The Fetal Medicine Foundation

Ecografía de las semanas 11-13

Edición especial para INFOMED - Cuba

Prof. Kypros Nicolaides

The Fetal Medicine Foundation

Ecografía de las semanas 11-13

Bienvenidos a este curso de la Fetal Medicine Foundation en ecografía de las semanas 11-13 de embarazo.

La Fetal Medicine Foundation, es una fundación que realiza una labor en beneficio de las embarazadas y sus familias. Desde la fundación: apoyamos la investigación de mejores métodos de diagnóstico prenatal, proporcionamos la formación a médicos a nivel internacional y ofrecemos información actualizada a embarazadas y profesionales de la salud.

El método tradicional en el screening del síndrome de Down ha sido la edad materna y la realización de una amniocentesis o biopsia corial a mujeres con más de 35 años. Esto resulta en la necesidad de realizar un procedimiento invasivo en un 15-20% de las embarazadas con una tasa de detección de menos de la mitad de los fetos con síndrome de Down, ya que la mayoría de los fetos afectados proceden del grupo de edad materna menor por ser más prevalente.

Un método más efectivo para hacer el screening se basa en la combinación de: (a) edad materna, (b) una muestra de sangre materna para medir las hormonas del embarazo ß-hCG libre y PAPP-A, (c) una ecografía entre las semanas 11-13 de embarazo (para medir el grosor de líquido detrás de la translucencia nucal, para examinar la nariz y el paladar fetal, para medir la frecuencia cardiaca fetal y para estudiar el flujo a través de la válvula tricúspide del corazón fetal y el ductus venoso). Este nuevo método de screening reduce dramáticamente el número de mujeres que requieren una prueba invasiva desde un 20 a menos de un 3% y al mismo tiempo aumenta la tasa de detección de síndrome de Down y de otros problemas cromosómicos desde un 50 a más del 95%.

Otros beneficios de esta ecografía son:
• datar adecuadamente el embarazo,
• diagnóstico temprano de muchas anomalías fetales mayores,
• la detección de embarazos múltiples con el diagnóstico correcto de la corionicidad, que es el factor determinante de las complicaciones en los embarazos múltiples,
• una mejora reciente es que la ecografía de las semanas 11-13 se puede utilizar también para identificar a las mujeres con riesgo alto de desarrollar preeclampsia durante el embarazo.

Aunque la ecografía de las 11-13 semanas tiene muchos beneficios es esencial que quien realiza este examen:
• tenga un buen conocimiento de los criterios diagnósticos y del manejo de las patologías diagnosticadas en esta ecografía,
• esté entrenado adecuadamente para realizarla con un nivel elevado,
• sus resultados sean sometidos a controles de calidad continuos basados en la distribución de sus medidas e imágenes.

The Fetal Medicine Foundation

La ecografía de las 11-13 semanas

- Amniocentesis y biopsia de vellosidades coriales
- Screening de defectos cromosómicos
- Diagnóstico de defectos fetales mayores
- Screening en embarazos gemelares
- Screening para la preeclampsia

The Fetal Medicine Foundation

Amniocentesis y biopsia de vellosidades coriales

- Una **prueba de screening** ofrece una probabilidad estadística personalizada de que el feto pueda tener un defecto cromosómico, como el Síndrome de Down

- El **diagnóstico** o confirmación de defectos cromosómicos requiere de pruebas invasivas por medio de amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales (BVC)

- La información que ofrecen la biopsia de vellosidades coriales y de la amniocentesis es la misma y el riesgo de pérdida fetal es de un 1% para ambos métodos

- La amniocentesis se debe llevar a cabo tras la semana 15 del embarazo ya que antes la tasa de aborto es de un 2% y la probabilidad de tálipes en el recién nacido aumenta en un 1,5%

- La BVC no se debe llevar a cabo antes de la semana 11 ya que antes puede provocar amputación de miembros fetales

- Las pruebas invasivas deben llevarse a cabo por operadores con experiencia y apropiadamente entrenados

The Fetal Medicine Foundation

Screening de defectos cromosómicos

Edad materna

Translucencia nucal

Frecuencia cardiaca fetal

Bioquímica sérica

Nuevos marcadores ecográficos

Hueso nasal
Ángulo facial
Ductus venoso
Flujo tricuspídeo

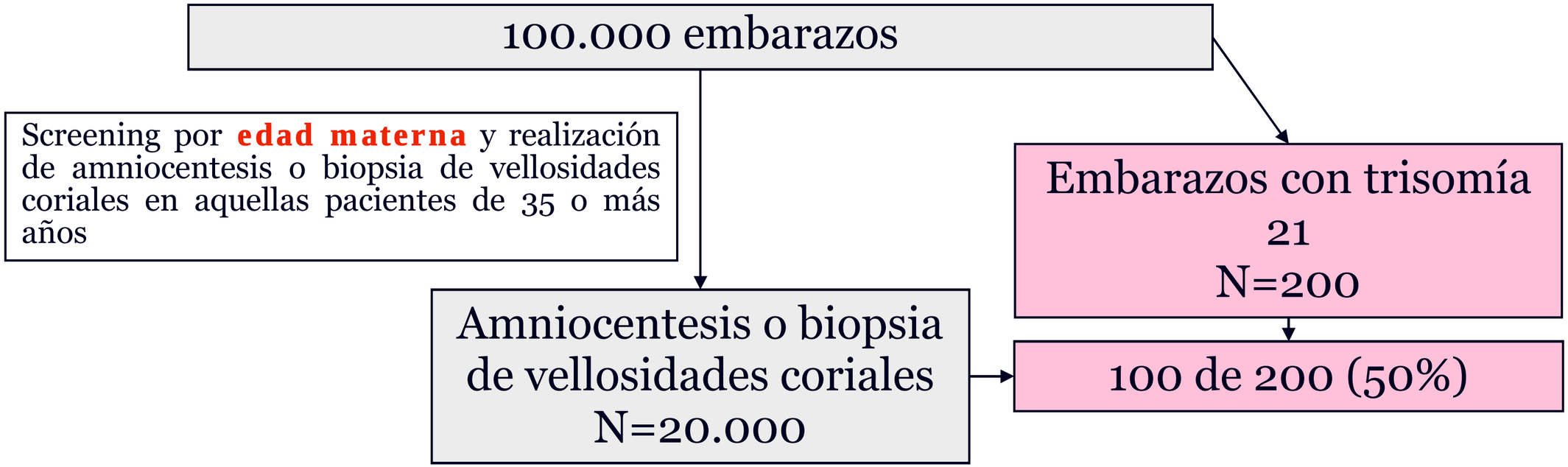
Toda mujer tiene cierto riesgo de tener un hijo/a con un defecto cromosómico

- El riesgo medio depende de la edad materna

- El riesgo medio entonces se modifica en función de los resultados de la ecografía y del análisis de sangre llevados a cabo entre las 11-13 semanas y seis días para conseguir un riesgo individualizado y específico para cada mujer embarazada

The Fetal Medicine Foundation

Screening de defectos cromosómicos



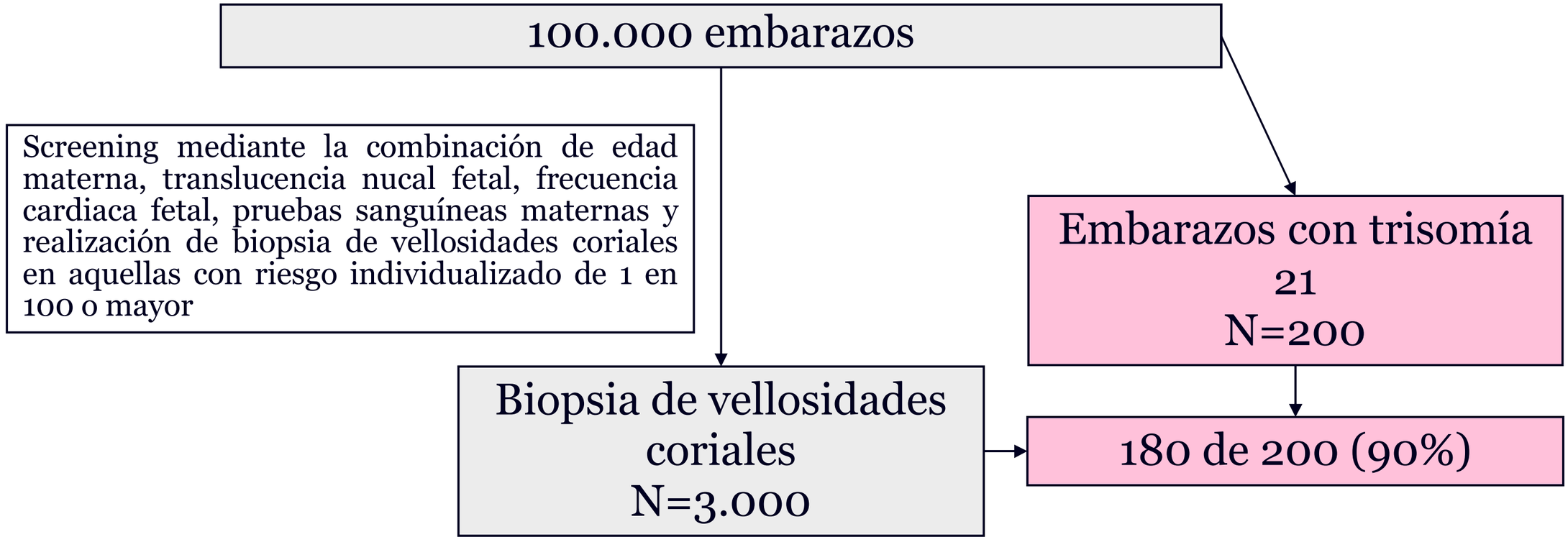
El método tradicional de screening de defectos cromosómicos se basa en la edad materna. En la población general de mujeres embarazadas el riesgo tener un fetos con Síndrome Down (trisomía 21) es de 1 de cada 500 embarazos. Por lo tanto, en 100,000 embarazos hay aproximadamente 200 con trisomía 21

- En muchos países desarrollados alrededor de un 20% de las mujeres embarazadas tienen 35 años o más. Este grupo de mujeres embarazadas contiene aproximadamente la mitad de fetos con trisomía 21 (100 de un total de los 200); la otra mitad de fetos con trisomía 21 se encuentra en el grupo de edad por debajo de los 35 años

- En muchos países a todas las mujeres de 35 años o más sus médicos les ofrecen (o recomiendan) la realización de una amniocentesis. Dicha política daría lugar a la realización de 20.000 amniocentesis. Ya que el riesgo de aborto por la amniocentesis es de 1% esta política causa 2.000 pérdidas fetales y la gran mayoría de estos abortos son de fetos sanos. Además, sólo 100 del total de las 200 trisomías 21 son diagnosticados.

The Fetal Medicine Foundation

Screening de defectos cromosómicos



Cuando el screening se basa en la combinación de la edad materna con la medida de la translucencia nucal fetal, frecuencia cardiaca fetal y pruebas sanguíneas maternas (ß-hCG libre y PAPP-A) el rendimiento del screening mucho mejor que la realización de screening basado sólo en la edad materna

- Cuando la biopsia de vellosidades coriales se ofrece a mujeres con un riesgo combinado de 1 en 100 o mayor un total de 3,000 pruebas se llevan a cabo y 180 fetos de los 200 con trisomía 21 son diagnosticados

The Fetal Medicine Foundation

Screening de defectos cromosómicos

100.000 embarazos

Screening por la combinación de edad materna, translucencia nucal fetal, frecuencia cardiaca fetal, pruebas sanguíneas maternas **y los nuevos marcadores ecográficos**

Biopsia de vellosidades coriales
N=2.500

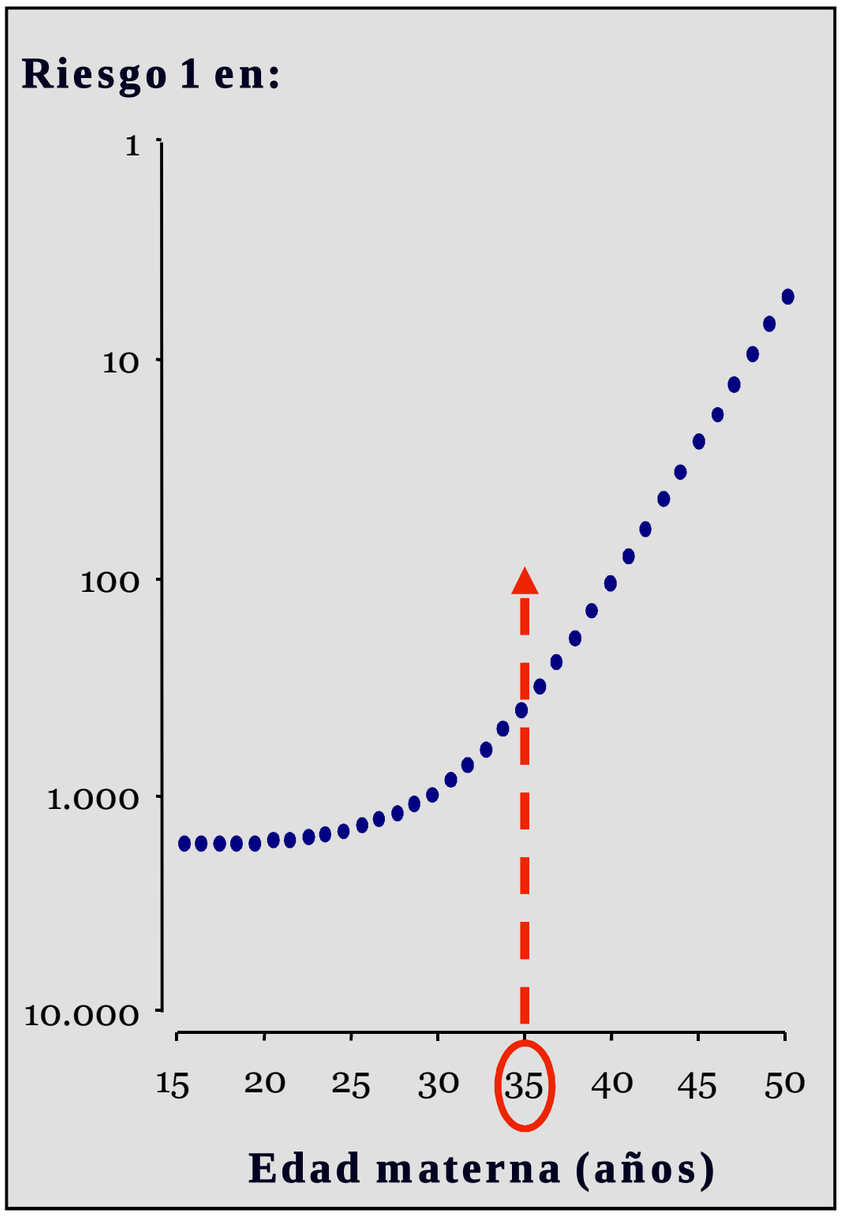
Embarazos con trisomía 21
N=200

190 de 200 (95%)

Hay nueva evidencia de que el test combinado puede mejorarse aún más, de tal forma que se llevan a cabo menos pruebas invasivas y se diagnostican mayor número de fetos afectos. Este screening mejorado puede conseguirse mediante la adición de una serie de nuevos marcadores ecográficos: con esta ampliación la tasa de detección se aumenta de un 90% a un 95% y la tasa de pruebas invasivas se reduce de 3% a un 2,5%

The Fetal Medicine Foundation

Edad materna



Edad (años)	Gestación (semanas)		
	12 s	20 s	40 s
20	1100	1300	1500
25	1000	1100	1400
30	650	750	900
31	550	650	800
32	450	550	650
33	400	450	550
34	300	400	450
35	250	300	350
36	200	250	300
37	150	185	220
38	120	140	160
39	90	110	130
40	70	80	100
41	50	60	80
42	40	45	55

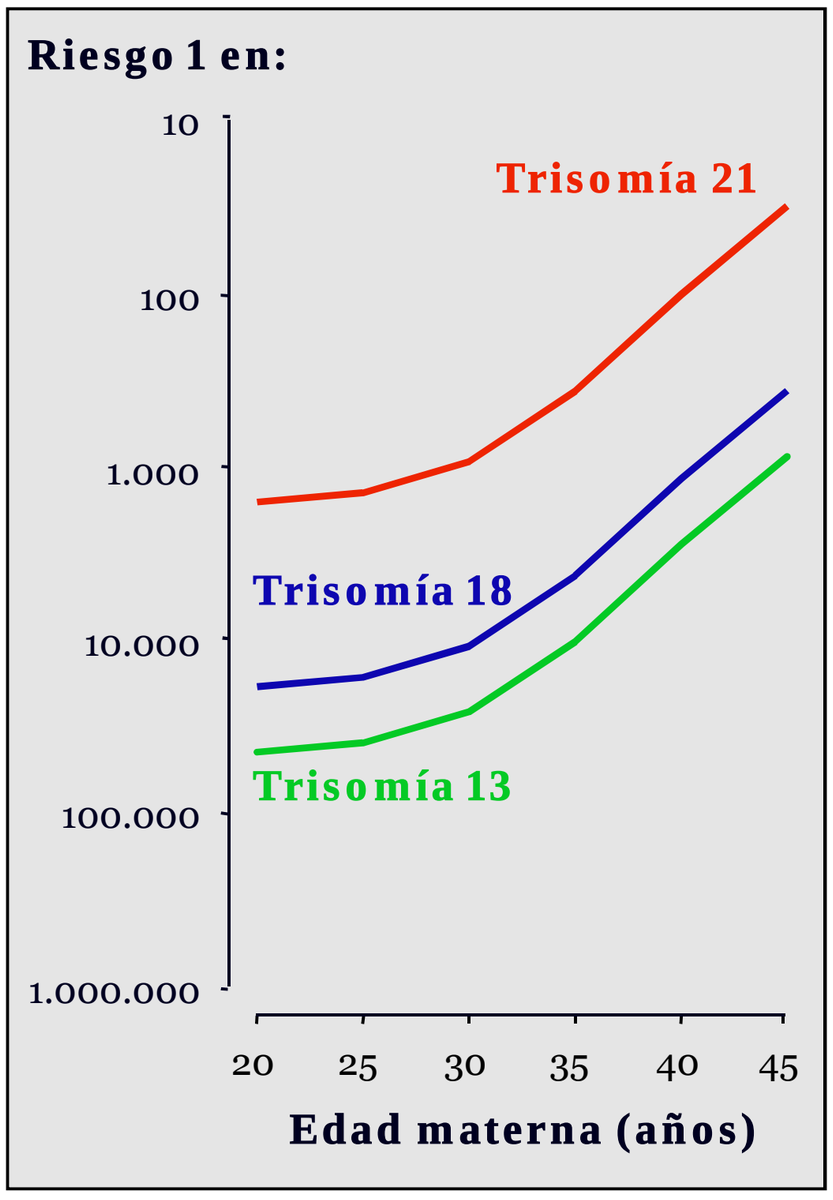
El riesgo de trisomía 21 (Síndrome de Down):

- Aumenta con la edad materna

- Disminuye con el avance de la gestación, ya que un 30% de fetos afectos muere de forma espontánea entre las 12 y 40 semanas del embarazo

The Fetal Medicine Foundation

Edad materna



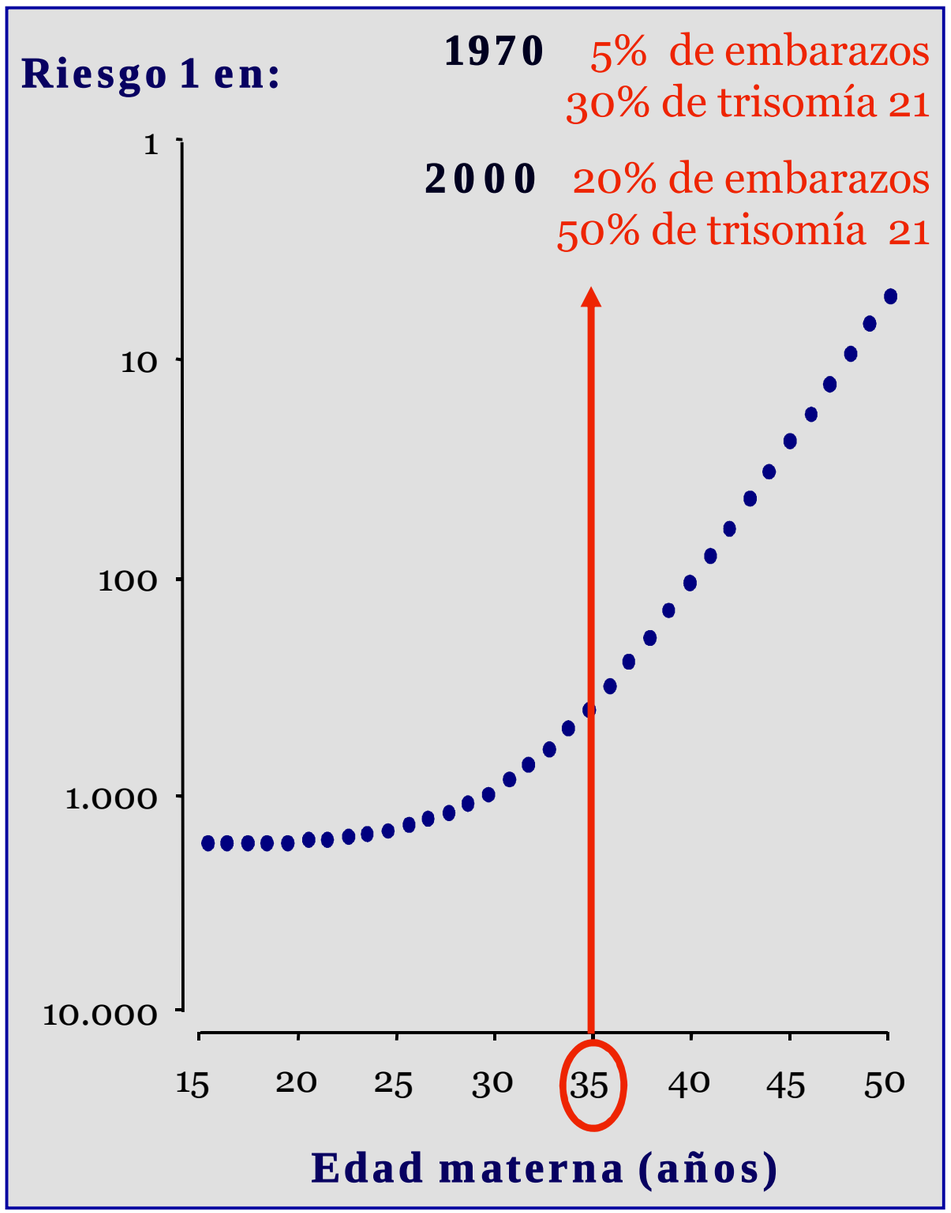
Edad (años)	Trisomía 18		Trisomía 13	
	12 s	40 s	12 s	40 s
20	2500	18000	7800	42500
25	2200	16000	7000	37600
30	1500	10600	4600	25000
31	1300	9200	4000	22000
32	1100	7800	3400	18000
33	900	6500	2800	15000
34	700	5300	2300	12400
35	600	4200	1800	10000
36	450	3300	1400	7800
37	350	2600	1100	6000
38	270	2000	860	4700
39	210	1500	650	3500
40	160	1150	500	2700
41	120	860	370	2000
42	90	650	280	1500

La trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y trisomía 13 (Síndrome de Patau) son la segunda y tercera anomalía cromosómica más frecuente tras la trisomía 21 (Síndrome de Down). Son alteraciones letales y la mayoría de fetos afectos mueren de forma espontánea durante el curso del embarazo. Aquellos que nacen vivos normalmente mueren en los primeros días de vida.

- El riesgo de trisomía 18 y 13 aumenta con la edad materna y disminuye conforme avanza la gestación. La tasa de muerte fetal entre las 12 y la 40 semanas es de un 80%

The Fetal Medicine Foundation

Edad materna



El riesgo de trisomía 21 aumenta con la edad materna pero como la gran mayoría de mujeres embarazadas está por debajo de los 35 años un gran porcentaje de fetos con trisomía 21 se encuentra en el grupo de mujeres embarazadas por debajo de este punto de corte

- El screening para trisomía 21 en los años 70 y 80 se basaba en la edad materna y la amniocentesis o la BVC se ofrecía a las mujeres de 35 años o más. Un 5% de mujeres embarazadas estaba en el grupo de 35 años o más y la política de screening basada en la edad materna resultaba en:
  - Tasa de pruebas invasivas 5%
  - Tasa de detección de trisomía 21 30%

- En la mayoría de los países desarrollados, en los últimos 30 años la edad materna de las mujeres embarazadas ha aumentado, y ahora, alrededor del 20% de los embarazos, incluyendo el 50% de los fetos con trisomía 21, se dan en mujeres de 35 años o más.

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal

Definición

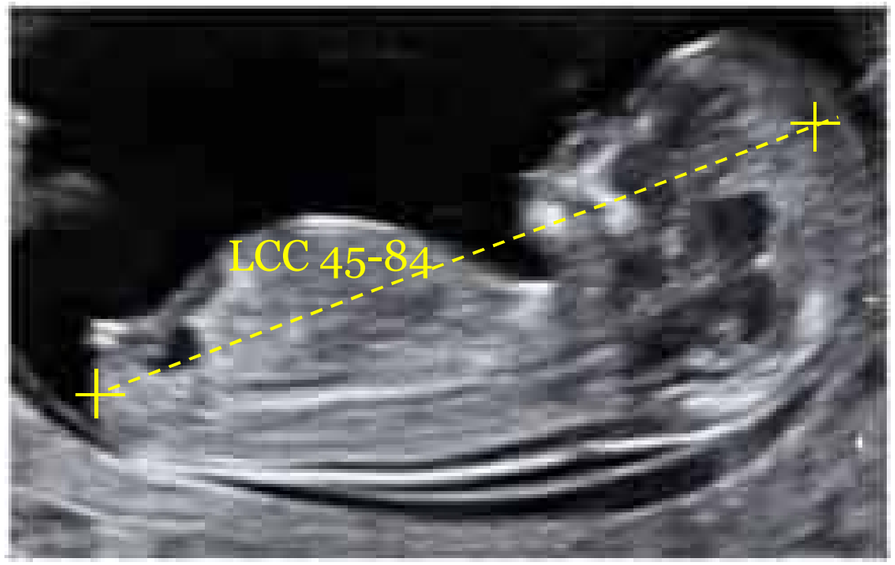
- La translucencia nucal (TN) es una zona negra tras el cuello fetal vista por ultrasonidos y es producido por la colección de líquido por debajo de la piel

- La translucencia nucal se observa en todos los fetos entre las 11 y 13 semanas más 6 días de embarazo

- En los fetos con trisomía 21 y otras anomalías el tamaño de la TN tiende a ser mayor que en los fetos normales

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal



La TN fetal se debe medir entre las 11 semanas y 13 semanas y 6 días. La longitud cráneo-caudal (LCC) mínima debe ser 45 mm y la máxima 84 mm.

Las razones para seleccionar las 11 semanas como límite inferior son:

- Si tras la prueba de screening los padres deciden llevar a cabo una BVC, esta no es segura antes de las 11 semanas ya que puede causar defectos en las extremidades fetales
- Muchas anomalías fetales mayores se pueden diagnosticar en la ecografía de la TN, siempre que el límite inferior sean las 11 semanas Con ecografías antes de las 11 semanas estas anomalías pueden ser pasadas por alto ya que el feto es demasiado pequeño y algunos órganos no están lo suficientemente desarrollados para ser visibles

Las razones para marcar las 13 semanas y 6 días como límite superior son:

- Ofrecer a las mujeres con fetos afectos la opción de una interrupción del embarazo en el primer trimestre en lugar del segundo (cuanto más tarde es más difícil y peligroso)
- Incluso en fetos con anomalías cromosómicas la translucencia nucal aumentada desaparece después de las 13 semanas.

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal

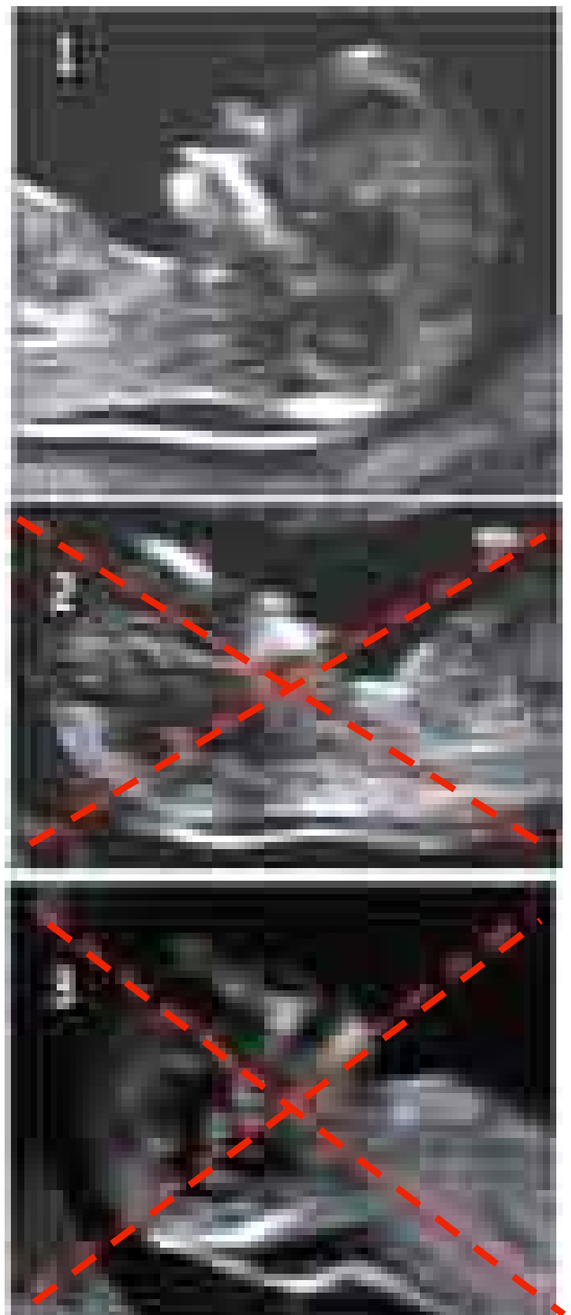


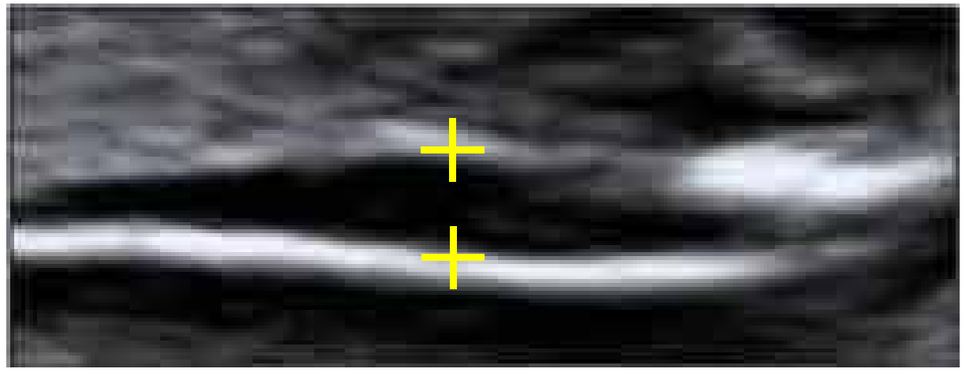
Imagen ecográfica

- La imagen debe estar lo suficientemente magnificada como para que solo la cabeza fetal y la parte superior del tórax ocupen toda la pantalla y el perfil fetal debe ser visible (como aparece en la imagen 1) al contrario de lo que ocurre en la imagen 2 en la que no se ve el perfil fetal

- El feto debe estar en una posición neutral, con la cabeza alineada con la columna. Cuando el cuello fetal está hiperextendido (como en la imagen 3) la medida está erróneamente aumentada y cuando el cuello está flexionado erróneamente disminuida

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal



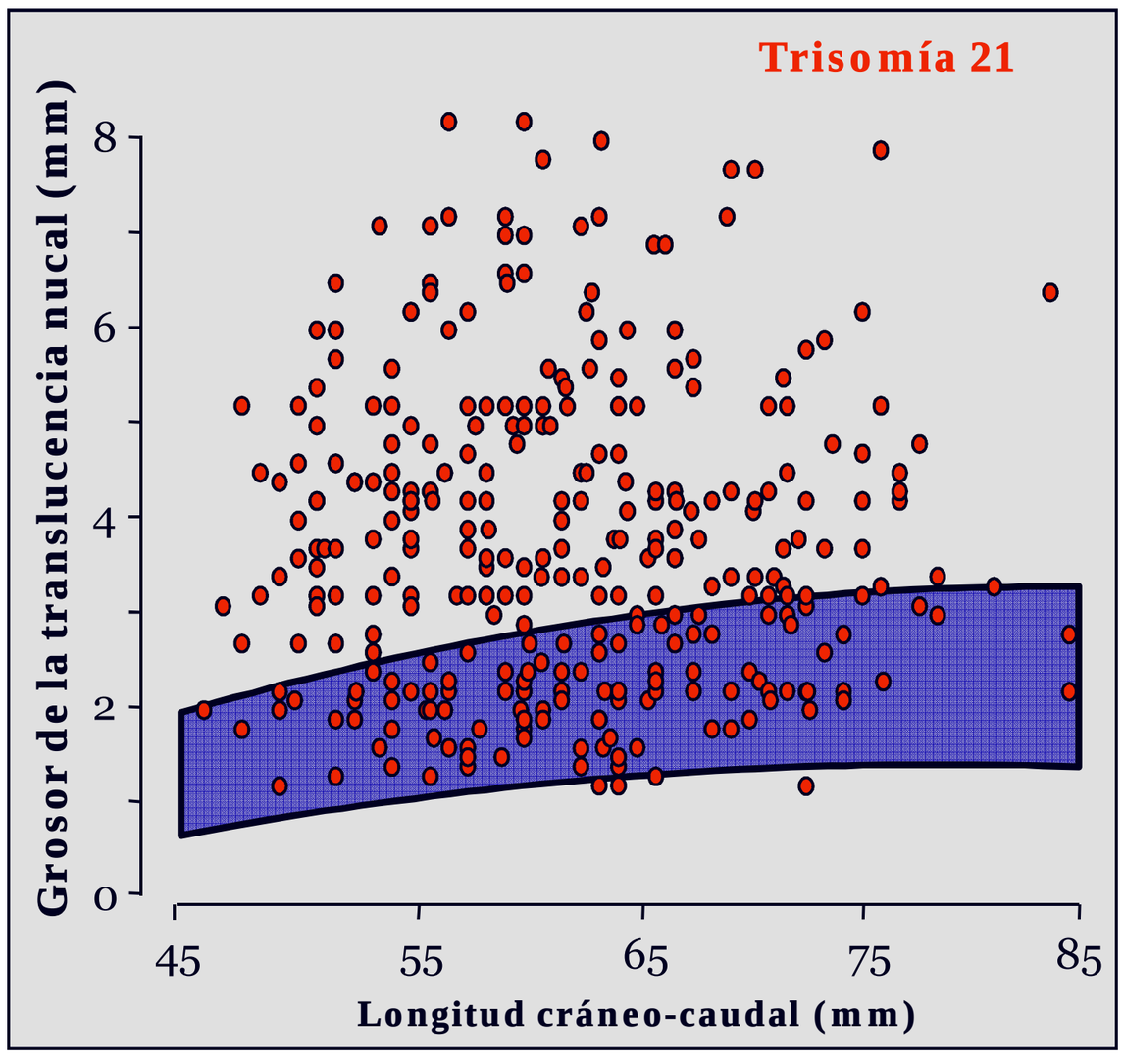
Medición

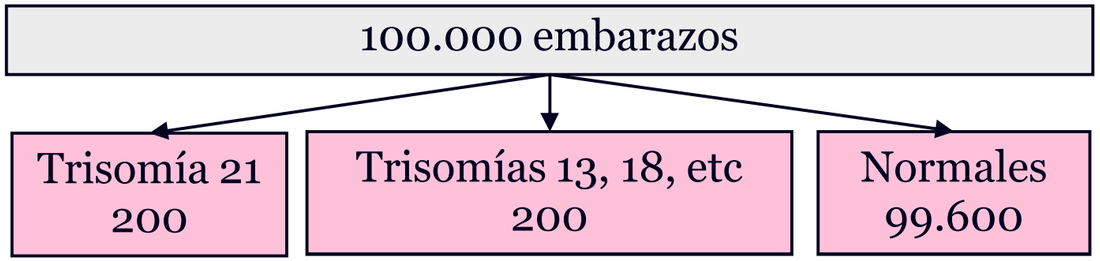
- Siempre debe medirse la parte más ancha de la colección tras el cuello fetal

- Durante la ecografía debe realizarse más de una medida de la TN y usarse la mayor para el cálculo de riesgo de defectos cromosómicos

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal





En una población de 100.000 fetos 200 tienen síndrome de Down (trisomía 21), otros 200 tienen otros defectos cromosómicos (algunos más y otros menos serios que el síndrome de Down) y 99.600 son cromosómicamente normales (euploides)

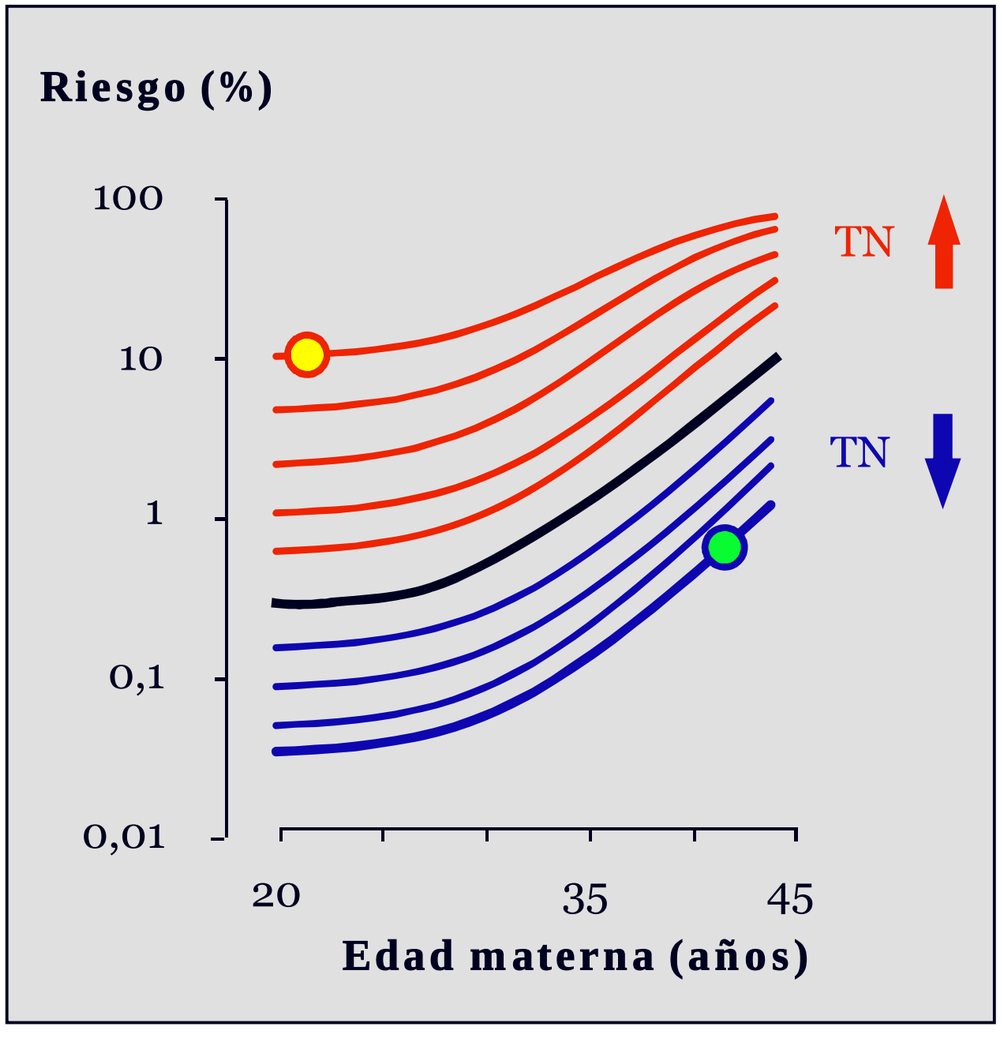
- En unos pocos fetos euploides (5%) la TN está por encima del rango de la normalidad (banda azul). Por lo tanto, 4.800 fetos euploides (5% de 99.600) tienen una TN aumentada

- En muchos fetos con síndrome de Down (75%) y otras anomalías cromosómicas (puntos rojos) la translucencia nucal está por encima del rango normal (banda azul). Por lo tanto, 150 fetos con trisomía 21 (75% de 200) y 150 fetos con otras anomalías cromosómicas (75% de 200) tienen una TN aumentada

- Por lo tanto, cuando la ecografía muestra una TN aumentada (una medida por encima de la banda azul) la mayoría de los fetos son normales (4.800 son euploides y 300 tiene defectos cromosómicos)

The Fetal Medicine Foundation

Translucencia nucal



La Fetal Medicine Foundation ha desarrollado un programa computerizado para calcular el riesgo de defectos cromosómicos. En este programa cada medida de TN representa un factor de riesgo que se multiplica por el riesgo inicial basado en la edad materna (línea negra) para calcular el nuevo riesgo

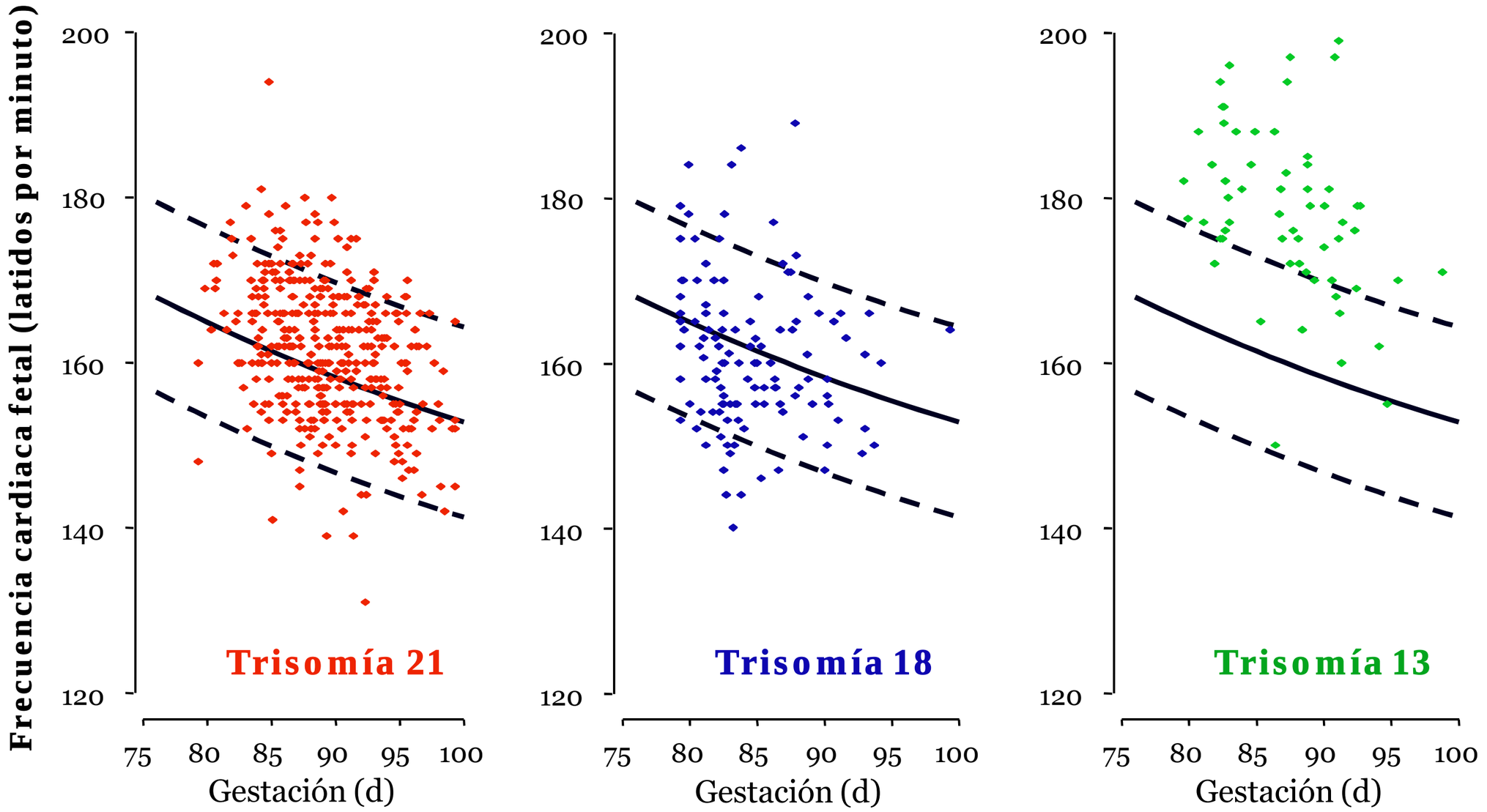
- Cuanto mayor es la medida de la TN mayor es el nuevo riesgo (líneas rojas)

- De forma opuesta, cuanto menor sea la medida de la TN menor será el nuevo riesgo (líneas azules)

- Por ejemplo, el riesgo es mayor en una mujer de 20 años cuando el feto tiene una TN aumentada (círculo amarillo) que en una mujer de 40 años cuando el feto tiene una TN disminuida (círculo verde)

The Fetal Medicine Foundation

Frecuencia cardiaca fetal



- En la trisomía 21 la FCF está discretamente aumentado por encima del rango normal en un 15% de los casos
- En la trisomía 18 la FCF está discretamente disminuido y por debajo del rango normal en un 15% de los casos
- En la trisomía 13 la FCF está sustancialmente incrementado y por encima de la normalidad en el 85% de los casos

The Fetal Medicine Foundation

ß-hCG libre y PAPP-A en el suero materno

- En los embarazos con defectos cromosómicos fetales hay cambios en la concentración de varios productos placentarios encontrados en la sangre materna

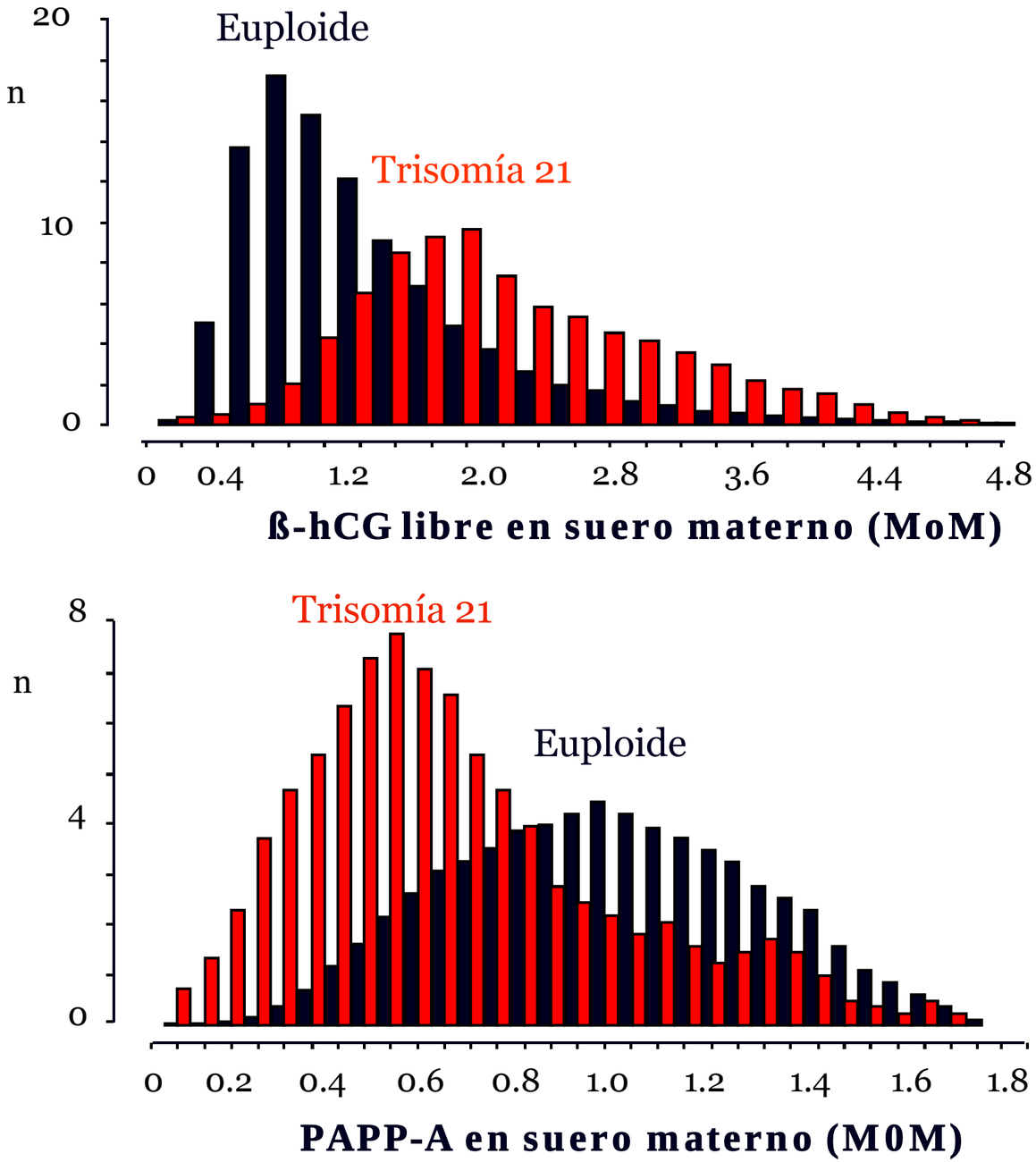
- Los dos productos placentarios que se pueden utilizar para calcular el riesgo de defectos cromosómicos a las $11\text{-}13^{+6}$ semanas son la ß-hCG libre y PAPP-A

- Estos productos deben ser medidos con instrumentos de alta calidad para dar resultados adecuados

- Además, estas medidas pueden alterarse por varias características maternas (peso, origen étnico, tabaco), el número de fetos y el método de concepción (natural o fertilización in vitro) y estos factores se deben tener en cuenta para el cálculo de riesgo

The Fetal Medicine Foundation

ß-hCG libre y PAPP-A en el suero materno



- Hay una gran superposición de las medidas entre embarazos con fetos cromosómicamente normales (barras negras) y aquellos con trisomía 21 (barras rojas), pero como media, en la trisomía 21 la ß-hCG libre es el doble y en la PAPP-A está reducido a la mitad en comparación con los embarazos normales

- En otros defectos cromosómicos (trisomías 18 y 13) ambas, ß-hCG libre y PAPP-A, están reducidas a un tercio de la normalidad

The Fetal Medicine Foundation

Nuevos marcadores ecográficos

Hueso nasal

Ángulo facial

Flujo en el ductus venoso

Flujo tricuspídeo

Un screening efectivo en el primer trimestre para la trisomía 21 se consigue mediante la combinación de la edad materna, grosor de la translucencia nucal fetal, frecuencia cardiaca fetal y niveles en suero materno de ß–hCG libre y PAPP-A. La biopsia de vellosidades coriales se realiza en un 3% de embarazos y se detecta a un 90% de fetos con síndrome Down

- La valoración de los nuevos marcadores mejora los resultados del screening combinado aumentando la tasa de detección del 90% al 95% y reduciendo el número de pruebas invasivas de un 3% a un 2,5%

- La realización de los nuevos marcadores requiere un entrenamiento apropiado de los ecografistas y la certificación de su competencia para llevar a cabo este tipo de ecografías

- Durante la ecografía la posición fetal puede ser tal que resulte imposible la realización de los cuatro nuevos marcadores

The Fetal Medicine Foundation

Hueso nasal y ángulo facial

Para examinar el hueso nasal y el ángulo facial es necesario obtener una imagen del perfil de la cara fetal exactamente en su línea media, que se define por:

- La punta de la nariz brillante y una forma rectangular del paladar en la parte anterior

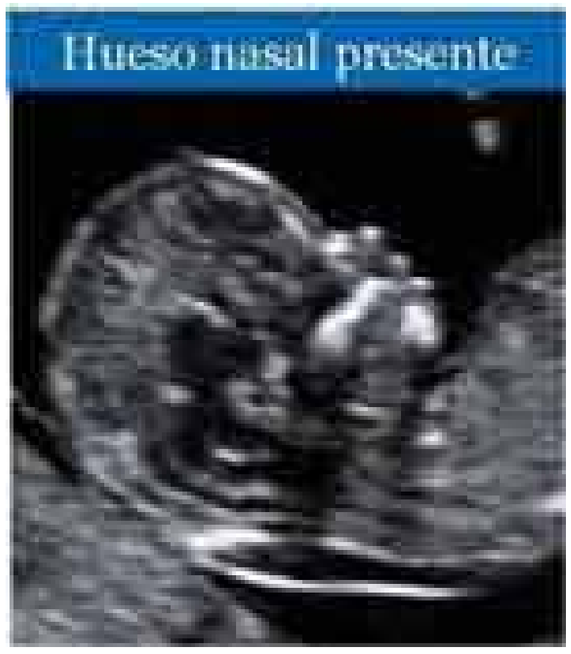
- La porción del cerebro medio oscura en el centro

- La membrana nucal en la parte posterior

La rotación de la cabeza fuera de la línea media hace que la punta de la nariz no sea visible y que aparezca el proceso cigomático, representado por una estructura blanca y brillante entre el hueso nasal y el paladar

The Fetal Medicine Foundation

Hueso nasal y ángulo facial



Para la valoración del hueso nasal es necesario obtener una imagen del perfil de la cara fetal y la imagen debe estar lo suficientemente magnificada para que solo la cabeza y la mitad superior del tórax ocupen toda la pantalla (como muestra el video superior)

Cuando se reúnen estos criterios, se deben ver tres líneas diferentes a nivel de la nariz fetal:

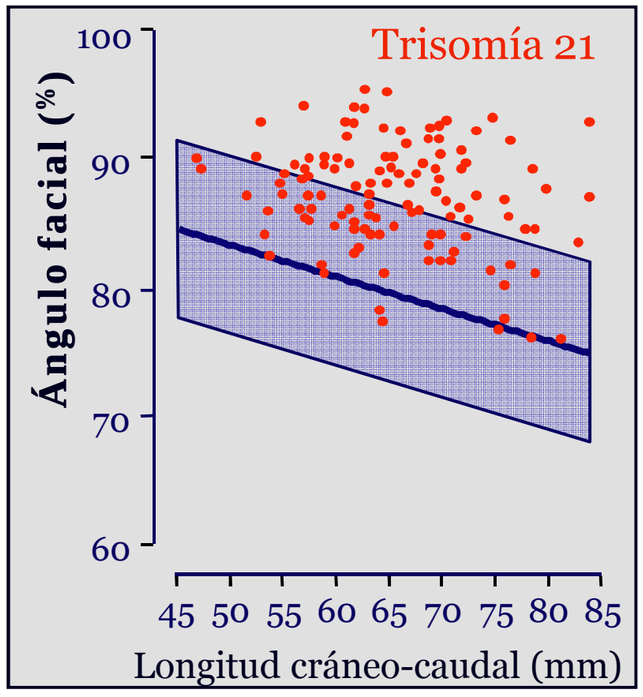
- La línea superior representa la piel
- La inferior, que es más brillante y más gruesa, representa el hueso nasal
- Una tercera línea en frente del hueso nasal y a un nivel más alejado de la piel fetal, que representa la punta de la nariz

El hueso nasal se considera presente si es más brillante que la piel que la recubre y ausente si no es visible (como muestra el video inferior) o el brillo es igual o inferior que la piel que lo recubre

- En las semanas 11-13^{+6} observamos hueso nasal ausente entre un 1-3% de fetos cromosómicamente normales y en un 60% de fetos con trisomía 21. De todos modos, la gran mayoría de fetos con hueso nasal ausente son normales y tienen embarazos con resultados favorables

The Fetal Medicine Foundation

Hueso nasal y ángulo facial

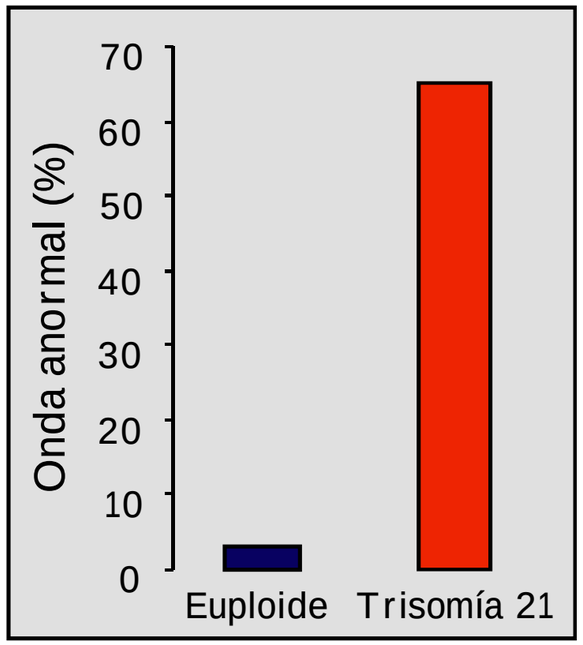


El ángulo facial se mide en el perfil de la cara fetal. Este ángulo viene definido por la intersección de dos líneas, una sobre la superficie superior del paladar y otra que une la punta más anterior y superior del paladar con la frente fetal

- En los fetos cromosómicamente normales el ángulo facial disminuye con la longitud cráneo-caudal (banda azul). El ángulo está por encima del rango normal en un 5% de fetos cromosómicamente normales y en el 45% de fetos con trisomía 21

The Fetal Medicine Foundation

Flujo del ductus venoso



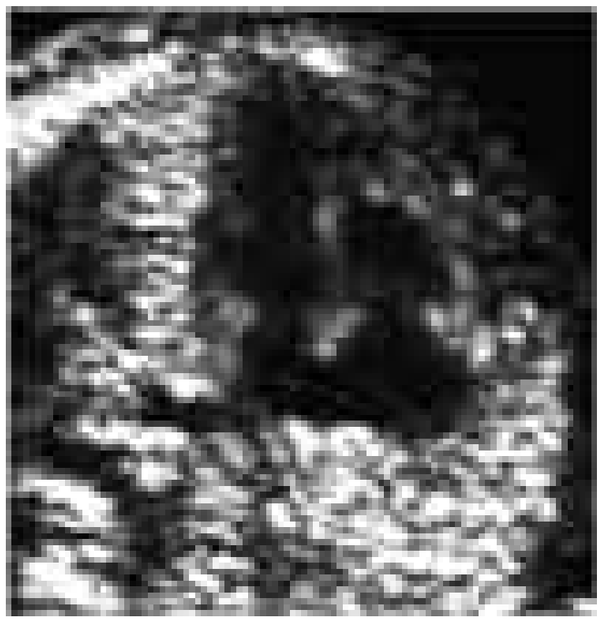
Para la correcta valoración del flujo en el ductus venoso: (a) el feto no debe estar en movimiento, (b) la imagen debe ampliarse lo suficiente como para que el tórax y abdomen fetal ocupen toda la pantalla, (c) el flujo color se debe usar para demostrar la vena umbilical (VU), el ductus venoso, la aorta y el corazón fetal

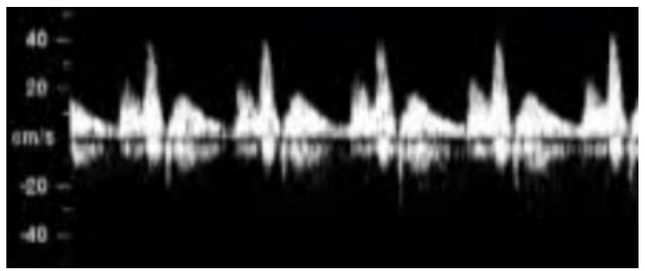
- La onda obtenida se puede clasificar en base a la onda-a entre positiva (normal) o reversa (anormal)

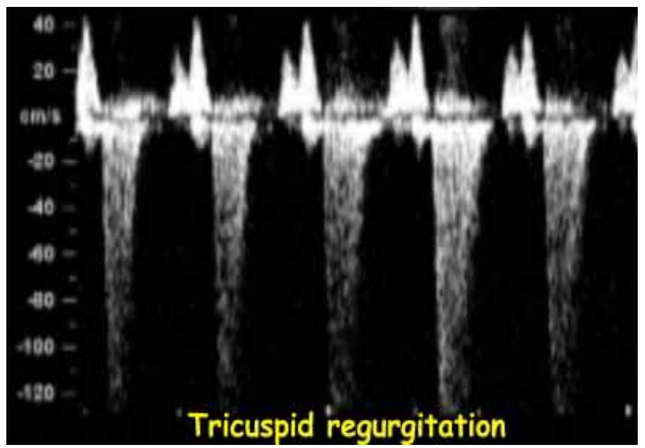
- En las 11-13^{+6} semanas la onda-a anormal o reversa se puede observar en un 3% de fetos cromosómicamente normales (euploides) y en el 65% de fetos con trisomía 21. Aún así, la gran mayoría de fetos con una onda-a reversa son cromosómicamente normales y tienen embarazos con resultados favorables

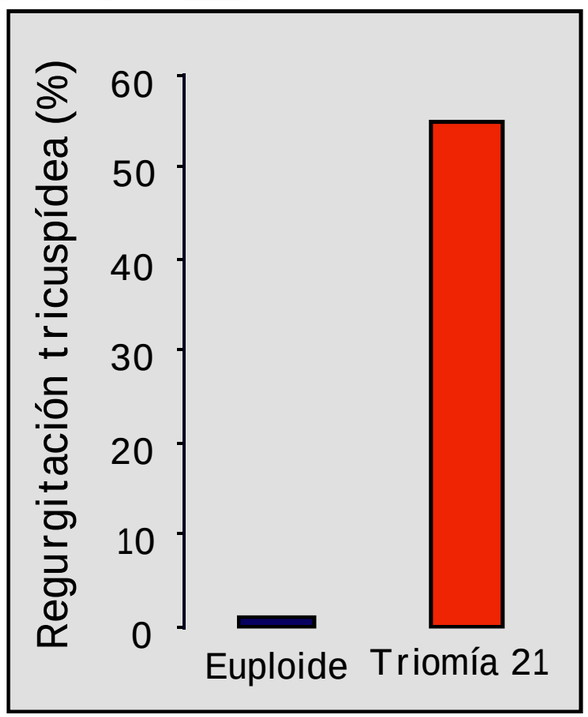
The Fetal Medicine Foundation

Flujo tricuspídeo









El corazón está formado por cuatro cámaras: los ventrículos derecho e izquierdo y las aurículas derecha e izquierda. La válvula tricuspidea separa el ventrículo derecho (VD) de la aurícula derecha (AD) y la válvula mitral separa el ventrículo izquierdo (VI) de la aurícula izquierda (AI). Normalmente la sangre pasa a través de estas válvulas en su paso de las aurículas a los ventrículos. En algunos casos las válvulas pueden tener un flujo en dirección opuesta a la normal, del ventrículo a la aurícula (regurgitación)

- El flujo sanguíneo a través de la válvula tricuspidea produce una onda característica que puede ser normal o anormal (regurgitación).

- En las 11-13^{+6} semanas encontramos una onda anormal en un 1% de fetos cromosómicamente normales (euploides) y en el 55% de fetos con trisomía 21. Aún así, la gran mayoría de fetos con onda anormal son normales y tienen embarazos con resultados favorables

The Fetal Medicine Foundation

Implicaciones de una translucencia nucal aumentada

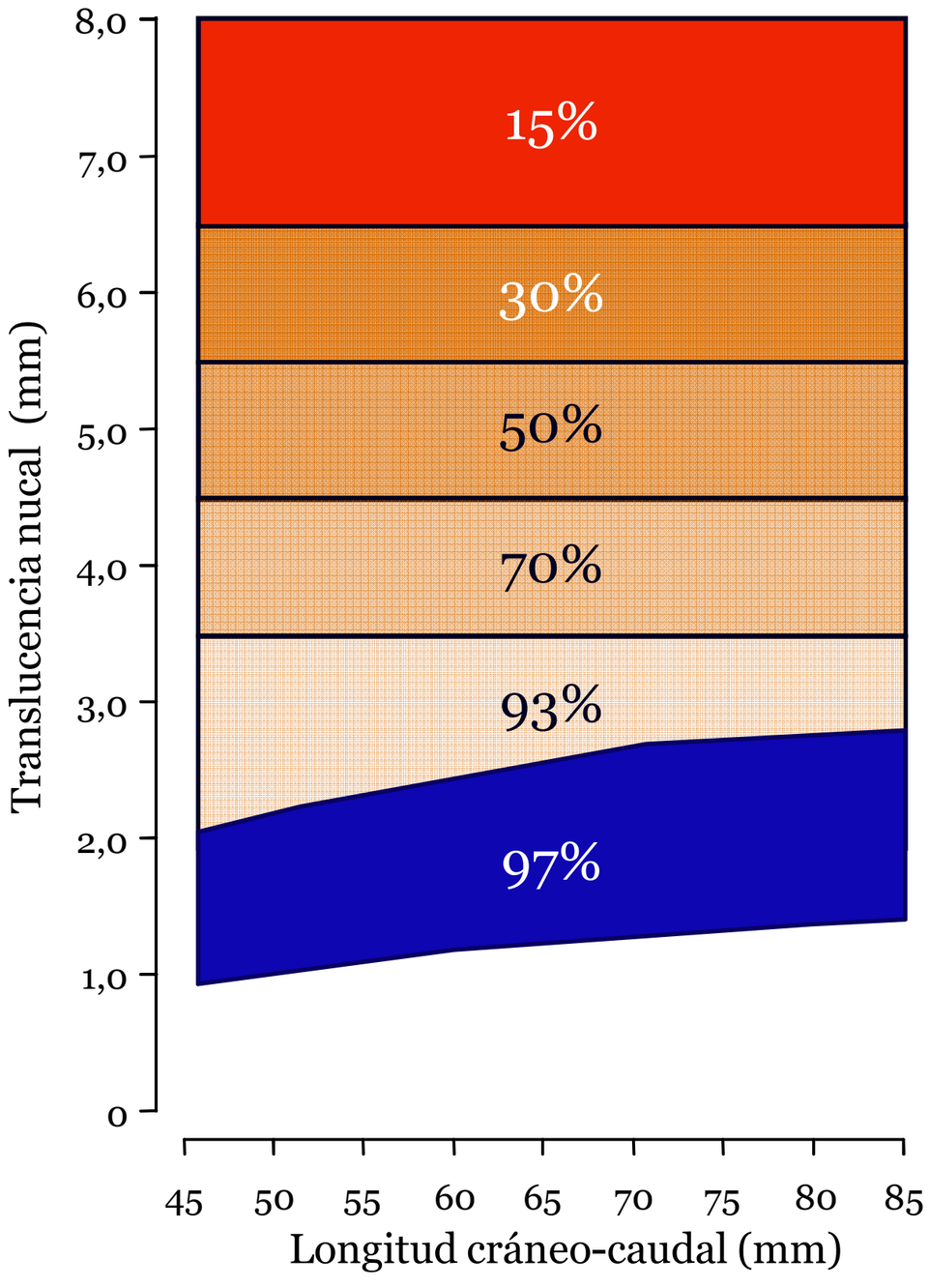
El incremento del grosor de la translucencia nucal se asocia con:

- Trisomía 21 y otros defectos cromosómicos mayores
- Más de 50 anomalías fetales y síndromes genéticos
- Muerte fetal

Aún así, en la mayoría de los casos la TN se resuelve de forma espontánea y los niños nacen sanos

The Fetal Medicine Foundation

Implicaciones de una translucencia nucal aumentada

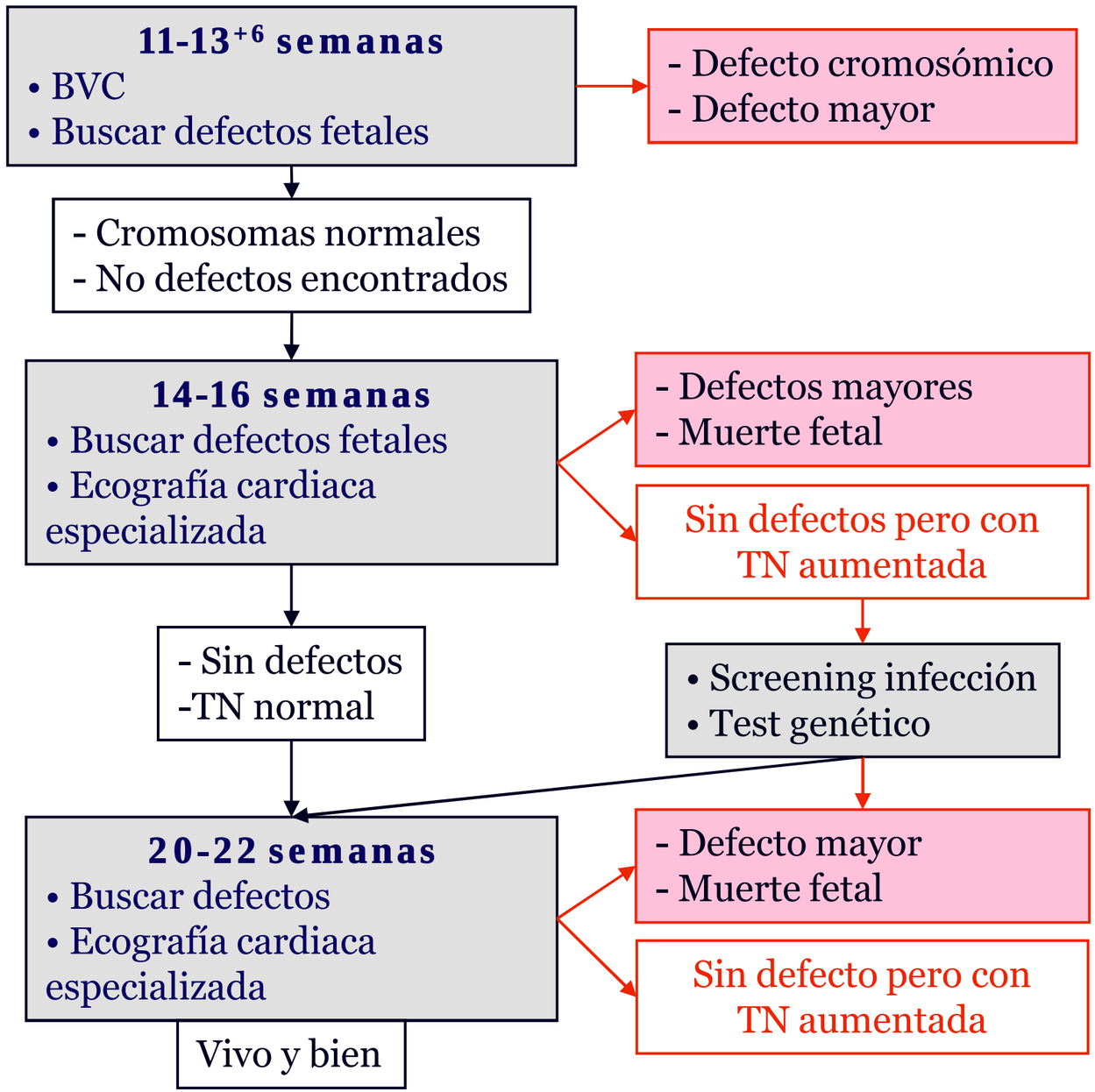


- La figura de la izquierda muestra el porcentaje de recién nacido vivos y sanos en cada grupo de medidas de TN. En el grupo con TN normal (banda azul) el 97% de los niños nacen vivos, conforme aumenta la medida de la TN este porcentaje de niños vivos y sanos disminuye a sólo un 15% en el grupo de TN de 7 mm (banda roja)

- Tras el diagnóstico de un incremento en la TN el objetivo debe ser distinguir, de una forma precisa y lo más rápida posible, entre aquellos fetos con posibilidad de tener problemas de aquellos niños que seguramente sean sanos

The Fetal Medicine Foundation

Implicaciones de una translucencia nucal aumentada



Este diagrama de flujo resume los pasos a seguir y test necesarios para el manejo de fetos con TN aumentada

• Entre las 11 y 13 semanas realizamos BVC para descartar defectos cromosómicos y una ecografía para descartar anomalías mayores, si encontramos algún problema los padres pueden decidir entre continuar con el embarazo o terminarlo.

• Si los cromosomas son normales y no se encuentra ningún defecto obvio se realiza otra ecografía a las 14-16 semanas incluyendo un examen especializado del corazón. En este momento hay tres posibilidades: primero, diagnóstico de muerte fetal o anomalía mayor, segundo, no se encuentran defectos y la TN se ha resuelto; y tercero, no hay defectos pero la TN se mantiene aumentada. En este último caso, es importante considerar llevar a cabo un screening de infecciones y ampliar las pruebas genéticas.

• Una posterior ecografía se lleva a cabo a las 20 o 22 semanas cuando de nuevo se puede diagnosticar una anomalía mayor o muerte fetal o no haber anomalías pero persistir el aumento en la translucencia nucal o no haber defectos y encontrar una medición normal de la TN

The Fetal Medicine Foundation

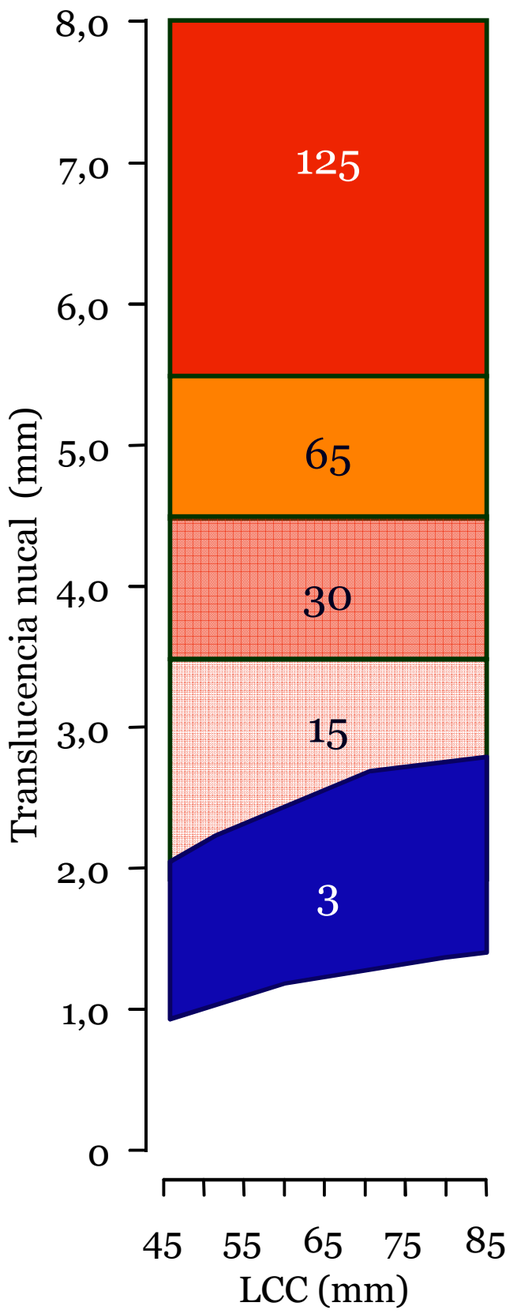
Diagnóstico de anomalías fetales en las 11-13^{+6} s

Un amplio rango de anomalías fetales ha sido descrito en fetos con aumento de TN. Estos incluyen:

- Defectos cardiacos mayores
- Onfalocele
- Megavejiga
- Anomalías esqueléticas

The Fetal Medicine Foundation

Diagnóstico de anomalías fetales en las 11-13^{+6} s



Defectos cardiacos

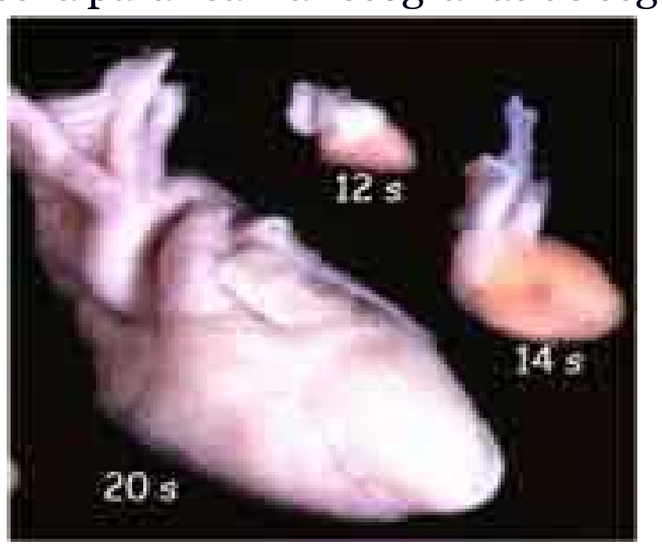
• Las cardiopatías son los defectos congénitos más comunes y se encuentran en 8 de cada 1.000 embarazos

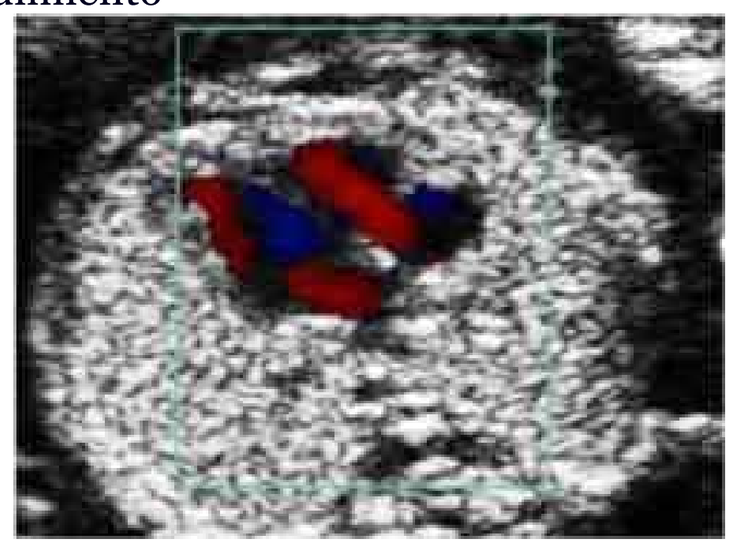
• En general, la mitad no causan problemas y no requieren tratamiento pero la otra mitad se clasifican como mayores porque son letales o requieren tratamiento tras el parto

• En los fetos cromosómicamente normales la posibilidad de tener un defecto cardiaco mayor aumenta con la translucencia nucal, desde 3 de cada 1.000 embarazos para aquellos con una TN en el rango de la normalidad (banda azul) hasta 125 de cada 1.000 embarazos para TN de 7 mm (banda roja)

• El examen del corazón es mucho más difícil a las 12 que a las 20 semanas ya que el corazón es más pequeño

Una ecografía especializada a las 12 semanas puede tranquilizar de manera efectiva a la mayoría de los padres sobre la exclusión de una cardiopatía mayor. En aquellos casos en los que haya un defecto cardiaco mayor, una ecografía temprana puede conducir a un diagnóstico correcto o, al menos, levantar la sospecha para realizar ecografías de seguimiento





Onfalocele

- El onfalocele es una malformación en la que parte del intestino y a veces el hígado protruyen a través del abdomen fetal

- En las 11-13^{+6} semanas se puede observar un onfalocele en 1 de cada 1.000 fetos

- Aproximadamente la mitad de fetos con onfalocele tienen defectos cromosómicos, principalmente trisomía 18, y otro tipo de serias anomalías

- En el caso de onfalocele sin otros defectos el resultado es generalmente bueno y un 80-90% de estos niños sobreviven después de la cirugía, que se lleva a cabo unos días después del nacimiento

Vejiga normal

Megavejiga

Megavejiga

- La vejiga fetal se ve como un área negra en la región inferior del cuerpo fetal y normalmente mide longitudinalmente menos de 6 mm

- La megavejiga fetal (vejiga grande), definida por una vejiga de 7 mm o más, se observa en 1 de cada 1.500 embarazos

- Cuando el diámetro de la vejiga es de 7 a 15 mm la posibilidad de defectos cromosómicos, principalmente trisomías 13 y 18, es de un 20% pero en el grupo cromosómicamente normal la megavejiga desaparece en un 90% de los casos.

- Por otro lado, en megavejigas con medidas superiores a los 15 mm la posibilidad de defectos cromosómicos es de un 10%, pero en el grupo cromosómicamente normal habitualmente la vejiga va creciendo progresivamente dando lugar a un daño renal

Además de las anomalías encontradas en fetos con TN aumentada (como defectos cardiacos, megavejiga u onfalocele), entre las 11-13^{+6} semanas, una amplia variedad de anomalías fetales pueden ser diagnosticadas (tales como acrania/anencefalia, holoprosencefalia y algunos casos de espina bífida)

Acrania / anencefalia

- En esta malformación, que es letal, el cráneo no se forma y el cerebro se daña de forma severa

- Se encuentra en 1 de cada 1.000 embarazos y la causa en más del 90% de los casos es desconocida

- El diagnóstico se puede hacer tras la semana 11, cuando normalmente se osifica el cráneo. Hay una progresión de acrania (falta de cráneo) a anencefalia (falta de masa encefálica/cerebro)

The Fetal Medicine Foundation

Diagnóstico de anomalías fetales en las 11-13^{+6} s

Cerebro normal

Holoprosencefalia

Holoprosencefalia

- La holoprosencefalia es una condición letal en la cual el cerebro no se desarrolla en dos hemisferios como ocurre normalmente. Frecuentemente, se asocia a anomalías faciales (en la cara), tal y como puede ser el paladar hendido

- Se encuentra en uno de cada 10.000 recién nacidos y en la mitad de los casos se asocia a una trisomía 13

- El riesgo de recurrencia para los casos de trisomía 13 es de 1% y en aquellos con cromosomas normales es del 6%

Espina bífida

- En la espina bífida hay un fallo en el cierre de la columna vertebral, dando lugar a una lesión de los nervios que se dirigen hacia las piernas (produciendo una parálisis) y la vejiga (provocando una incontinencia)

- Se observa en 1 de cada 1.000 nacimientos

- En el 10% de los casos se asocia a anomalías cromosómicas, diabetes mellitus materna o a ingestión de ciertos fármacos (Ej.: algunos antiepilépticos). Pero en la mayoría de los casos de espina bífida la causa es desconocida

- Cuando un padre o un hermano ha tenido espina bífida el riesgo de recurrencia es de 5%

- El suplemento en la dieta materna con ácido fólico (desde antes de la concepción y hasta un par de meses después) reduce el riesgo de desarrollar espina bífida en un 75%

- En el segundo trimestre más del 95% de fetos con espina bífida tienen una forma anormal de la cabeza (signo del limón). En el primer trimestre este signo se observa en la mitad de fetos afectos

The Fetal Medicine Foundation

Embarazos gemelares

Los gemelos representan un 1% de todos los embarazos, de los que dos tercios son dicigotos (no idénticos) y un tercio son monocigotos (idénticos)

- En los gemelos **no-idénticos** cada feto tiene su propia placenta y su propio saco amniótico (bicorial, biamniótico).

- Los gemelos **idénticos** pueden compartir la misma placenta (monocoriales), el mismo saco amniótico (monoamnióticos) o incluso órganos fetales (siameses). Un tercio de los gemelos idénticos son bicoriales y dos tercios son monocoriales

- Por lo tanto, todos los gemelos monocoriales son idénticos y 6 de cada 7 gemelos bicoriales son no-idénticos

The Fetal Medicine Foundation

Embarazos gemelares

Gemelos bicoriales

Gemelos monocoriales

Determinación de la corionicidad

- La mejor manera de determinar la corionicidad por ecografía entre las semanas 11-13^{+6} es examinando la unión de las membranas que separan los dos fetos y la placenta. En los gemelos bicoriales (dos placentas) hay una proyección de tejido placentario triangular (signo lambda) en la base de la membrana

- Con el avance de la gestación el signo lambda es progresivamente más difícil de identificar

The Fetal Medicine Foundation

Embarazos gemelares

Corionicidad y complicaciones en el embarazo

	BC	MC
Aborto (11-23 semanas)	2%	10%
Muerte perinatal(>23 sem)	2%	4%
Retraso en el crecimiento fetal	20%	30%
Parto prematuro (<32 sem)	5%	10%
Defectos mayores	1%	4%

El los embarazos gemelares el principal determinante del pronóstico del embarazo es si los fetos comparten la misma placenta (monocoriales), más que si son idénticos o no

Aborto: En las gestaciones con un solo feto vivo en la ecografía de la 11-13^{+6} semanas la tasa de aborto posterior o muerte fetal antes de la semana 24 es del 1% . La tasa de pérdida fetal en los gemelos BC es de un 2% y en los monocoriales del 10%, principalmente debido al desarrollo temprano del síndrome de transfusión feto-fetal (STFF)

Mortalidad perinatal: Es de un 0,5% en los embarazos únicos, 2% en gemelos bicoriales y del 4% en los gemelos MC. El aumento de la mortalidad en gemelos se debe principalmente a las complicaciones relacionadas con la prematuridad. En los gemelos MC además de las complicaciones relacionadas con la prematuridad se añaden las debidas al STFF

Crecimiento retardado: El crecimiento fetal pobre y los niños con bajo peso al nacimiento se encuentran en un 5% de embarazos únicos, 20% en gemelos BC y 30% de gemelos MC

Parto prematuro temprano: Casi todos los niños que nacen antes de la semana 24 mueren y casi todos los que nacen tras a semana 32 sobreviven. El parto entre las semanas 24-32 se asocia con una alta probabilidad de muerte fetal o secuelas en los supervivientes. Las probabilidades de parto entre las semanas 24-32 es de 1% en las gestaciones únicas, 5% en gemelos BC y 10% en gemelos MC

Defectos estructurales: La posibilidad de un defecto mayor es de 1% en gestaciones únicas, 1% para cada uno de los gemelos BC y 4% para cada gemelo MC

The Fetal Medicine Foundation

Embarazos gemelares

Síndrome de transfusión feto-fetal

- En todos los embarazos gemelares monocoriales (una placenta) hay conexiones vasculares placentarias entre los dos fetos

- El desequilibrio de flujos sanguíneos a través de las conexiones vasculares placentarias desde un feto, el donante, al otro, el receptor, da lugar al síndrome de transfusión feto-fetal (STFF)

- Aproximadamente el 10% de gemelos monocoriales desarrolla STFF severo entre las 16-24 semanas, con polihidramnios (exceso de líquido amniótico) en el saco del feto receptor y anhidramnios (ausencia de líquido) en el saco del feto donante

- Otra complicación que ocurre en alrededor de un 10% de gemelos monocoriales es la falta de crecimiento de uno de los fetos (crecimiento intraútero restringido selectivo, s-CIR)

- El tratamiento efectivo para ambos casos, STFF y CIR selectivo, se consigue mediante cirugía láser endoscópica para coagular los vasos placentarios comunicantes

- La predicción de la posibilidad de muerte de uno o ambos fetos antes de las semana 18 o de la necesidad de cirugía endoscópica láser se consigue midiendo la diferencia entre la TN de ambos fetos entre las semanas 11-13^{+6}. El riesgo de esta complicación es de 30% en aquellos embarazos donde la diferencia de TN igual o superior al 20%, en comparación con un riesgo de menos de un 10% en aquellos embarazos con diferencias menores de TN

The Fetal Medicine Foundation

Embarazos gemelares

Edad (años)	Riesgo de trisomía 21 en la 12 s		
	Único	Monocigoto	Dicigoto
20	1100	1100	550
25	1000	1000	500
30	650	650	325
31	550	550	275
32	450	450	225
33	400	400	200
34	300	300	150
35	250	250	125
36	200	200	100
37	150	150	75
38	120	120	60
39	90	90	45
40	70	70	35
41	50	50	25
42	40	40	20

Anomalías cromosómicas en los gemelos

• **Los gemelos idénticos** comienzan como un único grupo de células que se divide para formar dos fetos. En consecuencia, los defectos cromosómicos ocurren en los dos o en ninguno de los fetos. El riesgo de que el defecto cromosómico afecte a ambos fetos depende de la edad materna y es el mismo que en una gestación única en una mujer de la misma edad

• **En los gemelos no-idénticos** el riesgo para cada feto es el mismo que en las gestaciones únicas y la posibilidad de que alguno de los dos fetos esté afecto es el doble que en las gestaciones únicas. Sería como tirar un dado y la posibilidad de que salga 1 en 6; si tiramos el dado dos veces la posibilidad de conseguir al menos un uno una vez es 1 en 6 más 1 en 6, que es 2 en 6 o 1 en 3.

• En los embarazos gemelares un screening efectivo para anomalías cromosómicas se consigue mediante la combinación de edad materna, grosor de la TN, frecuencia cardiaca fetal y niveles sanguíneos maternos de ß-hCG y PAPP-A

• En los **gemelos bicoriales** se deberían dar riesgos diferentes para cada feto ya que normalmente cada uno tiene medidas diferentes de TN. Es posible que un feto sea normal y que otro tenga un defecto cromosómico

• En los **gemelos monocoriales** puede haber diferencias entre las TN, pero el riesgo de anomalías cromosómicas para ambos fetos es el mismo ya que son idénticos. El riesgo se calcula para cada feto basado en la edad materna, TN y niveles en la sangre materna de productos placentarios y la media de ambos resultados se considera como el riesgo del embarazo como un todo.

Amniocentesis y BVC en gemelos

- La amniocentesis en gemelos ofrece un resultado cromosómico preciso para ambos fetos y el riesgo de aborto relacionado con este procedimiento es de un 2%

- En el caso de la biopsia de vellosidades coriales (BVC), el riesgo de aborto relacionado con el procedimientos es de 2% pero en 1% de los casos puede haber un error diagnóstico, ya sea por la obtención de muestra de la misma placenta dos veces o por contaminación cruzada. Desde este punto de vista la amniocentesis es preferible a la BVC

- En los embarazos donde uno de los fetos tiene un defecto cromosómico y el otro es normal las principales opciones son la terminación selectiva del feto afecto o continuar el embarazo con la expectativa de que ambos fetos nazcan vivos.

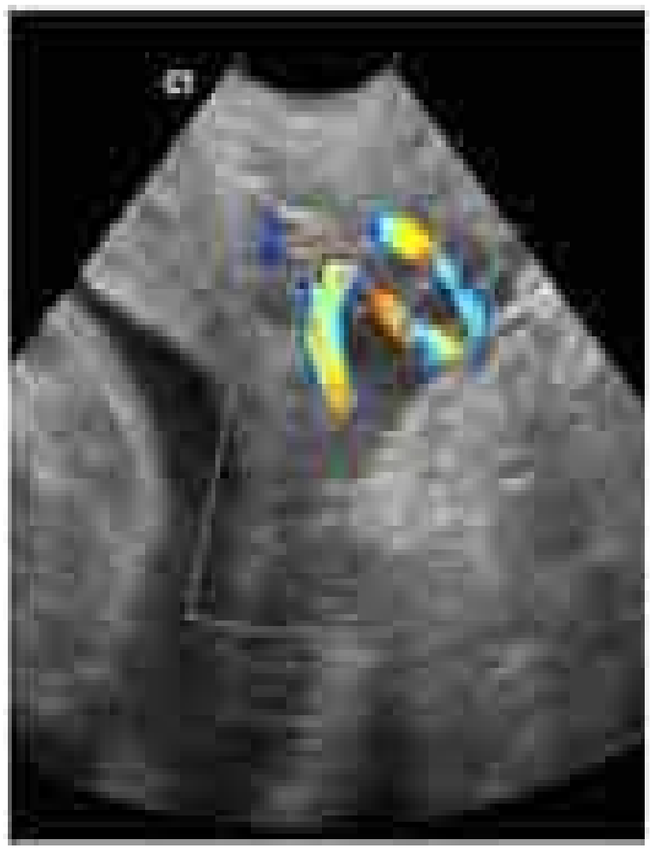
- La terminación selectiva tras la semana 16 del embarazo conlleva un riesgo mucho mayor (3 veces más) de producir un aborto de toda la concepción comparado con la realización antes de la semana 14. Por lo tanto, si los padres solicitan una prueba invasiva es preferible la BVC ya que obtenemos el resultado antes de la semana 14 en vez de la amniocentesis que nos da el resultado tras la semana 16

The Fetal Medicine Foundation

Screening de preeclampsia

La preeclampsia es el desarrollo de una presión arterial alta junto con pérdida de proteínas en la orina durante la segunda mitad del embarazo

- La preeclampsia afecta al 2% de las embarazadas y en algunos de estos casos hay riesgo vital tanto para la madre como para el feto



- La identificación de mujeres con alto riesgo de desarrollar preeclampsia podría mejorar potencialmente el resultado de estos embarazos. La monitorización materno-fetal de estas pacientes podría conducir a un diagnóstico y tratamiento precoz y evitaría así el desarrollo de complicaciones serias

Se piensa que el mecanismo original de la pre-eclampsia es un escaso desarrollo de la placenta. El riesgo específico de cada paciente para el desarrollo de preeclampsia puede obtenerse mediante la combinación de:

- factores en la historia materna, que incluyen origen racial, peso, historia de embarazos previos afectos por preeclampsia
- medición de la presión arterial materna
- medición ecográfica del flujo sanguíneo en los vasos que irrigan la placenta (arterias uterinas)
- Medida de los productos placentarios en la sangre materna

- El screening mediante este acercamiento combinado podría identificar al 90% de pacientes que posteriormente desarrollarán preeclampsia

The Fetal Medicine Foundation

Espero que esta presentación sea útil para todo el equipo de salud cubano, que desarrolla sus labores en este campo.

Mi reconocimiento al alto nivel de la escuela médica cubana, no sólo en el ámbito científico, sino también por su inconfundible carácter solidario, demostrado en varias partes del mundo.

Es pues que, al compartir estos mismos principios, les envío mis mejores deseos de éxitos, así como continuar la búsqueda de caminos de cooperación conjunta.

Kypros Nicolaides

Febrero, 2009