



Seminario N°8

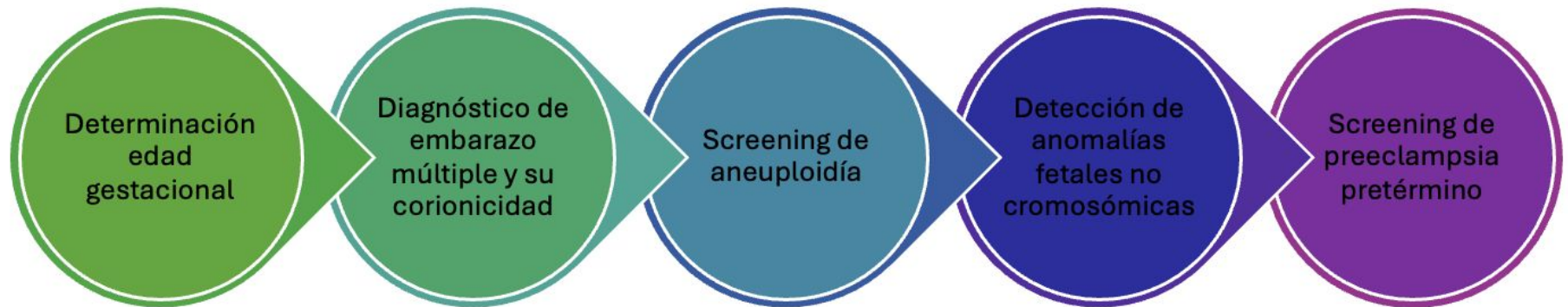
Malformaciones 1er trimestre

**Dra. Anca Podariu, Dra Catherine Díaz
Sanhueza,**

Dr. Juan Guillermo Rodríguez Aris
Febrero 2026

Introducción

Utilidad ecografía 11 - 13+6 semanas:



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)
---------------------	---

Introducción



SIEMPRE DIAGNOSTICABLES	POTENCIALMENTE DIAGNOSTICABLES	NO DIAGNOSTICABLES
- acrania - holoprosencefalia lobar - onfalocele - gastrosquisis - anomalía body-stalk	- aumento de translucencia nuchal - regurgitación tricuspídea - alteración ductus venoso - alteraciones fosa posterior en espina bífida (depende de la experiencia del operador, calidad del equipo)	- Se desarrollan en 2º-3º trimestre: □ tumores □ quistes ováricos □ microcefalia □ ventriculomegalia - Expresión fenotípica más tarde en el embarazo por cambios fisiológicos en el feto. □ obstrucción o reflujo del tracto urinario (producción de orina) □ obstrucción intestinal (deglución) □ malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares (producción líquido pulmonar) - El defecto evoluciona con el avance de la EG □ acondroplasia □ fracturas en la osteogénesis imperfecta □ coartación aórtica □ estenosis pulmonar



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

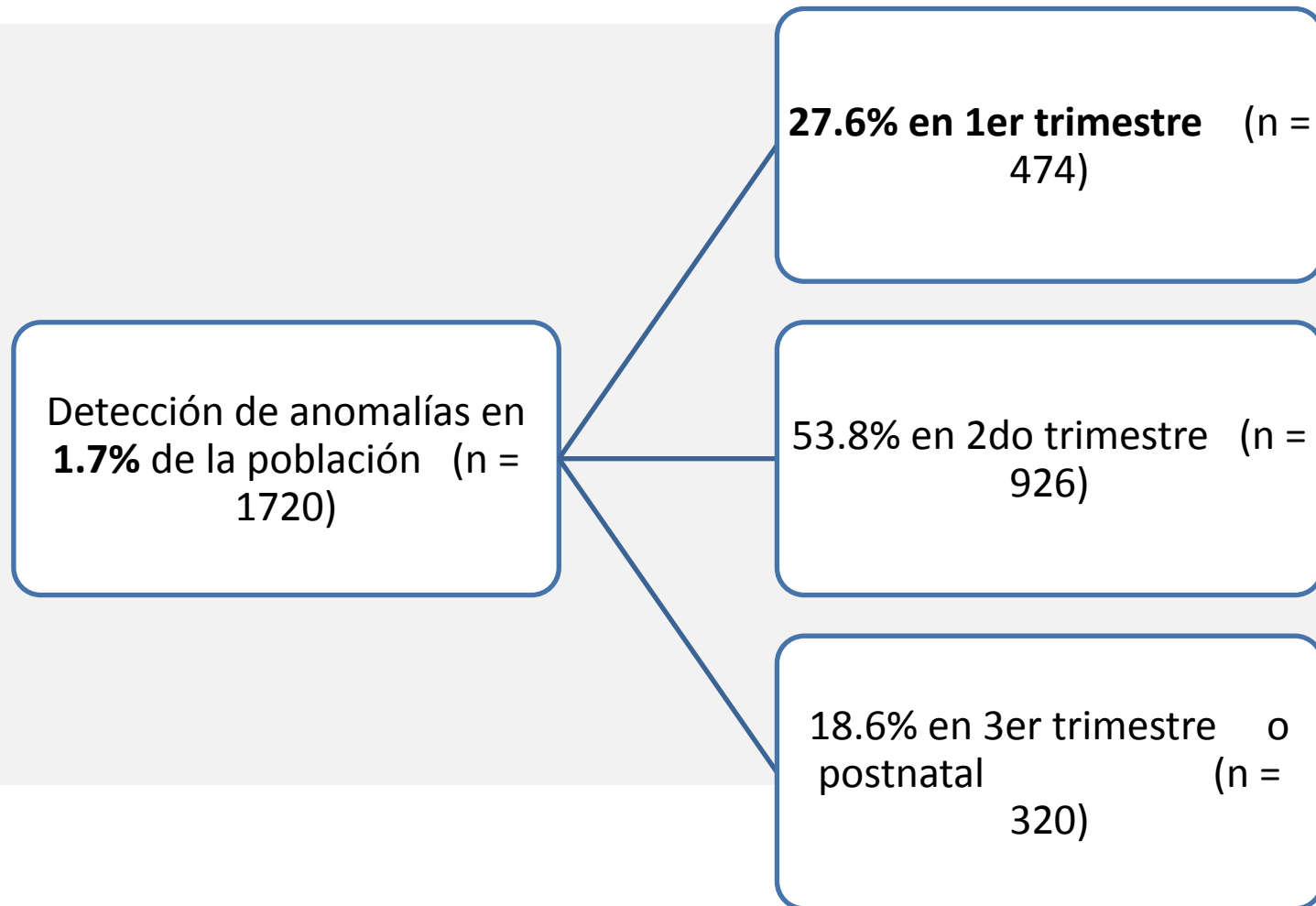
A. SYNGELAKI¹ , A. HAMMAMI¹, S. BOWER¹, V. ZIDERE¹ , R. AKOLEKAR^{2,3}  and K. H. NICOLAIDES¹

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

KEYWORDS: fetal abnormalities; first-trimester screening; prenatal diagnosis; ultrasound examination

- 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 : 18-24 semanas, 30-34 semanas, 35-37 semanas.

Resultados





Detección 100%	Detección 50%	Detección 10-50%	Detección <10%
Arácnica 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	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%)	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/escoliosi s (30-40%) Polidactilia, oligodactilia, sindactilia o ectrodactilia (30-40%)	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

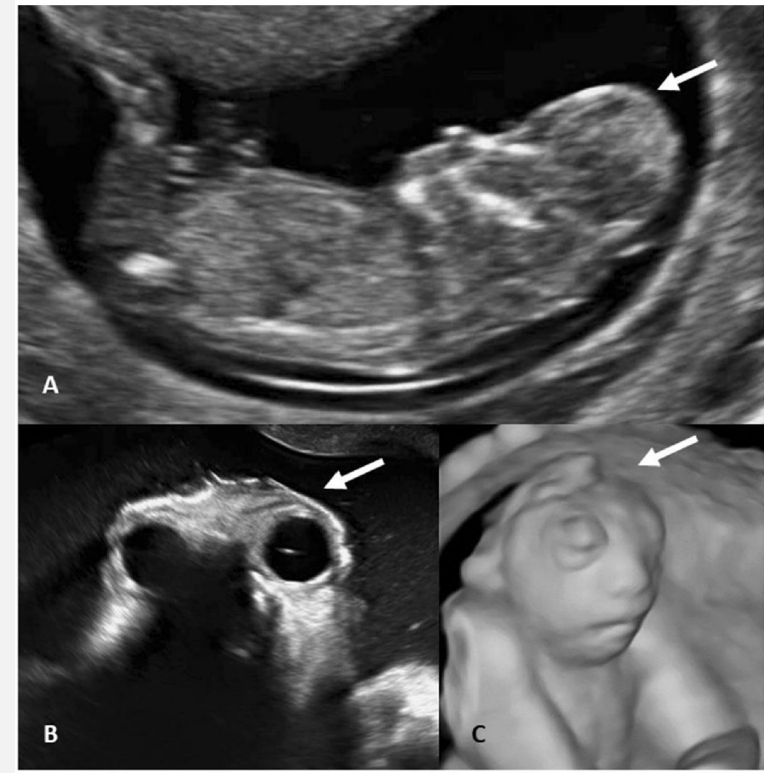


- TN $>p95$ fue significativamente mayor en aquellos que presentaban anomalías mayores no-cromosómicas (12%) que aquellos que no presentaban (4%).
- TN aumentada en el 21.9% de los defectos cardíacos.
 - De los 117 detectados en 1er trimestre, 47.9% presentaba TN $>p95$.

Secuencia Acránea – Exencefalia - Anencefalia



- Prevalencia de 1 en 1.000 RN.
- Sin osificación normal del cráneo a las 11 semanas.
- Acránea = Ausencia de bóveda craneal
- Exencefalia = ausencia de la calota o bóveda craneal y de la piel, => exposición del cerebro al líquido amniótico
- Anencefalia = ausencia completa de la bóveda craneal, piel y meninges y cerebro anterior
- Lesiones espinales asociadas en 50% de los casos.



Secuencia Acránea - Anencefalia

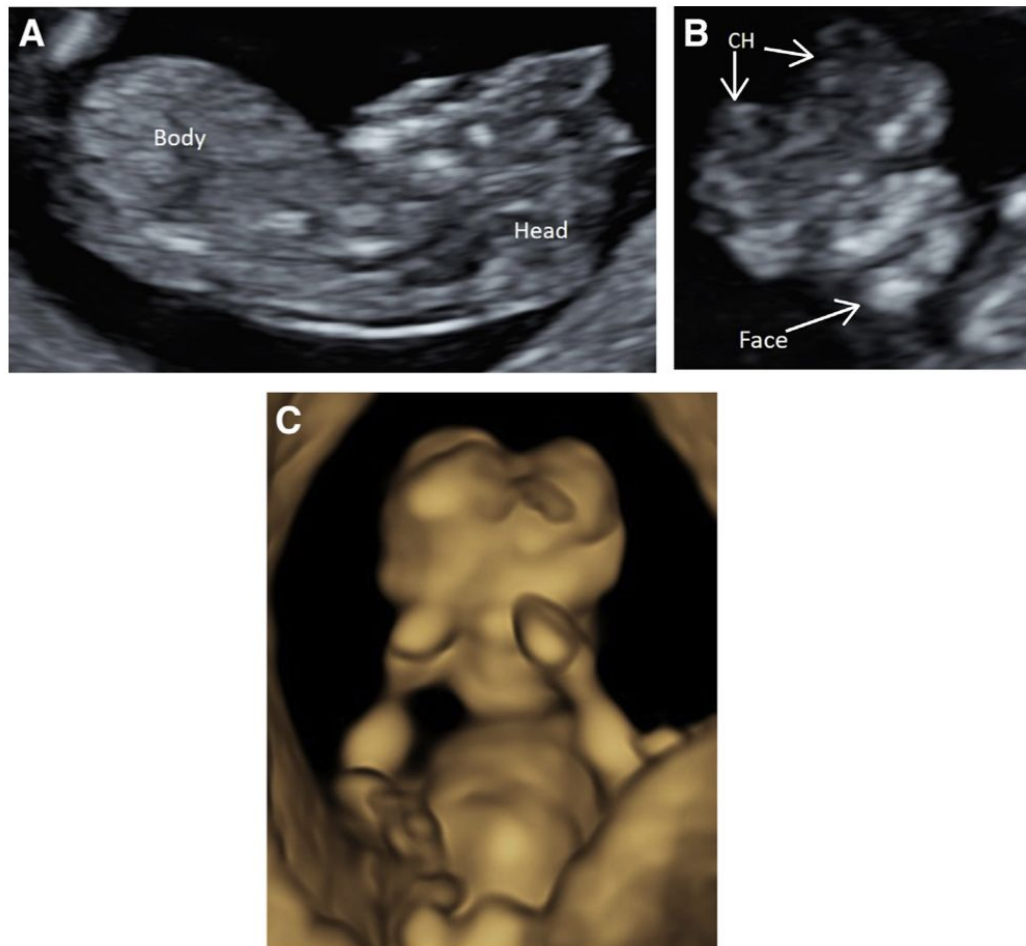


Etiologías:

- La mayoría de las veces aislada, malformación multifactorial
- Aneuploidias (T21, T18, T13) o síndromes genéticos de mutación de un solo gen (Sd. Meckel – Gruber)
- Bajos niveles de ácido fólico
- Ácido valproico
- Carbamazepina
- Hipertermia materna
- Obesidad
- Diabetes materna

FIGURE 1

Exencephaly-anencephaly in a fetus at 11 6/7 weeks of gestation

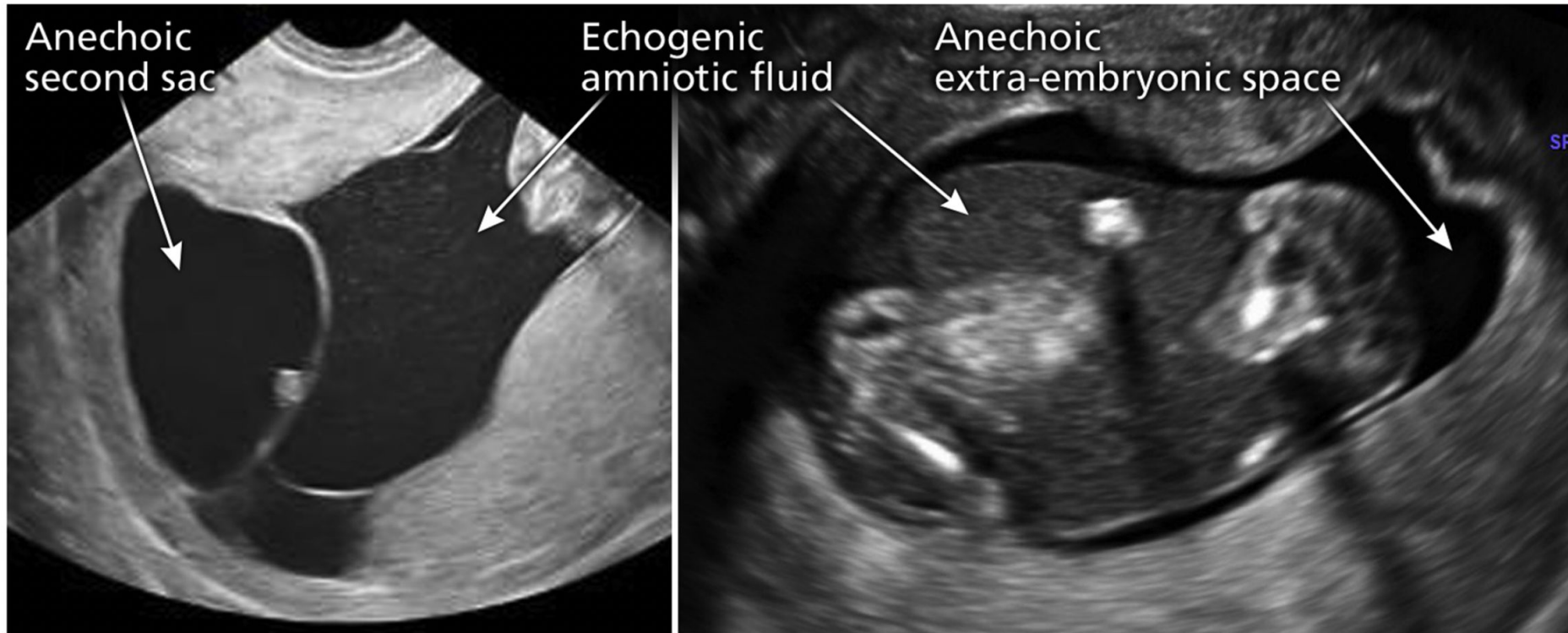


A, Sagittal view showing an irregularly shaped head. **B**, In this coronal section, the cerebellar hemisphere (*CH*) are seen splayed apart; there is no calvarium present. **C**, Three-dimensional reconstruction of a fetus with exencephaly-anencephaly sequence.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. Am J Obstet Gynecol 2020.



FIGURE 3
Echogenic amniotic fluid characteristic of anencephaly



A, In a twin pregnancy, the amniotic fluid within the sac of the normal co-twin appears anechoic, whereas the amniotic fluid in the sac of the fetus with anencephaly is echogenic. **B**, The fetus with anencephaly is seen within the echogenic amniotic fluid, whereas the extra-embryonic space appears anechoic.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. Am J Obstet Gynecol 2020.



Prenatal diagnosis of acrania/exencephaly/anencephaly sequence (AEAS): additional structural and genetic anomalies

Julia Bijok^{1,2} · Sylwia Dąbkowska¹ · Anna Kucińska-Chahwan³ · Diana Massalska^{1,2} · Beata Nowakowska³ · Sylwia Gawlik-Zawiślak⁴ · Grzegorz Panek^{1,2} · Tomasz Roszkowski^{1,2}

Received: 21 January 2022 / Accepted: 17 April 2022 / Published online: 12 May 2022

© The Author(s), under exclusive licence to Springer-Verlag GmbH Germany, part of Springer Nature 2022

- Estudio retrospectivo
- Cohorte de 139 casos de AEAS entre enero 2006 y diciembre 2020
- 39 fetos (28%) presentaron disrrafias espinales
- 36 fetos (26%) presentaron malformaciones no relacionadas con el cierre del tubo neural.
- Procedimiento invasivo en 81 casos
- Más comunes en pacientes con disrrafias
- 9,5% de anomalías genéticas (7 de 52 analizados) – 5 con Trisomia 18

Table 2 Additional structural non-NTD anomalies among 139 fetuses with acrania/exencephaly/anencephaly sequence (AEAS) diagnosed prenatally between 2006 and 2020 in the Department of Gynecologic Oncology and Obstetrics, Centre of Postgraduate Medical Education

Structural anomalies	<i>n</i>	% (n/139)	Risk of genetic anomalies [OR] (95% CI)	<i>p</i> value
Ventral body wall defect	23	16.6%	10.4 (1.8–59.6)	0.009
Anomalies of the limbs	10	7.2%	16.5 (2.9–95.4)	0.002
Facial anomalies	10	7.2%	NA	NA
Cardiac defect	9	6.5%	6.3 (0.9–43.2)	0.061
Kyphoscoliosis	8	5.7%	3.2 (0.3–34.3)	0.337
Urogenital	2	1.4%	NA	NA
Pulmonary	1	0.7%	NA	NA

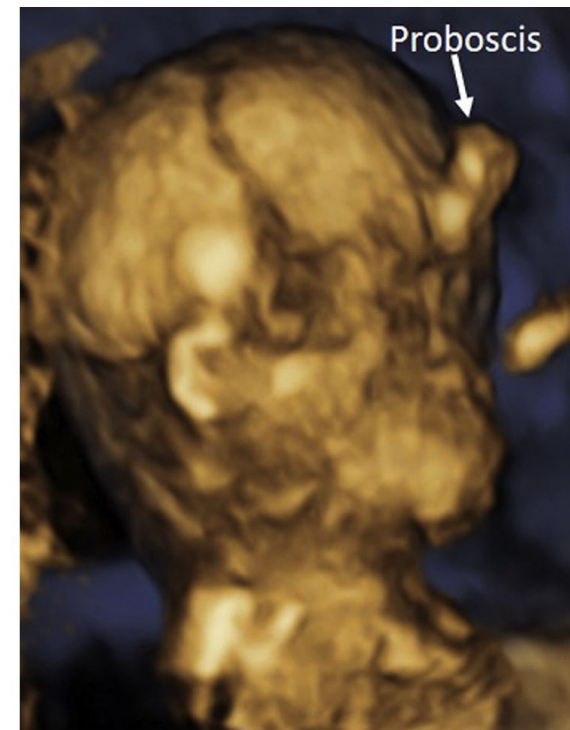
CI confidence interval, *NA* not applicable, *OR* odds ratio in univariate logistic regression model

Holoprosencefalia

- Prevalencia al nacimiento de aproximadamente 1 por 10.000
- espectro de anomalías cerebrales resultantes de la segmentación incompleta del prosencéfalo a las 3-4 semanas de gestación.
- En aproximadamente la mitad de los casos diagnosticados durante el 1º trimestre, en contexto de trisomía 13
- El riesgo de recurrencia de la holoprosencefalia esporádica no cromosómica es del 6 %.
- Asociado a alteraciones faciales (ciclopía, fisura labiopalatina, probóscide).

FIGURE 5

Three-dimensional reconstruction of the profile of alobar holoprosencephaly



Note the flat face and the proboscis above the single fused eye (cyclopia).
SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. Am J Obstet Gynecol 2020.

Holoprosencefalia

Alobar

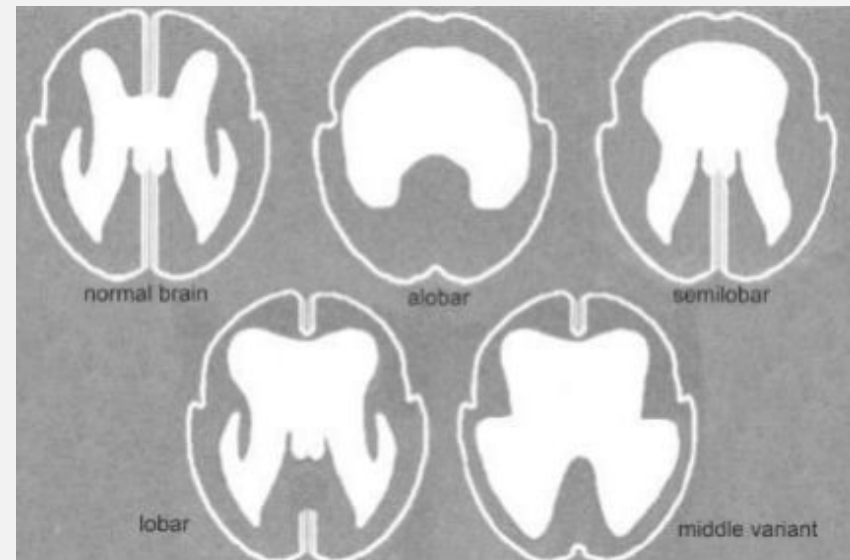
- Monoventriculo en línea media
- No hay separación de hemisferios
- Cisura inter-hemisférica y cuerpo calloso ausentes

Semilobar

- Defecto más anterior
- Alguna evidencia de cisura interhemisférica posterior y esplenio
- Cuernos frontales ausentes

Lobar

- Separación incompleta de hemisferios, excepto rostral
- Agenesia parcial del CC
- Cuernos frontales rudimentarios



Holoprosencephalia

FIGURE 1
Normal choroid plexus 12 weeks of gestation

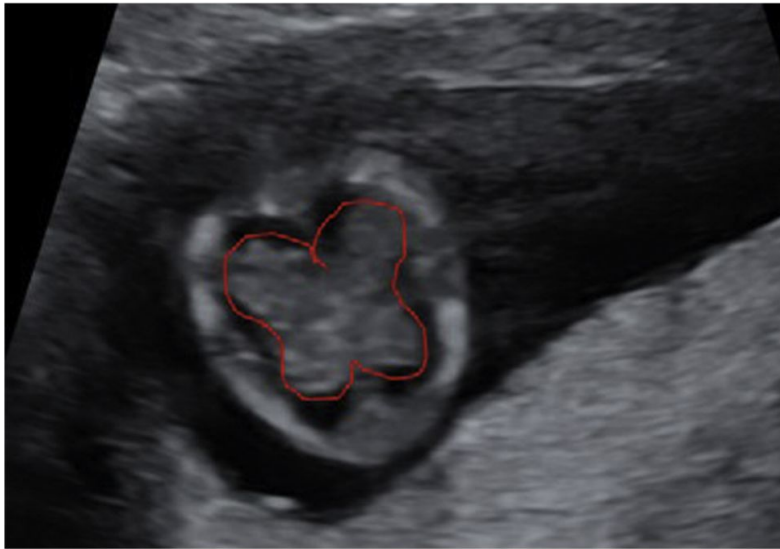
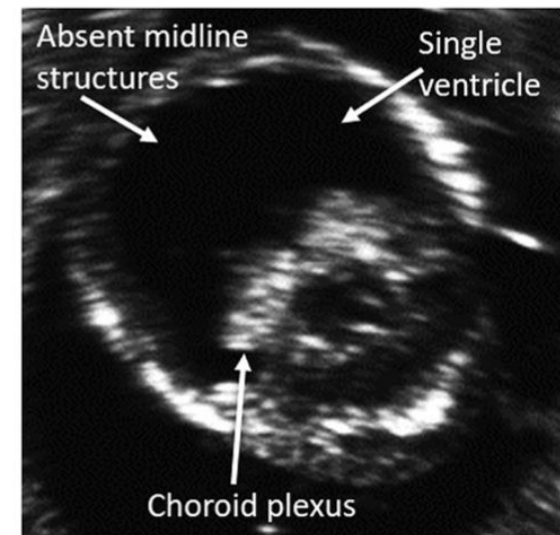


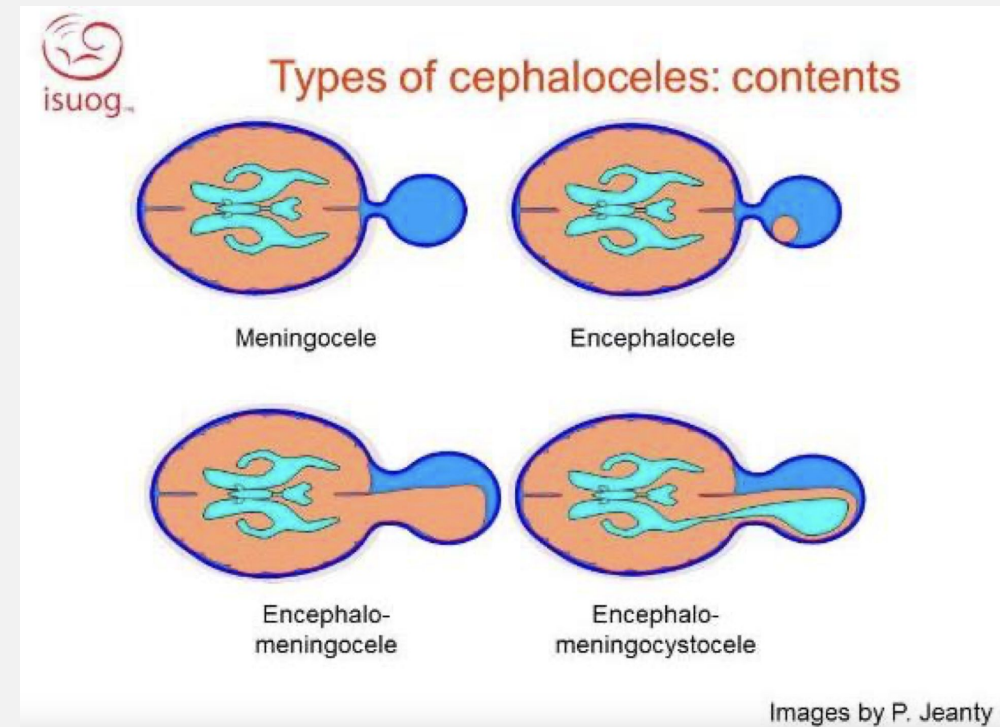
FIGURE 2
Coronal section showing a single ventricular cavity with absent midline structures



SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. *Am J Obstet Gynecol* 2020.

Encefalocele

- Prevalencia de 1 en 4.000 RN.
- Protrusión de cerebro y/o meninges a través de un defecto en bóveda craneal que se encuentra cubierta con piel.
- Considerado un defecto del cierre del tubo neural
- 75% occipital.
- El pronóstico depende de la cantidad de tejido nervioso eviscerado
- Anomalías cromosómicas
- Dg diferenciales: higroma quístico, edema cuero cabelludo, teratoma, hemangioma

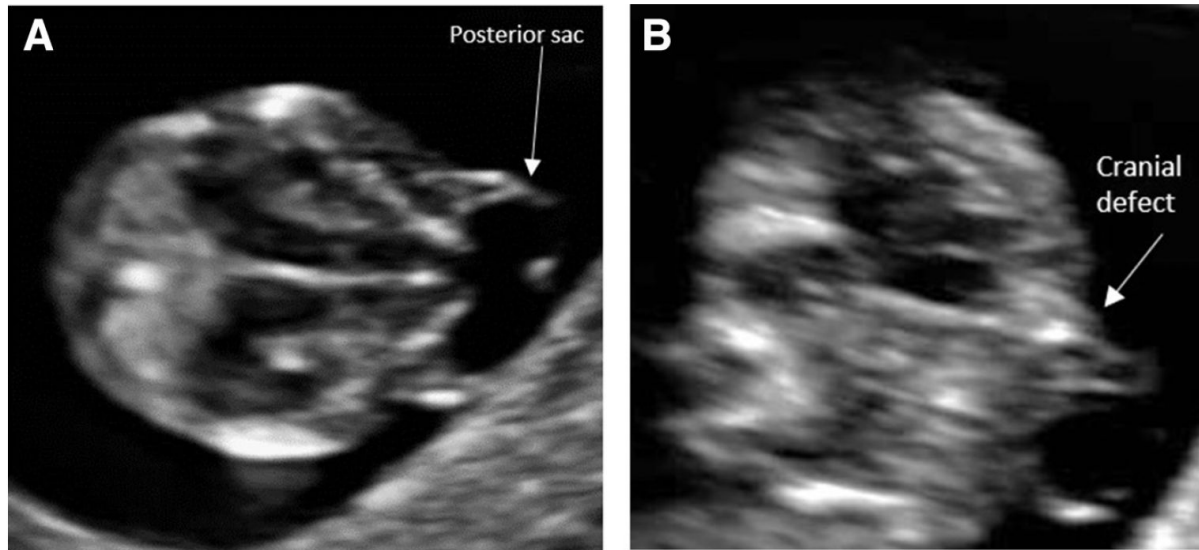




Encefalocele posterior

FIGURE 1

Posterior encephalocele at 12 3/7 weeks of gestation

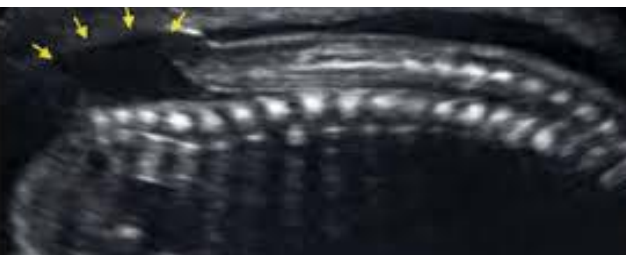


A, Axial section; *arrow* points to the posterior encephalocele. **B**, Sagittal section; *arrow* points to the cranial defect through which the posterior encephalocele sac is protruding.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. *Am J Obstet Gynecol* 2020.

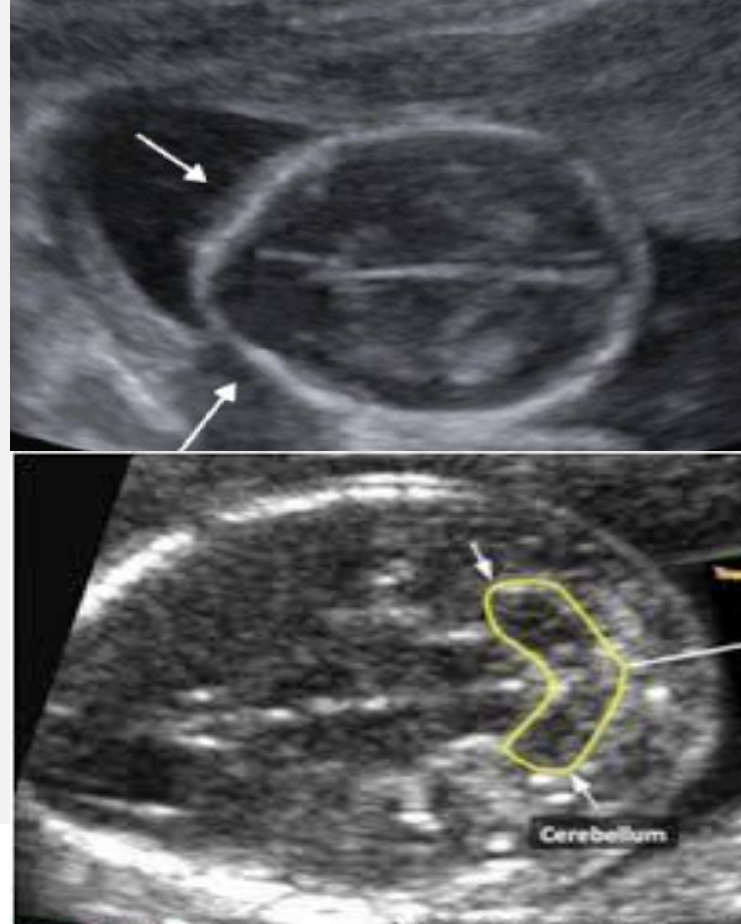
Espina bífida

- 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.
- Cuando un progenitor o un hermano anterior ha tenido un defecto del tubo neural, el riesgo de recurrencia es del 5%



Espina bífida

- En el segundo trimestre, las manifestaciones ecográficas detectables de la malformación de Arnold-Chiari II :
 - Signo del limón: cabalgamiento de huesos frontales.
 - Signo de la banana: fosa posterior con desplazamiento caudal del cerebelo.





Durante el primer trimestre, la malformación de Arnold-Chiari II se manifiesta por la compresión del cuarto ventrículo (translucencia intracraneal)

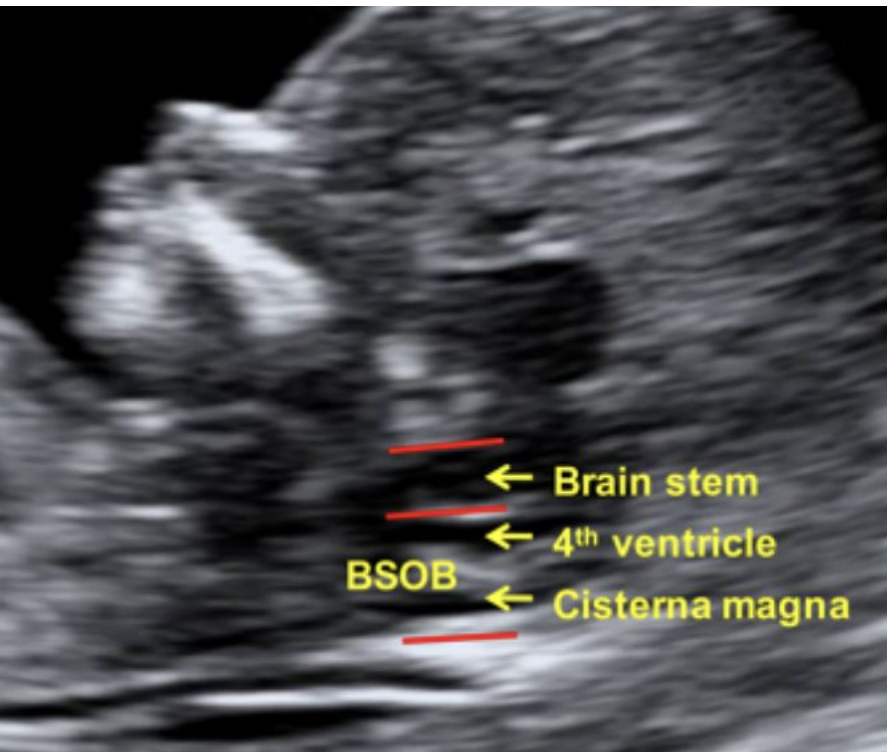


Figure 1. Normal mid-sagittal view of the fetal head at 12 weeks' gestation. The brain stem, 4th ventricle (intracranial translucency), cisterna magna, and the distance between the brain stem and occipital bone (BSOB) are clearly identified.

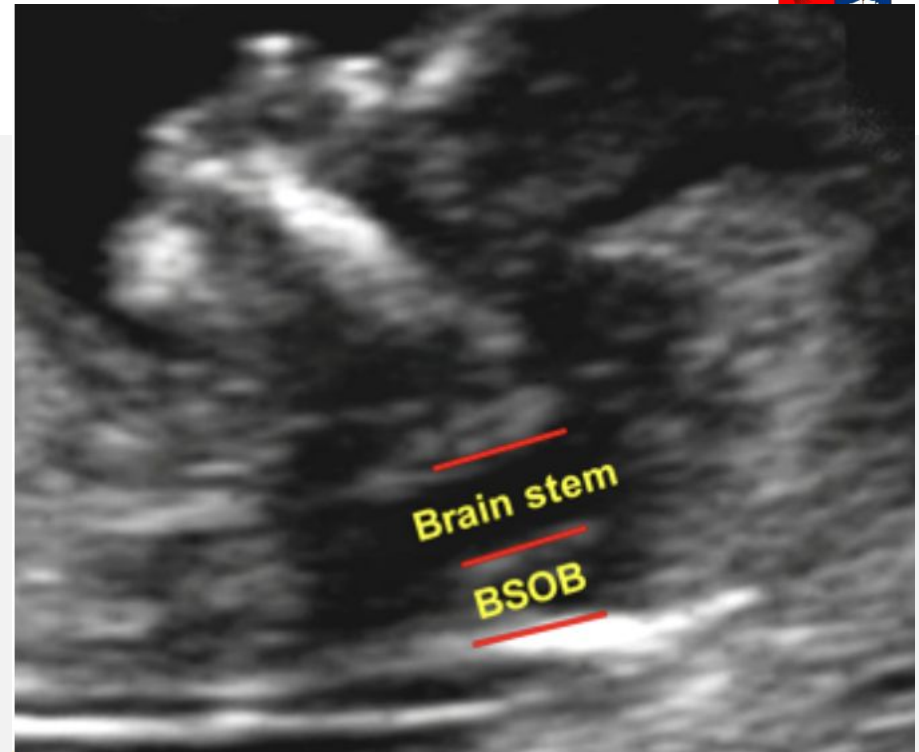


Figure 2. Mid-sagittal view of the fetal head at 12 weeks in open spina bifida, demonstrating features of Arnold–Chiari II malformation: enlargement of the brain stem with reduced distance between the brain stem and occipital bone (decreased BSOB).

Ventriculomegalia

- Ventriculomegalia = diámetro del ventrículo lateral de 10 mm o más, se detecta en el 1% de los embarazos en la ecografía de las semanas 20-22.
- Etiologías: anomalías cromosómicas y genéticas, hemorragia intrauterina o infección congénita, idiopática
- En la mayoría de los casos, el diagnóstico se realiza en el segundo trimestre.
- Primer trimestre: los plexos coroides, que normalmente llenan los ventrículos laterales, están rodeados de líquido.



Video 2. Ventriculomegaly

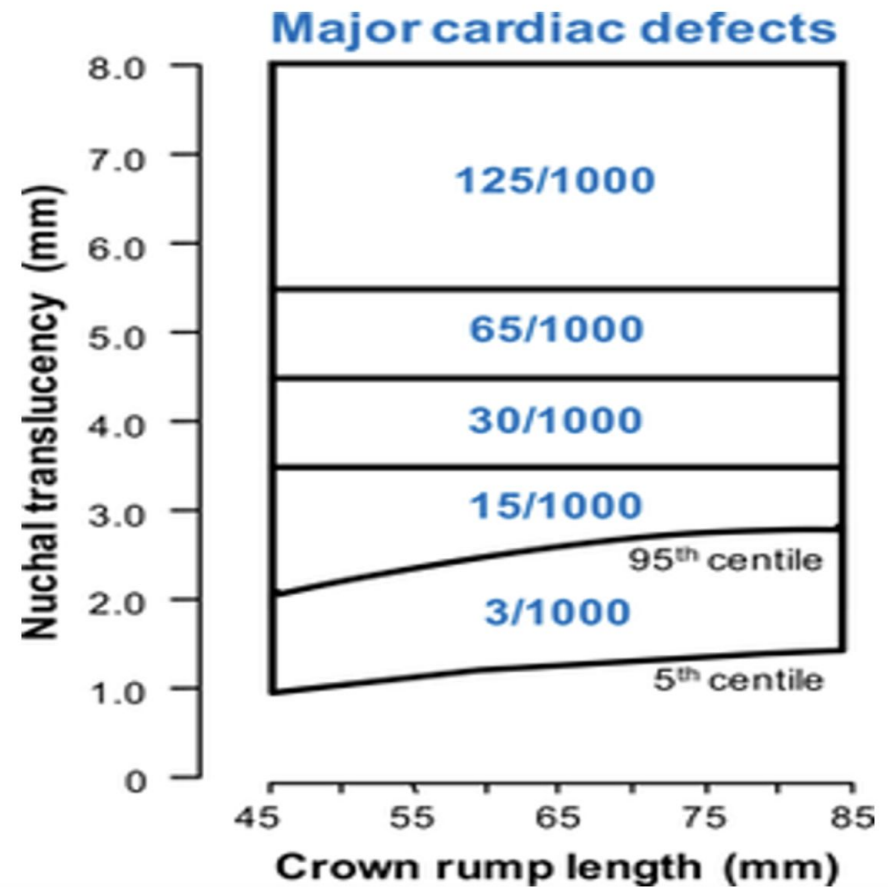
Cardiopatías

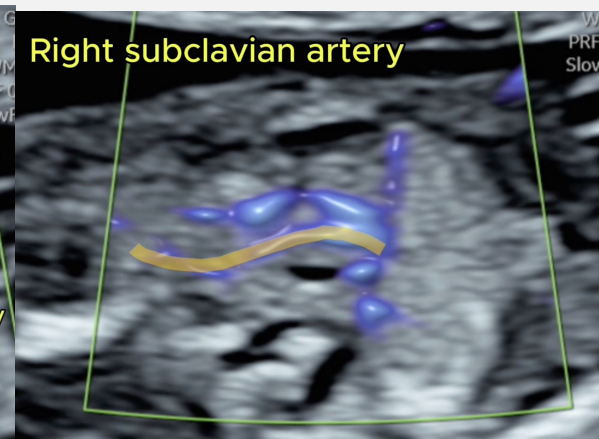
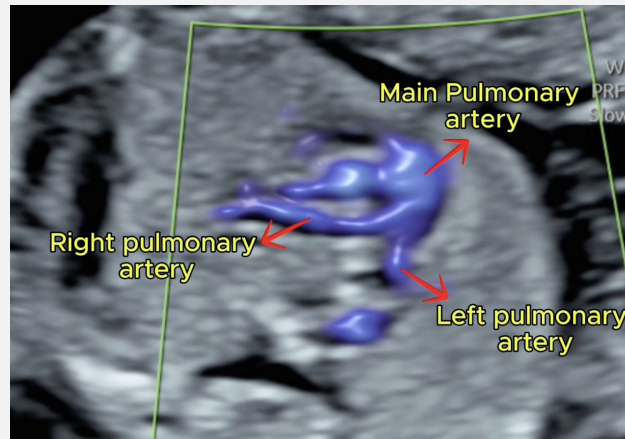
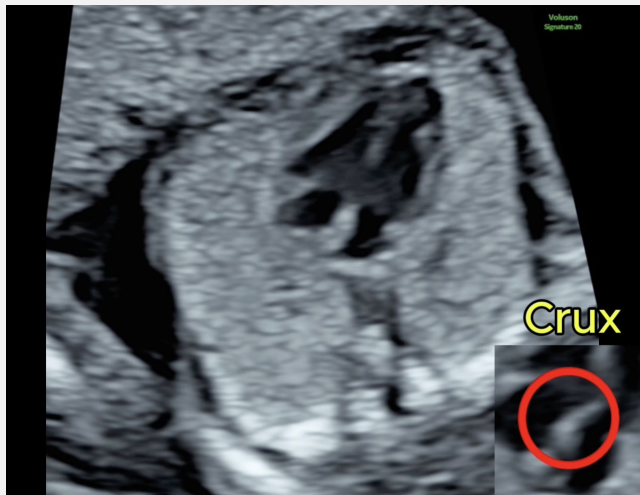
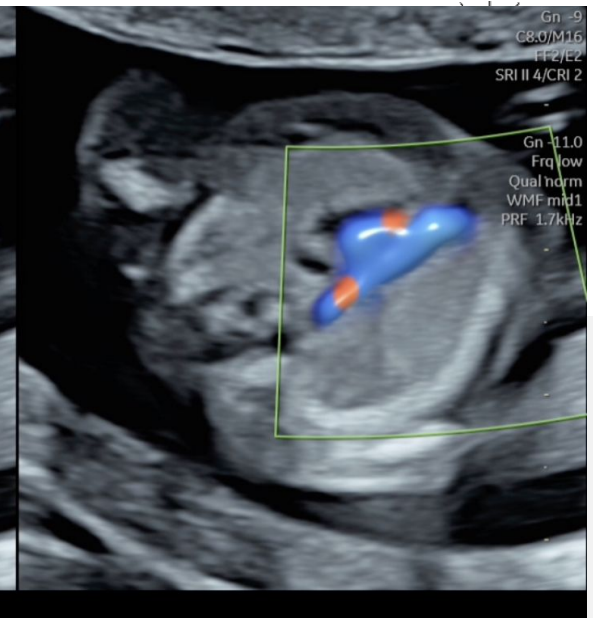
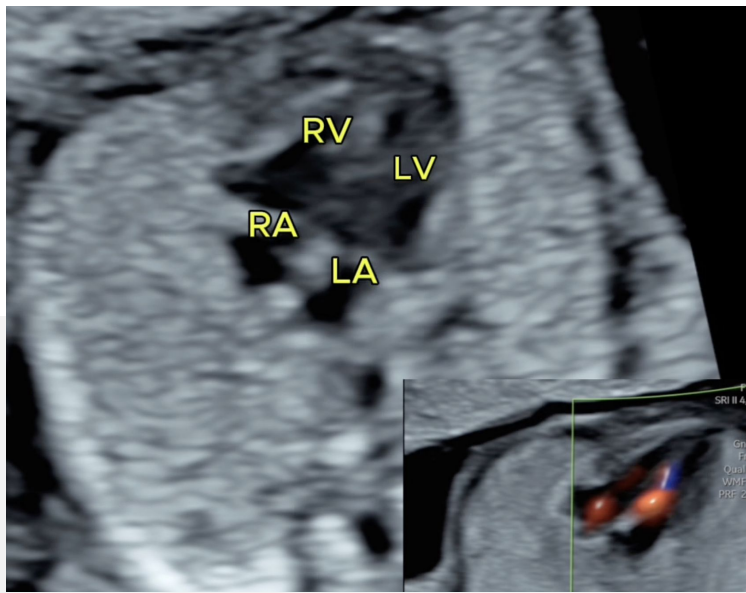


- Defectos congénitos más frecuentes.
- Prevalencia de 8 por 1.000 RN.
- 50% asintomáticas y el otro 50% “mayores” (letales o requieren cirugía o cateterización cardiaca intervencionista en el primer año de vida).
- Los defectos cardiacos mayores representan el 20% de todas las muertes fetales y el 30% 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.
- En fetos euploides, la prevalencia de defectos cardíacos aumenta con la TN fetal, de 3 por 1000 para aquellos con TN entre los p5 y p95, a 125 para TN de 5,5 mm o más.
- El aumento de la TN no es específico de determinados tipos de cardiopatías
- Evaluar en 1º Trimestre: TN aumentada, DV alterado, reflujo tricuspideo, ARSA





Cardiopatías que se diagnostican en el 1er trimestre



- Atresia pulmonar o tricuspidea (100%)
- Corazón izquierdo hipoplásico (>90%)
- Defecto septal atrioventricular (>90%)
- Cardiopatías complejas (>60%)
- Isomerismo auricular izquierdo (vena cava inferior interrumpida con anatomía intracardíaca normal, > 60%)
- Tetralogía de Fallot (30-40%)
- Anomalías del arco (30-40%)
- Anomalía válvula tricuspide (25%)
- TGA (15%)
- Arco aórtico doble o derecho (15%)



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

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

¹Nuffield Department of Women's & Reproductive Health, University of Oxford, Oxford, UK; ²Bodleian Health Care Libraries, University of Oxford, Oxford, UK; ³Oxford Maternal & Perinatal Health Institute, Green Templeton College, University of Oxford, Oxford, UK

KEYWORDS: cardiac abnormality; congenital heart anomaly; first trimester; positive predictive value; risk; screening; sensitivity; specificity; ultrasound

- Review sistemático de 63 estudios
- 328 262 fetos
- Evaluación cardíaca en primer trimestre 11-14 semanas
- Población de bajo riesgo S 55.8% E 99.98% => detecta 64% de las cardiopatías diagnosticadas prenatalmente
- Población de alto riesgo S 67.7% E 99.75% => detecta 80% de las cardiopatías diagnosticadas prenatalmente



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)

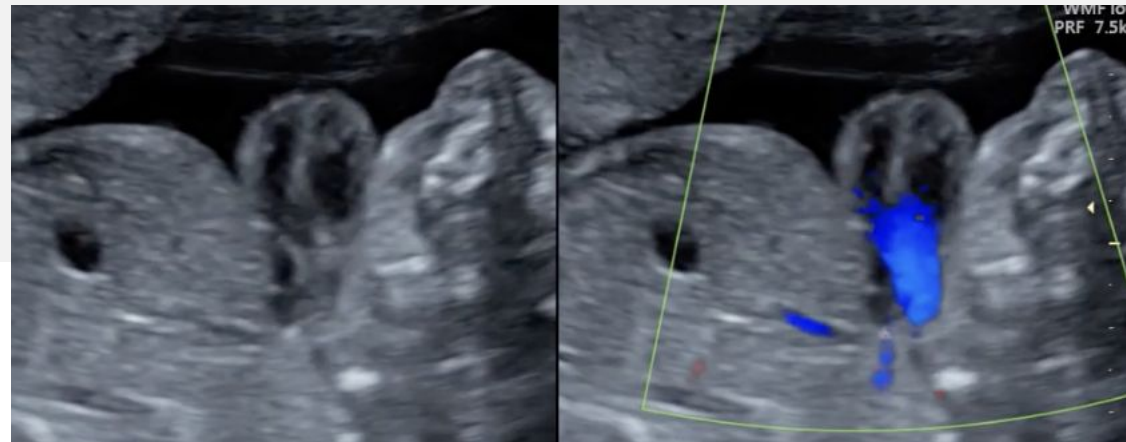
Table 1 Screening performance of first-trimester ultrasound imaging in the detection of major fetal cardiac abnormalities in non-high-risk and high-risk populations

<i>Parameter</i>	<i>Non-high risk</i>	<i>High risk</i>
Fetuses screened	306 872	21 390
Studies included	45	18
Total number of major cardiac abnormalities (TP + FN)	1445	480
TP	767	338
Sensitivity	55.80 (45.87–65.50)	67.74 (55.25–79.06)
Specificity	99.98 (99.97–99.99)	99.75 (99.47–99.92)
Positive predictive value	94.85 (91.63–97.32)	94.22 (90.22–97.22)
Proportion of all antenatally detected major cardiac abnormalities*	63.67 (54.35–72.49)	79.86 (69.89–88.25)

Data are given as *n* or % (95% CI). Values reflect global detection rate calculated and refer to any screen-positive result following cardiac anatomical assessment in the first trimester based on the index of suspicion: diagnosis of a specific major cardiac abnormality, suspicion of a specific major cardiac abnormality or detection of an abnormality of unknown significance in the four-chamber or outflow-tract view. *Proportion of all major cardiac abnormalities identified antenatally (i.e. excluding anomalies detected postnatally) detected on first-trimester ultrasound. FN, false negative; TP, true positive.

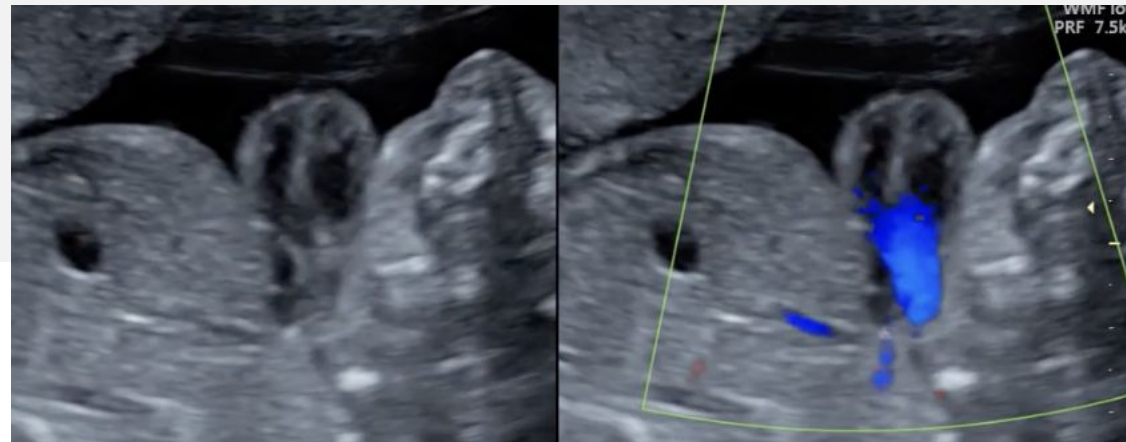
Ectopia cordis

- 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.
- 4 Tipos: cervical, torácica, tóraco-abdominal, abdominal
- La mayoría de tipo torácica, con una hendidura esternal y protrusión cardíaca sin pericardio parietal.



Ectopia cordis

- Diagnostico puede realizarse en primer trimestre, aunque generalmente es en el segundo trimestre
- Imposibilidad de tener un corte de 4 camaras normal a nivel de la cuarta costilla torácica, desplazamiento del corazón
- puede protruir total o parcialmente a través de un defecto en el esternón, con o sin pericardio, tejido subcutáneo y piel que lo recubre.



Hernia diafragmatica

- La prevalencia de hernia diafragmática al nacer es de aproximadamente 1 por cada 4000 casos y suele ser esporádica.
- Defectos cromosómicos (> trisomía 18) : 20 %.
- El aumento de la TN se presenta en aproximadamente el 40 % de los fetos con hernia diafragmática, y en estos fetos aumenta el riesgo de muerte neonatal por hipoplasia pulmonar.
- En los casos en que la hernia diafragmática se asocia con un buen pronóstico, la hernia intratorácica de las vísceras puede retrasarse hasta el segundo o tercer trimestre del embarazo, y en estos casos la TN es normal.

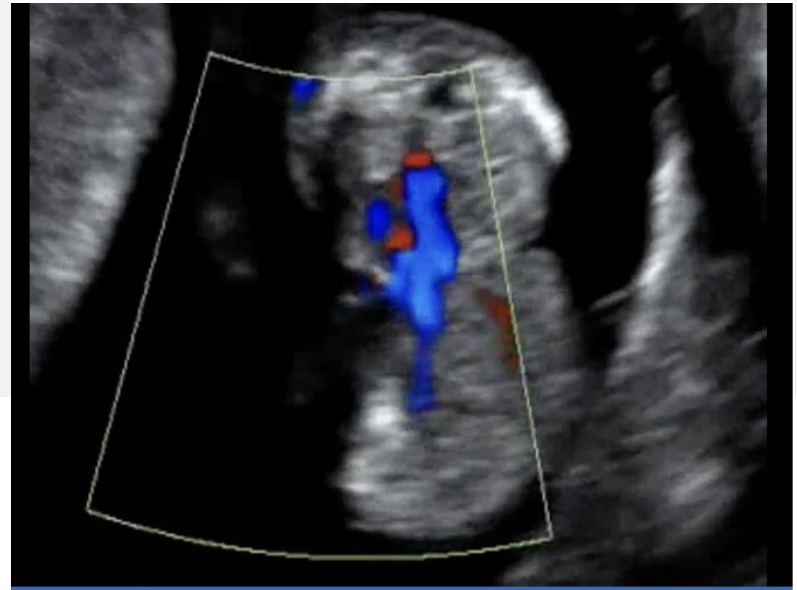


Congenital diaphragmatic hernia



Onfalocele

- Prevalencia al nacimiento: 1 en 4.000 RN.
- Generalmente esporádico
- Defecto del cierre de la pared abdominal, con protrusión de saco herniario con/sin vísceras (asas intestinales, hígado).
- falla en el retorno del intestino medio tras la hernia fisiológica del cordón umbilical
- Período crítico: 6^a–10^a semana de desarrollo embrionario





Onfalocele



- 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.

Prevalencia primer trimestre



Onfalocele con solo intestino en el saco:

- 11 semanas: 1/100 fetos
- 12 semanas: 1/800 fetos
- 13 semanas: 1/2.000 fetos

Onfalocele con hígado en el saco:

- 1/3.500 fetos entre 11–13 semanas

Alteraciones

- Incidencia global en el primer trimestre: $\approx 60\%$
- Principalmente Trisomía 18
- La incidencia disminuye con la edad gestacional:
- $\approx 30\%$ a mitad de la gestación
- $\approx 15\%$ en neonatos
(debido a alta mortalidad intrauterina asociada a T18)
- Mayor riesgo cromosómico cuando el saco contiene solo intestino comparado con hígado

Alteraciones

TN aumentada en:

- $\approx 85\%$ de fetos con onfalocele + anomalía cromosómica
- $\approx 40\%$ de fetos con onfalocele euploides



Outcome of fetal exomphalos diagnosed at 11–14 weeks of gestation

A. KHALIL*, C. ARNAOUTOGLU*, M. PACILLI†, A. SZABO*, A. L. DAVID* and P. PANDYA*

*Fetal Medicine Unit, Institute for Women's Health, University College London Hospitals NHS Foundation Trust, London, UK;

†Paediatric Surgery Unit, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust, Great Ormond St, London, UK

KEYWORDS: 11–14 weeks; exomphalos; fetal; first trimester; karyotype; omphalocele; outcome; ultrasound

- 98 fetos con onfalocele en ecografía 11-14 semanas

Clasificación ecográfica

- Onfalocele + otras malformaciones estructurales
- Onfalocele aislado + TN aumentada
- Onfalocele aislado + TN normal

Table 2 Karyotyping results and pregnancy and neonatal outcomes of the study population as a whole and according to first-trimester ultrasound findings

<i>Variable</i>	<i>Whole study population (n = 98)</i>	<i>Exomphalos with associated malformation(s) (n = 45 (45.9%))</i>	<i>Isolated exomphalos with increased NT (n = 22 (22.4%))</i>	<i>Isolated exomphalos with normal NT (n = 31 (31.6%))</i>
Karyotype available	80 (81.6)	38 (84.4)*	18 (81.8)†	24 (77.4)*†
Aneuploidy	43 (53.8)	30 (78.9)*	13 (72.2)†	0 (0)*†
Trisomy 18	31 (72.1)	24 (80)	7 (53.8)	0 (0)
Trisomy 21	3 (7)	0 (0)	3 (23.1)	0 (0)
Trisomy 13	2 (4.7)	1 (3.3)	1 (7.7)	0 (0)
Other‡	7 (16.3)	5 (16.7)	2 (15.4)	0 (0)
Karyotype not available	18 (18.4)	7 (15.6)	4 (18.2)	7 (22.6)
Pregnancy outcome				
Live birth	27 (27.6)	2 (7.7)*	3 (13.6)†	22 (71)*†
Intrauterine death/miscarriage	9 (9.2)	4 (8.8)*	3 (13.6)†	2 (6.5)*†
Termination of pregnancy	62 (63.2)	39 (86.6)*	16 (72.7)†	7 (22.6)*†
Neonatal outcome				
Normal (exomphalos resolved)	21 (21.4)	0 (0)*	3 (13.6)†	18 (58.1)*†
Isolated exomphalos	3 (3.1)	0 (0)*	0 (0)†	3 (9.7)*†
Exomphalos with other malformation(s)	3 (3.1)	2 (7.7)	0 (0)	1 (3.2)
Survived to surgery	4 (4.1)	0 (0)	0 (0)	4 (12.9)
Neonatal death	2 (2)	2 (7.7)	0 (0)	0 (0)

Data are presented as *n* (%). *†Statistically significant difference between groups ($P < 0.05$). ‡Includes triploidy, 45XO, 47XXX and del(1)(p35).

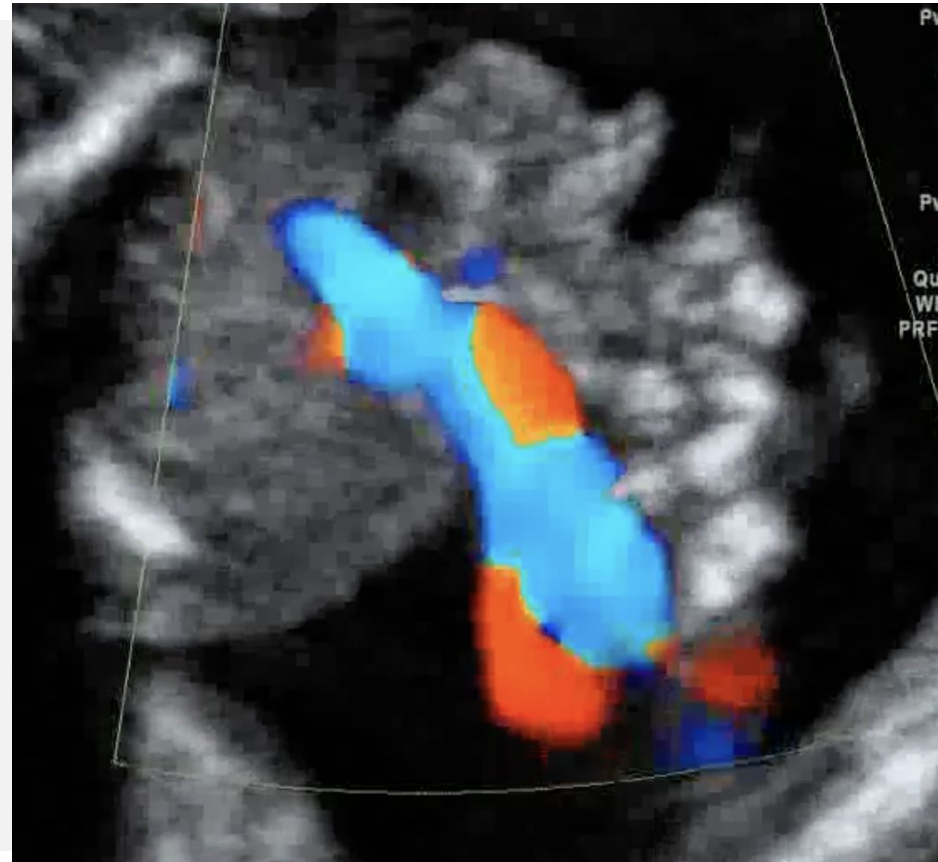
Gastrosquisis

- 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.



Gastrosquisis

- La evisceración intestinal se produce a través de un pequeño defecto en la pared abdominal, ubicado justo a la derecha de un cordón umbilical intacto.
- Diagnóstico prenatal : demostración del ombligo en su posición normal y de las asas intestinales herniadas, que flotan libremente.



Gastrosquisis – Fisiopatología



- Incidencia en aumento; más frecuente en madres jóvenes, primigestas y mujeres blancas
- Relación inversa con IMC materno; menor frecuencia en población negra
- Estrógenos elevados en el 1er trimestre inducen un estado protrombótico
- La trombosis temprana genera subproductos lipídicos que alteran la señalización embrionaria
- La disrupción precoz del cierre de la pared abdominal produce gastrosquisis (predominio derecho)

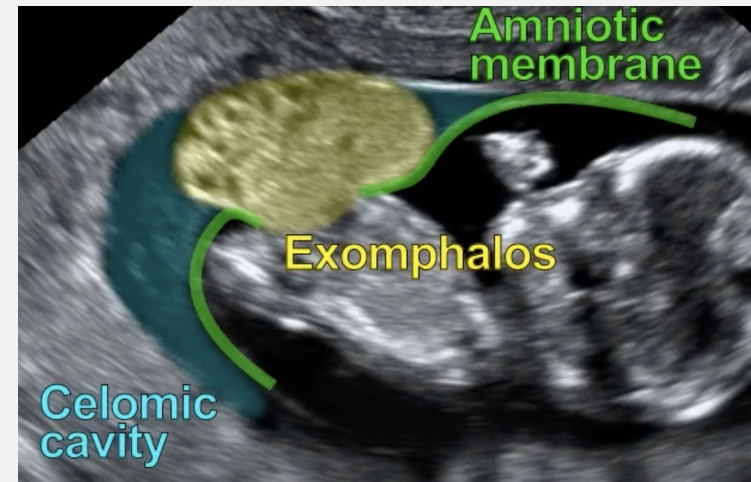
Anomalía de Body-Stalk

- 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.
- Las características ecográficas : defecto importante de la pared abdominal, cifoescoliosis grave y cordón umbilical corto con una sola arteria



Anomalía de Body-Stalk

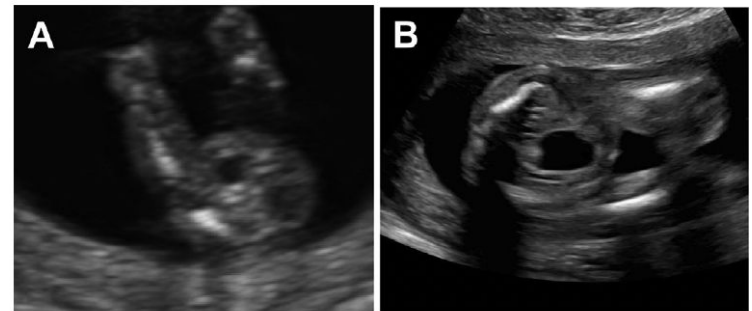
- Esta anomalía letal y esporádica se presenta en aproximadamente 1 de cada 10.000 fetos entre las 11 y 13 semanas.
- La mitad del cuerpo fetal se observa en la cavidad amniótica y la otra mitad en la cavidad celómica -> sugiere ruptura precoz del amnios antes de la obliteración de la cavidad celómica
- TN aumentada en el 85 % de los casos, pero el cariotipo suele ser normal.



Megavejiga

- Incidencia 1 en 1500 embarazos.
- Vejiga visible en 95% a las 11 semanas, 100% a las 13 semanas.
- Dg: Diámetro longitudinal de la vejiga de 7 mm o más.
- En fetos euploides, el pronóstico depende del tamaño vesical: si menor de 15 mm, 90% resuelve espontáneamente. Pero si 15 mm o más, suele haber progresión y uropatía obstructiva severa secundaria.

FIGURE 2
Fetal bladder



Fetal bladder in the (A) first and (B) second trimesters of pregnancy.

Society for Maternal-Fetal Medicine. SMFM Fetal Anomalies Consult Series #4. Am J Obstet Gynecol 2021.

Megavejiga

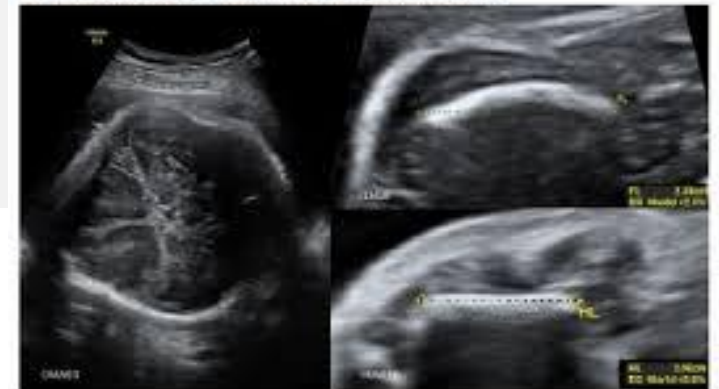
- Diámetro vesical longitudinal 7-15 mm: aneuploidias en el 20%, principalmente trisomías 13 y 18
- Por el contrario, en la megavejiga con un diámetro vesical superior a 15 mm, la incidencia de defectos cromosómicos es de aproximadamente el 10%
- La megavejiga se asocia con un aumento de la TN, que se observa en aproximadamente el 75% de las personas con defectos cromosómicos y en aproximadamente el 30% de las personas con cariotipo normal.



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.

FIGURA 1. CORTE AXIAL DEL CRÁNEO MOSTRANDO LA FORMA EN TRÉBOL.
HUESOS LARGOS (FÉMUR Y HÚMERO) ACORTADOS.



1º Trimestre - suelen estar asociados a un aumento del grosor de la matriz extracelular (TN).

Causas aumento de la TN en algunas displasias esqueléticas:

- congestión venosa en cabeza y cuello debido a la compresión del mediastino superior por la estrechez del tórax.
- alteración de la composición de la matriz extracelular asociada a algunas displasias esqueléticas, como la osteogénesis imperfecta.

Diagnostico displasia esquelética

- La relación diámetro biparietal (DBP)/pie se mantiene constante desde el segundo trimestre durante todo el embarazo hasta una proporción de uno (límite inferior de 0,87) y no se ve afectada por la edad gestacional, aunque no se ha comprobado su validez en el primer trimestre.
- Recientemente, se ha informado que la relación diámetro biparietal (DBP)/pie en el primer trimestre es prometedora en la detección de la displasia tanatofórica



Evaluation of first trimester ultrasound fetal biometry ratios femur length/biparietal diameter, femur length/abdominal circumference and femur length/foot for the screening of skeletal dysplasia

Ellen M. Murrin¹ | Graham Nelsen² | Katherine Apostolakis-Kyrus³ |
Laura Hitchings⁴ | Jenny Wang¹ | Luis M. Gomez¹ 

- Estudio caso-control
- Datos retrospectivos de embarazos afectados por displasia esquelética – N = 42
- Enero 2027 – diciembre 2021



TABLE 3

Comparison of FL/BPD, FL/AC and FL/foot ratios between skeletal disorders cases ($n = 18$) as a group and types with controls ($n = 184$) between 12-0 and 13-6 weeks' gestation at the time of the NT screening ultrasound from January 2007 and December 2021

	Skeletal disorder ($n = 28$)	Controls ($n = 184$)	P value ^a
FL/BPD median	0.34 (0.30–0.38)	0.44 (0.39–0.48)	<0.001
Lethal type	0.30 (0.29–0.34)		<0.001
Viable type	0.38 (0.36–0.45)		0.035
FL/AC median	0.13 (0.09–0.15)	0.15 (0.13–0.16)	0.001
Lethal type	0.10 (0.08–0.12)		<0.001
Viable type	0.14 (0.13–0.15)		0.818
FL/foot median	0.84 (0.76–0.91)	1.10 (0.94–1.11)	<0.001
Lethal type	0.78 (0.75–0.84)		<0.001
Viable type	0.95 (0.85–1.09)		0.075

Note: Data are given as median and interquartile range.
Abbreviations: AC, abdominal circumference; BPD, biparietal diameter; FL, femur length; NT, nuchal translucency.
^aMann-Whitney U test.

TABLE 4 Measure of association of selected cutoffs for FL/BPD, FL/AC and FL/foot ratios among skeletal disorder cases ($n = 18$) and controls ($n = 184$) between 12-0 and 13-6 weeks' gestation at the time of the NT screening ultrasound from January 2007 and December 2021

	Skeletal disorder ($n = 28$)	Controls ($n = 184$)	OR (95% CI) ^a
FL/BPD <0.376	21 (75%)	19 (10.33%)	26.05 (9.79–69.3)
Lethal type	16/17 (94.11%)		132.7 (18.75–5858)
Viable type	5/11 (45.45%)		7.11 (1.56–31.07)
FL/AC <0.126	12 (42.86%)	22 (11.96%)	5.52 (2.31–13.19)
Lethal type	10/17 (58.82%)		10.52 (3.63–30.47)
Viable type	2/11 (18.18%)		1.63 (0.16–8.65)
FL/foot <0.891	21 (75%)	13 (7.07%)	39.46 (14.17–109.9)
Lethal type	16/17 (94.11%)		197.1 (26.98–8869)
Viable type	5/11 (45.45%)		10.68 (2.26–48.81)

Note: Data presented as number (percentage) unless otherwise specified.
Abbreviations: AC, abdominal circumference; BPD, biparietal diameter; CI, confidence interval; FL, femur length; NT, nuchal translucency; OR, odds ratio.
^aOR and 95% CI obtained by Chi square or Fisher exact test.

Resumen según TN



TN aumentada	TN normal
Defectos cardíacos mayores Hernia diafragmática Onfalocoele Megavejiga Anomalía de body-stalk Anormalidades esqueléticas	Acrania / anencefalia Ventriculomegalia Holoprosencefalia Espina bifida Gastrosquisis



Seminario N°8

Malformaciones 1er trimestre

**Dra. Anca Podariu, Dra Catherine Díaz
Sanhueza,**

Dr. Juan Guillermo Rodríguez Aris
Febrero 2026