (50.0)	2 (25.0)	2 (25.0)
Duodenal atresia	9	0 (0)	0 (0)	1 (11.1)	8 (88.9)	0 (0)
Small-bowel obstruction	6	0 (0)	0 (0)	0 (0)	6 (100)	0 (0)
Hirschsprung's disease	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)
Imperforate anus	3	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	3 (100)

Continued over.

Table 1 *Continued*

<i>Defect</i>	<i>Total</i>	<i>NT > 95th percentile</i>	<i>Detection</i>			
			<i>First trimester</i>	<i>Second trimester</i>	<i>Third trimester</i>	<i>Postnatal</i>
Abdominal wall						
Exomphalos with bowel or liver	44	15 (34.1)*	44 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Gastroschisis	40	2 (5.0)	40 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Bladder exstrophy	2	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)
Genitourinary						
Lower urinary tract obstruction	52	9 (17.3)*	37 (71.2)	11 (21.2)	4 (7.7)	0 (0)
Bilateral renal agenesis	13	2 (15.4)	2 (15.4)	11 (84.6)	0 (0)	0 (0)
Bilateral polycystic kidneys	14	3 (21.4)*	1 (7.1)	10 (71.4)	3 (21.4)	0 (0)
Unilateral pelvic kidney/agenesis	124	10 (10.5)*	3 (2.4)	107 (86.3)	14 (11.3)	0 (0)
Bilateral multicystic kidney	4	1 (25.0)	0 (0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)
Unilateral multicystic kidney	58	1 (1.7)	0 (0)	51 (87.9)	7 (12.1)	0 (0)
Severe hydronephrosis	79	3 (3.8)	0 (0)	47 (59.5)	32 (40.5)	0 (0)
Duplex kidney	87	4 (4.6)	0 (0)	69 (79.3)	18 (20.7)	0 (0)
Horseshoe kidney	5	0 (0)	0 (0)	4 (80.0)	1 (20.0)	0 (0)
Unilateral dilated ureter	6	0 (0)	0 (0)	3 (50.0)	3 (50.0)	0 (0)
Unilateral renal cyst	11	0 (0)	0 (0)	7 (63.7)	4 (36.4)	0 (0)
Ovarian cyst	27	0 (0)	0 (0)	0 (0)	27 (100)	0 (0)
Ambiguous genitalia	5	1 (20.0)	0 (0)	4 (80.0)	0 (0)	1 (20.0)
Hematocolpos	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)
Hypospadias	26	2 (7.7)	0 (0)	1 (3.8)	0 (0)	25 (96.2)
Rectovaginal fistula	1	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)
Skeleton						
Absent hand, arm, leg or foot	24	1 (4.2)	18 (75.0)	6 (25.0)	0 (0)	0 (0)
Fetal akinesia deformation sequence	11	2 (18.2)	8 (72.7)	3 (27.3)	0 (0)	0 (0)
Lethal skeletal dysplasia	14	8 (57.1)*	10 (71.4)	4 (28.6)	0 (0)	0 (0)
Non-lethal skeletal dysplasia	12	0 (0)	0 (0)	10 (83.3)	2 (16.7)	0 (0)
Abnormal digits	59	4 (6.8)	25 (42.4)	19 (32.2)	3 (5.1)	12 (20.3)
Hemivertebra/scoliosis	12	0 (0)	4 (33.3)	8 (66.7)	0 (0)	0 (0)
Talipes	93	4 (5.4)	2 (2.2)	82 (88.2)	5 (5.4)	4 (4.3)

Tumor						
Sacroccygeal teratoma	2	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)	0 (0)
Lymphangioma	4	1 (25.0)	0 (0)	3 (75.0)	1 (25.0)	0 (0)
Testicular mass	1	0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)
Thyroid goiter	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)
Other						
Body-stalk anomaly	16	5 (31.3)*	16 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Pentalogy of Cantrell	2	2 (100)*	2 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Ectopia cordis only	2	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Hydrops fetalis	8	1 (12.5)	0 (0)	7 (87.5)	1 (12.5)	0 (0)
Multiple						
Pulmonary stenosis, microcephaly, micrognathia	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Tetralogy of Fallot, hemivertebra, talipes	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Ventriculomegaly severe, cleft lip and palate	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Diaphragmatic hernia, unilateral renal agenesis	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Cleft lip and palate, unilateral multicystic kidney	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Cleft lip and palate, megacystis, radial aplasia	1	1 (100)*	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Cleft lip and palate, unilateral renal agenesis	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Complex heart defect, megacystis	1	1 (100)*	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Total	1720	204	474	926	240	80

Data are given as *n* or *n* (%). *Significant difference in proportion of fetuses with nuchal translucency thickness (NT) > 95th percentile between those with given abnormality and those without, examined by chi-square test with Yates' correction for large sample size ($P < 0.05$).

Secuencia Acránea - Anencefalia



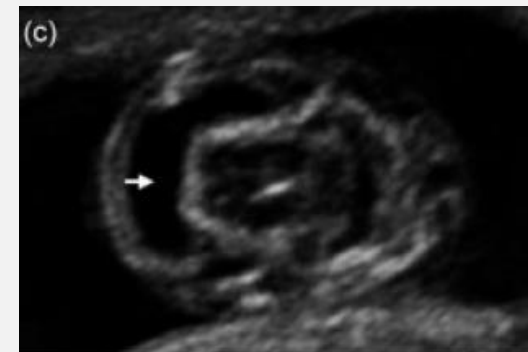
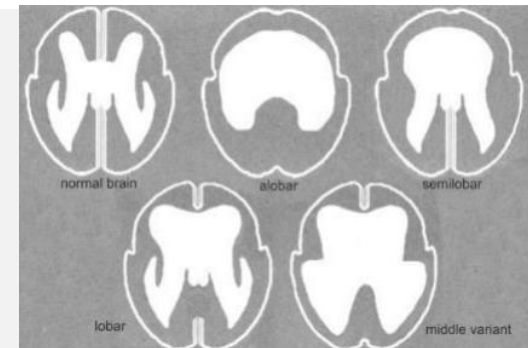
- Prevalencia de 1 en 1.000 RN.
- Sin osificación normal del cráneo a las 11 semanas.
- Ausencia de bóveda craneal (acránea) → hemisferios cerebrales expuestos a líquido amniótico degeneran (exencefalia) → destrucción y desaparición del tejido (anencefalia).
- Lesiones espinales asociadas en 50% de los casos.
- Etiología: defectos cromosómicos, teratógenos, bajo consumo de ácido fólico.



Holoprosencefalia

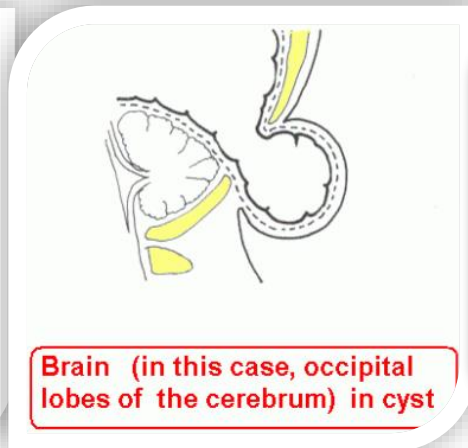
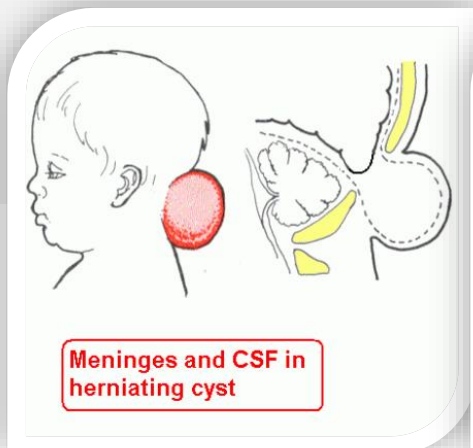


- Prevalencia de 1.6-1 en 10.000 RN.
- Espectro de anomalías que resultan de una división incompleta del Prosencéfalo.
- Ventrículo único dilatado, con fusión de las astas anteriores de los ventrículos laterales, o segmentación parcial de éstos.
- Asociado a alteraciones faciales (ciclopía, fisura labiopalatina, probóscide).
- El 66% de estos casos presentan una aneuploidía, principalmente trisomía 13.



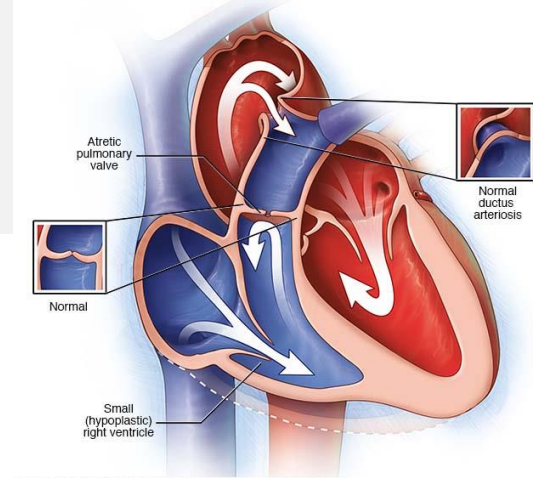
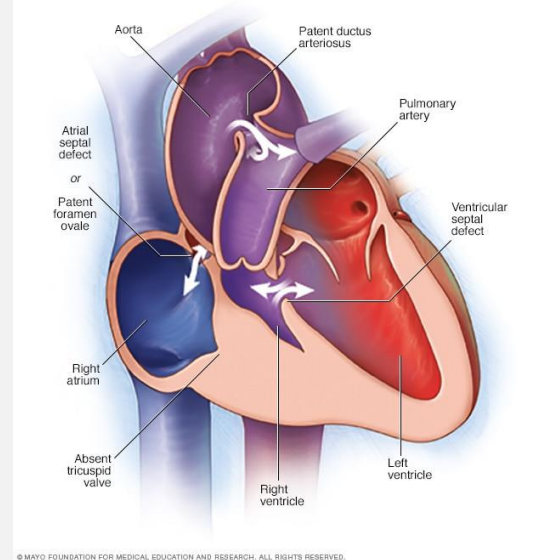
Encefalocele

- Prevalencia de 1 en 4.000 RN.
- Herniación de meninges (meningocele) con/sin encéfalo (encefalocele).
- 75% occipital.
- El pronóstico depende de la cantidad de tejido nervioso eviscerado
- Dg diferencial: higroma quístico



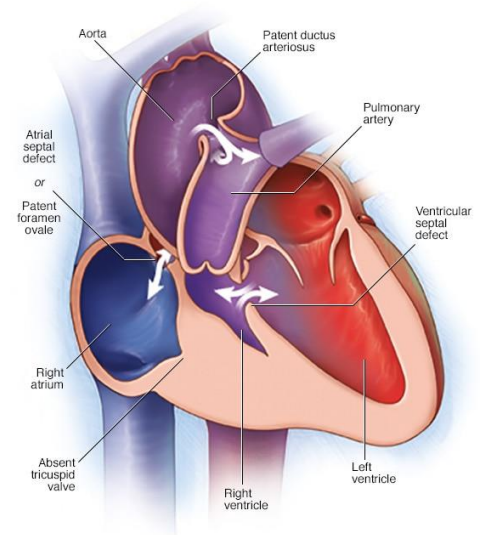
Cardiopatías

- Defectos congénitos más frecuentes.
- Prevalencia de 8 por 1.000 RN.
- 50% asintomáticas y el otro 50% “mayores” (letales o requieren cirugía o cateterización cardiaca intervencionista en el primer año de vida).
- Los defectos cardiacos mayores representan el 20% de todas las muertes fetales y el 30% de las neonatales debidas a defectos congénitos .

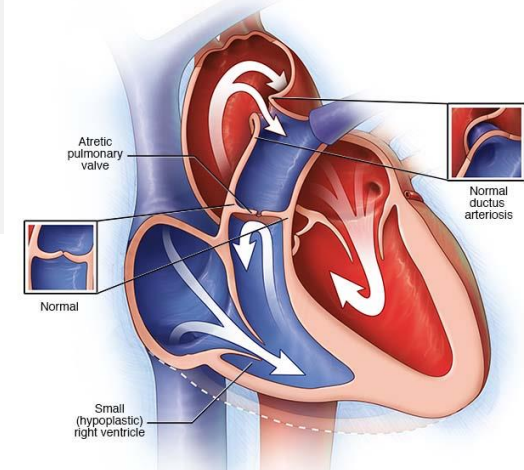


Cardiopatías

- Asociación entre TN aumentada y los defectos cardiacos, tanto en fetos con defectos cromosómicos como en fetos euploides.
- El aumento de la TN no es específico de determinados tipos de cardiopatías



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.



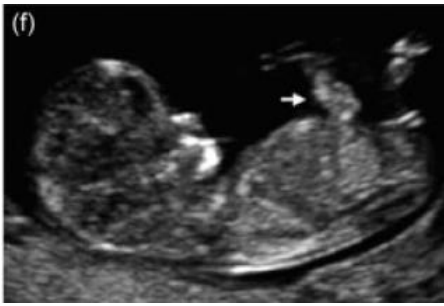
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Ectopia cordis



- Prevalencia de 5 en 100.000 RN.
- Localización parcial o total del corazón dentro o fuera del tórax, por falla en la fusión de esta.
- La mayoría de tipo torácica, con una hendidura esternal y protrusión cardíaca sin pericardio parietal.





Onfalocele



- Prevalencia 1 en 4.000 RN.
- Defecto del cierre de la pared abdominal, con protrusión de saco herniario con/sin vísceras (asas intestinales, hígado).
 - No ocurre regresión de Hernia fisiológica en base del cordón umbilical
- Puede presentar extensión craneal con compromiso torácico anterior (Pentalogía de Cantrell) o hacia caudal (extrofia vesical).
- Cerca del 50% de estos tienen una aneuploidía, principalmente trisomía 18.
- En el grupo euploide, resolución cercana al 95% que contengan sólo intestino. Si presenta hígado, requerirá cirugía postnatal.

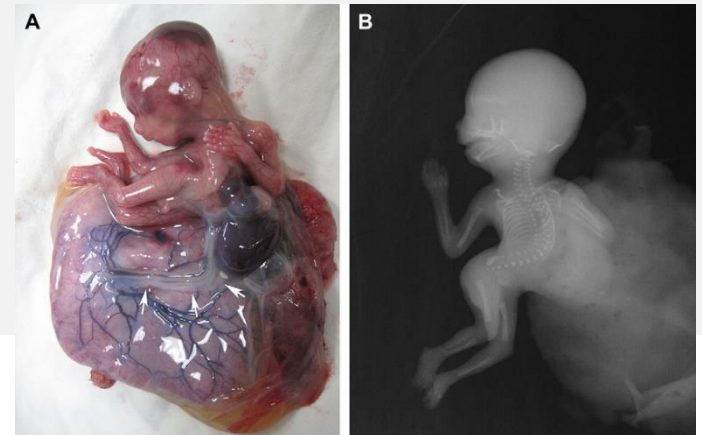
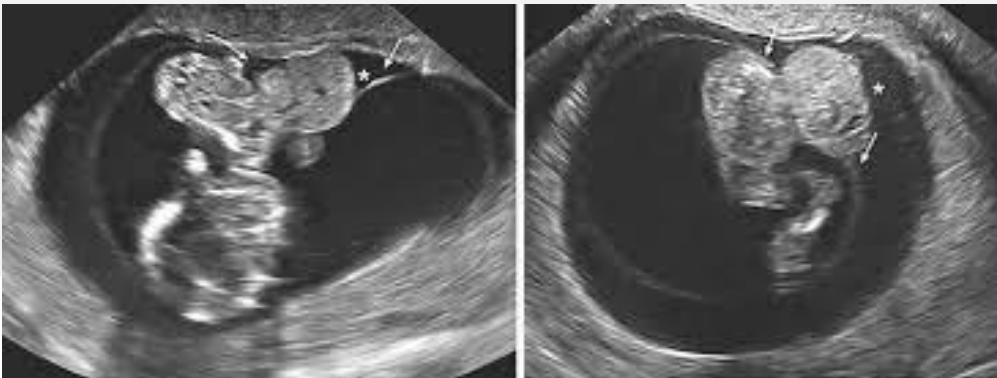
Gastrosquisis

- Prevalencia de 1 en 4.000 RN.
- Defecto del cierre de pared abdominal anterior, con evisceración intestinal paraumbilical (mayoría derecha).
- Sin regresión espontánea durante el embarazo.
- Sin aumento del riesgo de aneuploidía.



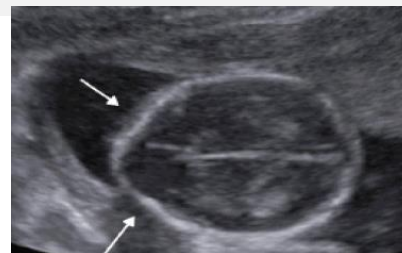
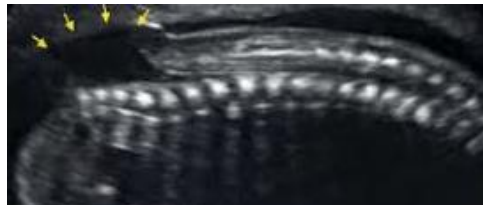
Anomalia de Body-Stalk

- Caracterizado por un gran defecto en la pared abdominal, cifoescoliosis severa y un cordón umbilical corto con arteria umbilical única.
- Presenta rotura de membranas amnióticas, por lo que una mitad del cuerpo fetal está en la cavidad amniótica y la otra en la cavidad celómica.



Espina bífida

- Prevalencia de 1 en 1.000 RN.
- Defecto en el cierre del tubo neural, con daño secundario de los nervios expuestos.
- Protrusión de meninges (meningocele) o médula espinal (mielomeningocele).
- Factores ambientales asociados son déficit de folatos, teratógenos, diabetes mellitus. Los genéticos son cromosomopatías y mutaciones de genes únicos.
- Otros signos ecográficos:
 - Signo del limón: cabalgamiento de huesos frontales.
 - Signo de la banana: fosa posterior con desplazamiento caudal del cerebelo.



Megavejiga

- Incidencia 1 en 1500 embarazos.
- Vejiga visible en 95% a las 11 semanas, 100% a las 13 semanas.
- Diámetro longitudinal de la vejiga de 7 mm o más.
- Asociado con aneuploidía en un 30%, sobre todo trisomía 13 o 18 (si > 10 mm, 10% incidencia defecto cromosómico).
- En fetos euploides, el pronóstico depende del tamaño vesical: si menor de 16 mm, 90% resuelve espontáneamente. Pero si 16 mm o más, suele haber progresión y uropatía obstructiva severa secundaria.



Secuencia acinesia/hipocinesia fetal



- Trastorno genético raro. (Sd. De Pena Shokeir)
- Prevalencia 1 en 12.000 RN.
- Mayoría esporádico, pero puede presentar herencia autosómica recesiva.
- Caracterizado por:
 - polihidroamnios (disminución deglución)
 - bajo peso (poca masa muscular por inmovilización prolongada)
 - escasa actividad respiratoria (por hipoplasia pulmonar)
 - anquilosis y fijación articular (por ausencia de movimientos articulares)
 - cordón umbilical corto.

Displasia esquelética letal



- Prevalencia de 1 en 4.000 RN.
- Mortalidad de 25% in útero, 30% neonatal.
- Más comunes: displasia tanatofórica, osteogénesis imperfecta, acondroplasia, acondrogénesis, distrofia torácica asfixiante.



CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°8

Malformaciones 1er trimestre

Dra. Paulina Ortega Caballero

Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo Rodríguez Aris, Dra. Susana Aguilera, Dra. Daniela Cisternas, Dr. Rodrigo Terra, Dr. Sergio de la Fuente

Agosto 2020