

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°23

Evaluación ecográfica de cara normal y patológica

Dra. Francisca del Pozo Guerrero,
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo Rodríguez
Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín, Dra. Susana Aguilera
Peña,
Dr. Rodrigo Terra, Dr. Sergio de la Fuente Gallegos

Enero 2021

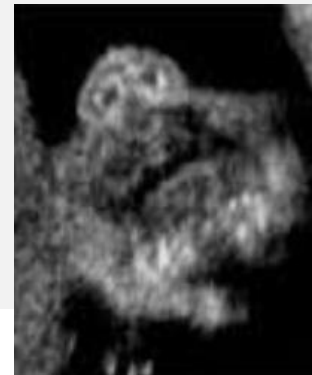
INTRODUCCIÓN



La evaluación de cara fetal prenatal permite:

- Detectar malformaciones faciales
- Sospechar Sd. Genéticos y cromosomopatías
- Evaluar opciones diagnósticas y terapéuticas
- Realizar Consejería a familiares

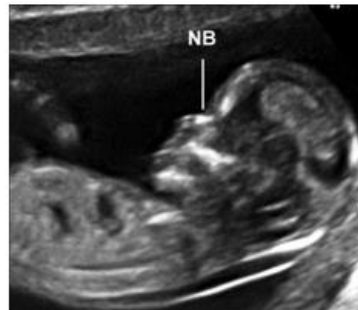
- Métodos de evaluación:
 - Ecografía 2D, 3D, 4D
 - RNM*



EVALUACIÓN ECOGRÁFICA

SCREENING 1º TRIMESTRE 11-13+6 semanas:

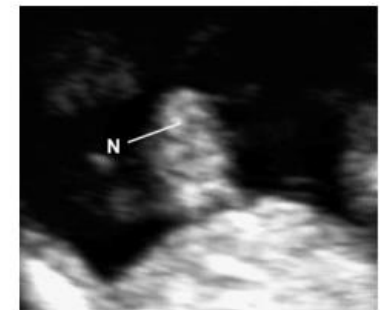
Ausencia de hueso nasal
→ riesgo de aneuploidias



Perfil fetal.
Hueso nasal.



Ojos normales.
Globos y cristalinos.



Labios fetales.
(13 sem).

EVALUACIÓN ECOGRÁFICA

SCREENING 1º TRIMESTRE 11-13+6 sem:

Triángulo retronasal:

Marcador de fisura palatina

- 2 procesos frontales del maxilar y el paladar. En corte coronal, cara posterior de la nariz.

GAP Maxilar:

- Podría ser signo de FLP, sin embargo también se puede observar en fetos normales.

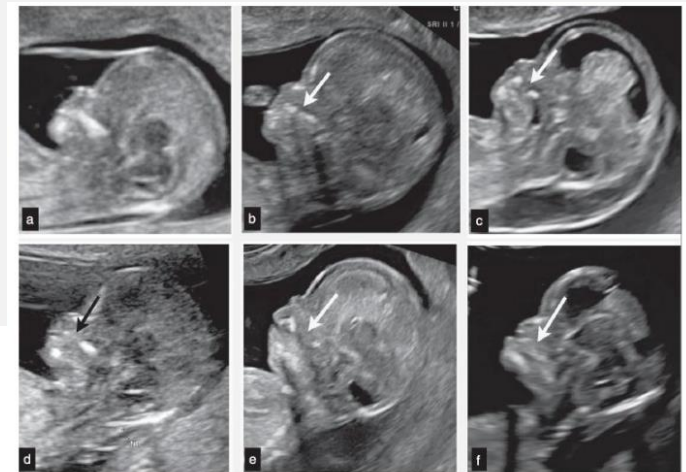
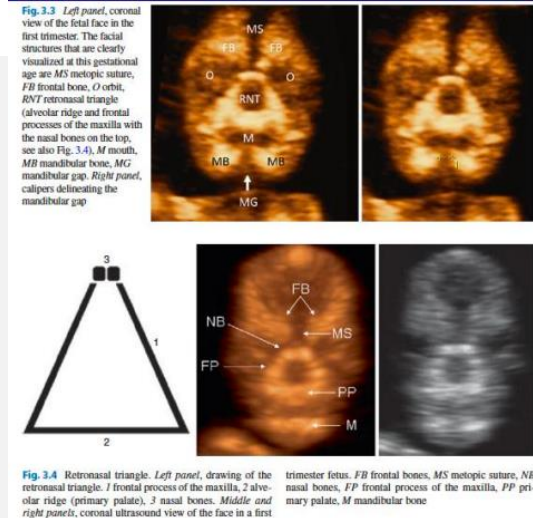
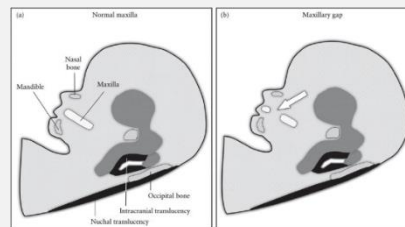


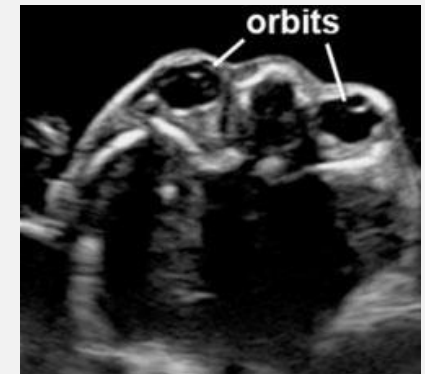
Figure 2 Ultrasound images in the mid-sagittal plane of the face in a normal fetus with no maxillary gap (a), a normal fetus with small maxillary gap (arrow) (b) and four fetuses with cleft lip and palate, showing partial (c,d,e) or complete (f) maxillary gap (arrows).

EVALUACIÓN ECOGRÁFICA



SCREENING 2º TRIMESTRE:

- Ambas orbitas presentes
- Perfil medio facial
- Nariz y fosas nasales
- Boca presente
- Labio superior intacto



EVALUACIÓN ECOGRÁFICA



- **Sagital:** frente, puente nasal, labio superior, labio inferior y mandíbula. Movimientos de la boca y protrusión de la lengua.
- **Axial:** orbitas y diámetros orbitales. Lengua dentro de la cavidad bucal e implantación de los dientes en maxilar superior e inferior.
- **Coronal:** indemnidad de anatomía facial: labios, nariz, cristalino y párpados. Movimientos oculares, succión y bostezo.



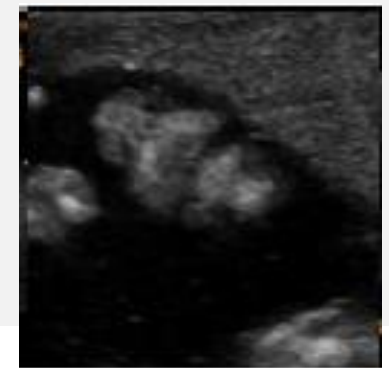
SAGITAL



AXIAL



CORONAL



ANOMALÍAS DETECTABLES EN CARA



Oculares

- Hipertelorismo
- Hipotelorismo
- Anoftalmia
- Catarata congénita
- Masas periorbitarias

Nasales

- Arrinias
- Proboscide
- cebocefalia

Labios y paladar

- Fisuras labiales
- Fisura palatina
- Fisura labiopalatina

Mandíbula y lengua

- Micrognatia
- Macroglosia
- Anquiloglosia

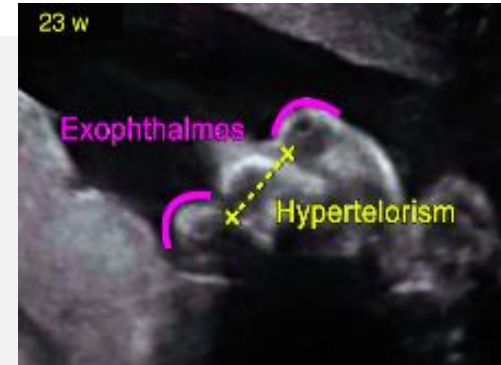
HIPERTELORISMO



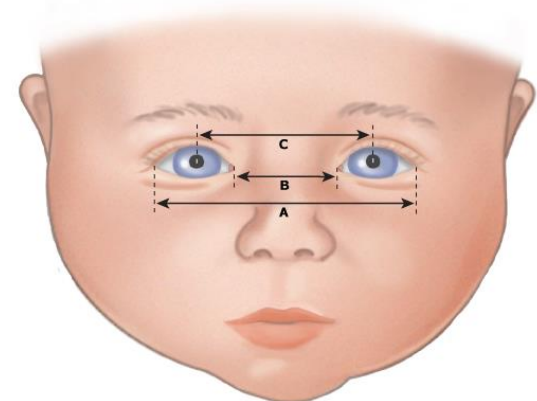
Distancia interorbitario >p95.

1 en 20.000 RN.

- 50% se asocia a sd. Genéticos: Displasia frontonasal, craneosinostosis (sd. Apert, Carpenter y Crouzon)
- Rara asociación con Trisomía 13.
- Pronóstico en hipertelorismo aislado es favorable, alteración cosmética principalmente.
* Si se asocia a alguna alteración genética, hay riesgo de retraso del neurodesarrollo.



Newborn assessment of ocular distance



Distance between the eyes should be measured in newborn infants if the eye spacing appears abnormal. The standard values for the newborn include:
Arrow A. Outer canthal distance ranges from 5.2 to 7.3 cm (2 to 2.9 inches).
Arrow B. Inner canthal distance ranges from 1.5 to 2.55 cm (0.6 to 1 inch).
Arrow C. Interpupillary distance ranges from 3.25 to 4.5 cm (1.3 to 1.8 inches).

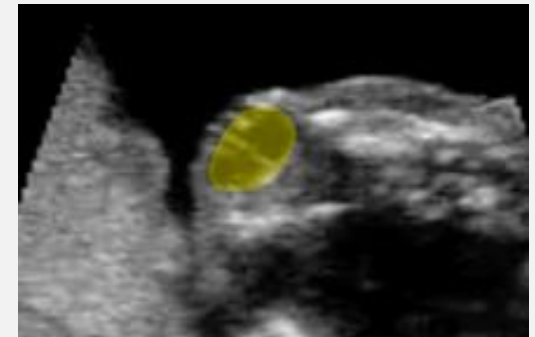
HIPOTELORISMO



Distancia interorbitario <math><p5</math>

1 en 20.000 RN

- Defecto de migración de la línea media.
Casos extremos → ciclopía
- Se asocia a holoprosencefalia
- Trisomía 13 en el 50% de los casos
- Sd genéticos: Meckel-Gruber
- Realizar neurosonografía: alto riesgo de retraso del neurodesarrollo

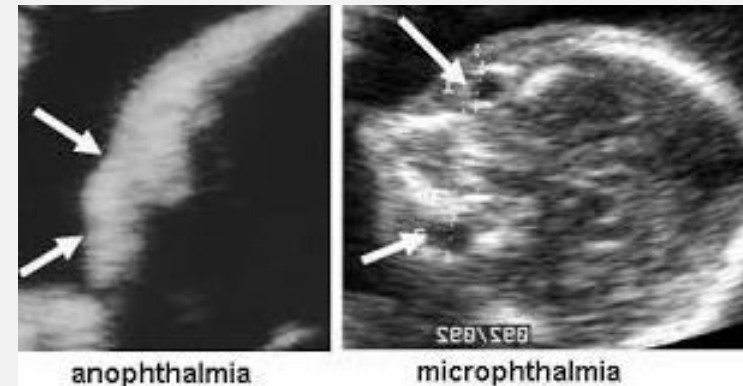


ANOFTALMIA

**Ausencia de globo ocular,
nervio óptico y quiasma.**

*Microftalmia: globo ocular de menor tamaño

- Pueden ser uni/bilaterales.
- 50% asociado a anomalías cromosómicas → trisomía 13
- 50% asociado a sd. Genéticos (Goldenhar, Fraser y Fryns)



CATARATA CONGÉNITA



Opacidad en el cristalino o en las membranas circundantes.

1 en 10.000 RN

- Sd. genéticos (10%): Lesiones bilaterales
→ Walker-Warburg, condroplasia punctata
- Infecciones (30%): Lesiones unilaterales
→ **Rubeola**, CMV, toxoplasmosis

Estudios complementarios:

- Estudio ecográfico detallado, neurosonografía.
- Técnica invasiva para cariotipo y array-CGH.
- Perfil TORCH.



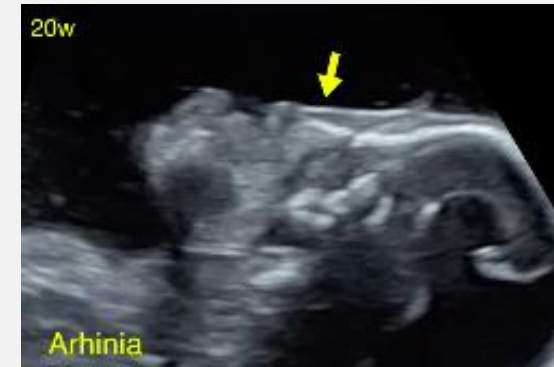
Pronóstico: En casos aislados, buenos resultados con intervención oftalmológica post nacimiento. Sd genéticos tienen peor pronóstico.

ARRINIA

Ausencia congénita de nariz, cavidades nasales, placa cribiforme, Bulbos y tractos olfatorios.

Muy baja prevalencia, 50 casos descritos

- Aislada o asociada a otras malformaciones faciales u holoprosencefalia
- Esporádica o asociada a sd. Genéticos
→ Sd de Bosma (arrinia, alteración ocular e hipogonadismo)
- Complementar con ECO 3D y RNM

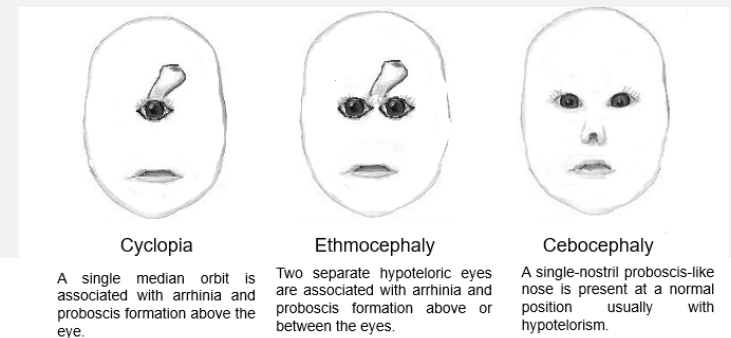
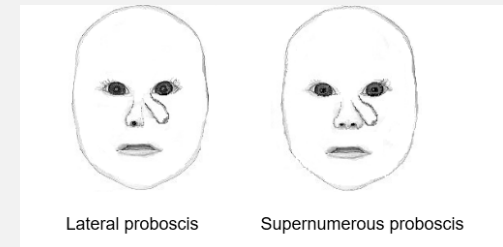
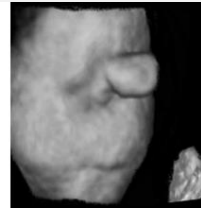
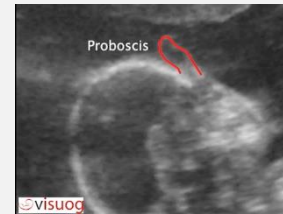


PROBOSCIDE

Trastorno del desarrollo de las placodas nasales

→ Apéndice de tejido blando que se proyecta desde la parte inferior de la frente

- Probóscide línea media: siempre se asocia a otras anomalías: **holoprosencefalia**, arrinia, hipotelorismo, ciclopía.
- Probóscide lateral: pueden ser aisladas o asociadas a anomalías como fisuras faciales.



FISURA LABIO-PALATINA



1 en 700 nacimientos.

- Más común en hombres que en mujeres y en raza blanca que en negra.
- Patología GES*
- Las anomalías cromosómicas (trisomías 13 y 18), están presentes en 1-2% de los casos. La fisura labial unilateral no se asocia a alteraciones cromosómicas.
- 30% se asocia a Sd genéticos (Goldenhar, treacher Collins, Pierre-Robin).

→ **Realizar estudio genético en central o bilateral.**



1. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)
2. Fetal abnormalities » Face, Facial Cleft. © 2021 The Fetal Medicine Foundation.
3. Louise Wilkins-Haug, MD, PhD. Etiology, prenatal diagnosis, obstetric management, and recurrence of cleft lip and/or palate. Dec 2020. UpToDate

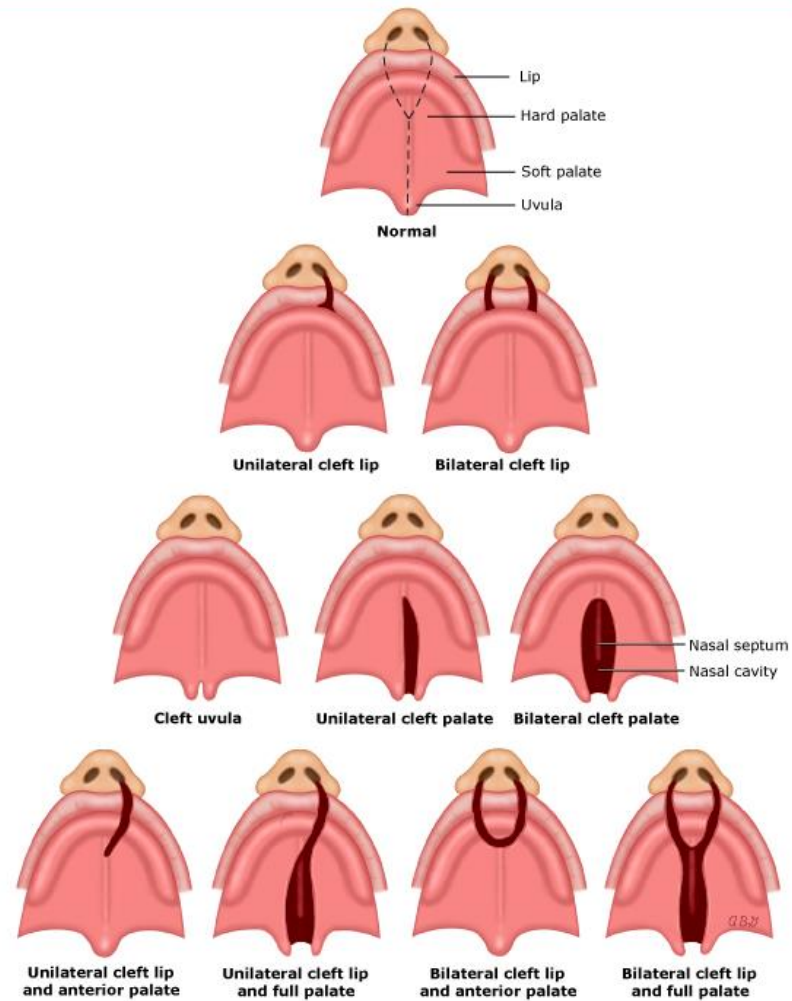
FISURA LABIO PALATINA

75% de los casos es unilateral (mayor a izq) y 25% bilateral.

- 50% compromete labio y paladar.
- 25% sólo el labio.
- 25% sólo el paladar*

85% de los casos CL bilaterales y 70% de los unilaterales, se asocian a defectos palatinos.

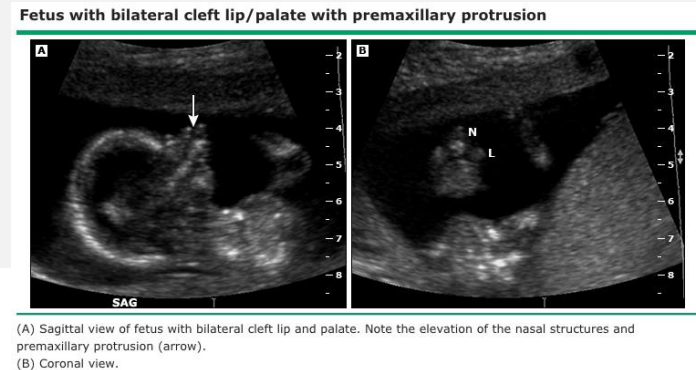
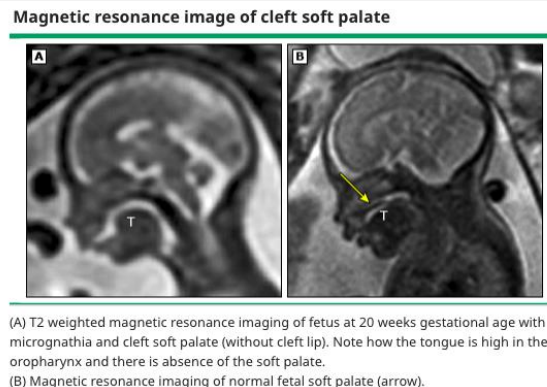
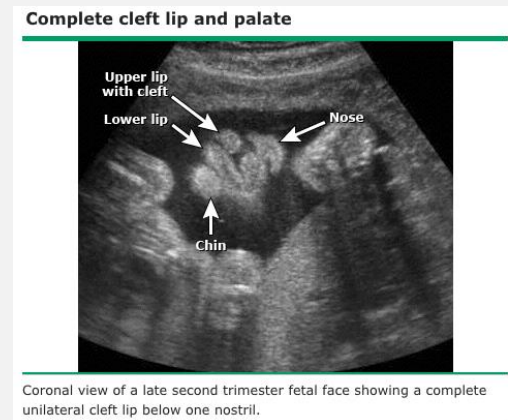
Types of orofacial clefts



Most cleft lips are unilateral and on the left side.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

- Desde las 13-14 semanas los tejidos blandos de la cara son visibles en eco TA.
- 2ºT → corte axial y coronal
- Discontinuidad de los tejidos blandos del labio superior uni / bilateral.
- RNM útil en casos de fisura palatina aislada
S 97%, E 94%



DIAGNÓSTICO PRENATAL



Fisura palatina aislada es difícil de evaluar de forma prenatal por ecografía

→ La ausencia de úvula y paladar, se ha descrito el signo = como marcador sugerente de FP.



MANEJO POST NATAL



Cirugía fetal: Sólo descrito exitosamente en animales.

Tratamiento post natal: cirugía a los 3-6 meses de vida.

Pronóstico dependerá principalmente de si se asocia a algún síndrome o es una anomalía aislada.

****** Puede tener complicaciones a largo plazo: malformaciones dentales, alteración auditiva y olfatoria, trastornos psicológicos.

1. Fetal abnormalities » Face, Facial Cleft. © 2021 The Fetal Medicine Foundation
2. Louise Wilkins-Haug, MD, PhD. Etiology, prenatal diagnosis, obstetric management, and recurrence of cleft lip and/or palate. Dec 2020. UpToDate

MICROGNATIA

Labio superior prominente y mentón retraído en el plano medio-sagital de la cara.

1 en 1.500 nacimientos

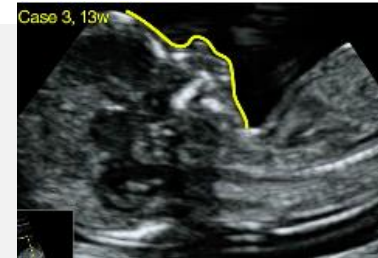
- Micrognatia severa se asocia a PHA desde las 25 semanas, debido a glosoptosis (lengua de tamaño normal que obstruye una cavidad oral pequeña).

** Realizar estudio genético

- Cromosomopatías (30%): trisomía 18 y triploidías
- Se asocia a mas de 50 sd. Genéticos:
→ Pierre – robin, Treacher Collins, otocefalia.

**Equipo multidisciplinario al parto, eventual necesidad de intubar

- **Pronóstico:** Mortalidad neonatal: >80% debido a anomalías asociadas. En Pierre-Robin la supervivencia es buena.



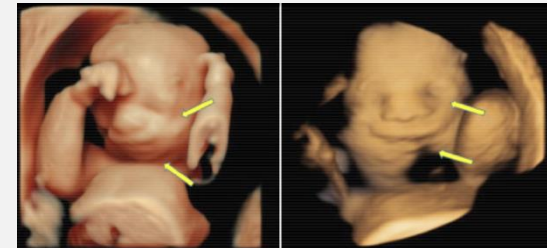
PRINCIPALES SINDROMES



1. TREACHER COLLINS: Trastorno autosómico dominante del desarrollo craneofacial.

1 de cada 25.000 – 50.000 NV

- Alteración del gen TCOF, ubicado en el cromosoma 5 (5q31.3-q33.3)
- Características clínicas: hipoplasia malar, hendidura del cigomático, colobomas, cara con perfil convexo, retrognatia, anomalías del oído externo, hipoacusia de conducción en algunos casos, puede tener paladar hendido y atresia de coanas
- Tratamiento: En caso de trastornos para la alimentación o en las vías respiratorias, cirugía post natal los primeros años.
En caso de Corrección quirúrgica de otras anomalías faciales, cirugía desde los 7 años aprox.



1. Edward P Buchanan, MD. Syndromes with craniofacial abnormalities. May 01, 2018. UpToDate
2. Kubo, S., Horinouchi, T., Kinoshita, M., Yoshizato, T., Kozuma, Y., Shinagawa, T., & Ushijima, K. (2019).

Visual diagnosis in utero: Prenatal diagnosis of Treacher-Collins syndrome using a 3D/4D ultrasonography.

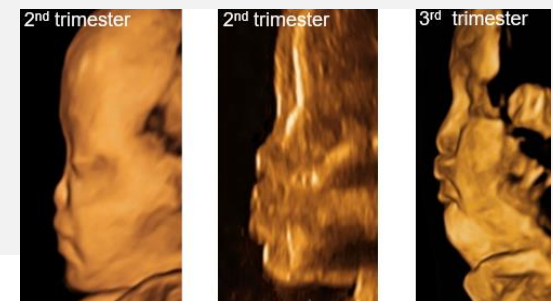
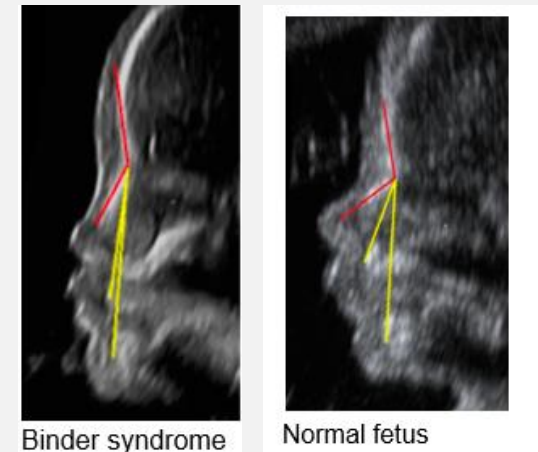
Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology, 58(4), 566–569

PRINCIPALES SINDROMES



2. SÍNDROME BINDER (displasia maxilonasal)

- Patología rara de etiología desconocida.
- Se caracteriza por una nariz acortada con un ángulo nasolabial agudo y un labio superior convexo. El seno frontal puede estar subdesarrollado.
40-50% tienen anomalías cervicoespinales.
- **Tratamiento:** Consiste en una corrección nasal y maxilar, seguida de rehabilitación ortodoncia



PRINCIPALES SINDROMES

3. SINDROME PIERRE ROBIN

1 en 10.000 RN. Detención del desarrollo mandibular que ocurre antes de las 9 semanas.

TRIADA: micrognatia + glosoptosis + hendidura palatina:

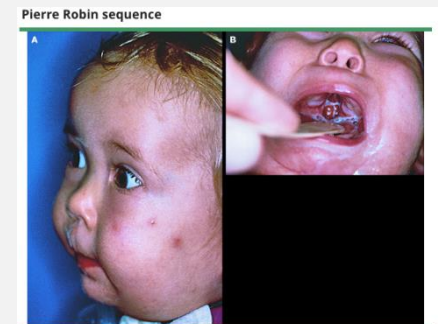
Hipoplasia mandibular → desplazamiento posterior de la lengua que evita el cierre palatino → paladar hendido

- **Diagnóstico prenatal: sospecha si micrognatia + PHA**
- En general trastorno aislado, pero puede ser parte de síndromes genéticos más graves.

Al nacimiento puede asociarse a compromiso respiratorio: Hipoxia, HTP y retraso del crecimiento. (La mayoría se resuelve entre los 3 y 12 meses x crecimiento facial)

Además Se asocia a trastornos de succión y alimentación.

Manejo quirúrgico post natal. (paladar hendido).



Pierre Robin sequence
(A) The small, undershot chin and mandible give a birdlike facial appearance. The resultant inspiratory ball valve airway obstruction caused by glossoptosis within these tiny jaw confines made tracheostomy necessary.
(B) Isolated cleft palate.

1. Edward P Buchanan, MD. Syndromes with craniofacial abnormalities. May 01, 2018. UpToDate
2. Lozano-Cifuentes, Alejandro, Siguen, María I., Ayrad, Yamal M., Díaz, Pamela A., & Apa, Sebastián N.. (2018). Secuencia de Pierre Robin: implicación de la fisura palatina en la distracción mandibular. *Cirugía Plástica Ibero-Latinoamericana*, 44(3), 281-286.

Review article

Mohamed Ahmed Mostafa AboEllail and Toshiyuki Hata*

Fetal face as important indicator of fetal brain function

Se plantea que las expresiones faciales fetales pueden reflejar la función y el desarrollo cerebral fetal durante diferentes etapas del desarrollo in-útero.

- Parpadeo: Respuesta refleja relacionada con SNC y dopamina.
- Bostezo: Desarrollo del tallo cerebral y función neuromuscular periférica.
- Succión: Reflejo, preparación para la vida extrauterina.
- Expulsión de lengua: Musculatura e inervación indemne. Podría asociarse a centros cerebrales superiores que controlan estos movimientos.
- Expresión facial podría reflejar emociones, nivel de confort o dolor intrauterino*.



CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°23

Evaluación ecográfica de cara normal y patológica

Dra. Francisca del Pozo Guerrero,
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo Rodríguez
Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín, Dra. Susana Aguilera
Peña,
Dr. Rodrigo Terra, Dr. Sergio de la Fuente Gallegos

Enero 2021