

# Ultrasonografía del primer trimestre

Diagnóstico de anomalías fetales



# Ultrasonografía del primer trimestre

Diagnóstico de anomalías fetales

## **Alfred Abuhamad**

Profesor de Obstetricia y Ginecología, profesor de Radiología,  
presidente del Departamento de Obstetricia y Ginecología,  
vicedecano de Asuntos Clínicos, Escuela de Medicina de Virginia del Este.  
Norfolk, Virginia, Estados Unidos.

## **Rabih Chaoui**

Profesor de Obstetricia y Ginecología,  
Centro de Diagnóstico prenatal y genética humana.  
Berlín, Alemania.

Abuhamad, Alfred

Ultrasonografía del primer trimestre: Diagnóstico de las anomalías fetales/Alfred Abuhamad; Rabih Chaoui.-  
1a ed.- Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Journal, 2020.  
341 p.; 28 x 22 cm.

ISBN 978-987-4922-50-2

1. Ultrasonografía. 2. Ecografía. 3. Diagnóstico por Imagen. I. Chaoui, Rabih. II. Título.  
CDD 618.32075

Este libro es una traducción de: First Trimester Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormalities, Alfred Abuhamad and Rabih Chaoui, ISBN 9781451193725.

Edición original publicada por Wolters Kluwer. Wolters Kluwer no participó en la traducción de esta obra. Por lo tanto, no asume responsabilidad alguna ante eventuales inexactitudes o errores en esta traducción.

Publicado por Ediciones Journal en acuerdo con Wolters Kluwer Health Inc., USA

© MMXVI, Wolters Kluwer

Copyright © 2020 Ediciones Journal S.A.

Viamonte 2146 1 "A" (C1056ABH) CABA, Argentina

ediciones@journal.com.ar | www.edicionesjournal.com

Producción editorial: Ediciones Journal S.A.

Diagramación: Flavio Maddalena

Diseño de tapa: Le Voyer

Traducción: Federico Campana

Revisión científica: Daniel Cafici, Especialista en Obstetricia y Ginecología. Director de Docencia e Investigación de la Sociedad de Ultrasonografía en Medicina y Biología (SAUMB). Director Científico Asociado, MFM Group, Miami, Florida. Relator Internacional, Society of Ultrasound in Obstetric and Gynecology (ISUOG). Buenos Aires, Argentina.

Importante: Se ha puesto especial cuidado en confirmar la exactitud de la información brindada y en describir las prácticas aceptadas por la mayoría de la comunidad médica. No obstante, los autores, traductores, correctores y editores no son responsables por errores u omisiones ni por las consecuencias que puedan derivar de poner en práctica la información contenida en esta obra y, por lo tanto, no garantizan de ningún modo, ni expresa ni tácitamente, que esta sea vigente, íntegra o exacta. La puesta en práctica de dicha información en situaciones particulares queda bajo la responsabilidad profesional de cada médico. Los autores, traductores, correctores y editores han hecho todo lo que está a su alcance para asegurarse de que los fármacos recomendados en esta obra, al igual que la pauta posológica de cada uno de ellos, coinciden con las recomendaciones y prácticas vigentes al momento de publicación. Sin embargo, puesto que la investigación sigue en constante avance, las normas gubernamentales cambian y hay un constante flujo de información respecto de tratamientos farmacológicos y reacciones adversas, se insta al lector a verificar el prospecto que acompaña a cada fármaco a fin de cotejar cambios en las indicaciones y la pauta posológica y nuevas advertencias y precauciones. Esta precaución es particularmente importante en los casos de fármacos que se utilizan con muy poca frecuencia o de aquellos de reciente lanzamiento al mercado.

Quedan reservados todos los derechos. No se permite la reproducción parcial o total, el almacenamiento, el alquiler, la transmisión o la transformación de este libro, en cualquier forma o por cualquier medio, sea electrónico o mecánico, mediante fotocopias, digitalización u otros métodos, sin el permiso previo y escrito de Ediciones Journal S.A. Su infracción está penada por las leyes 11.723 y 25.446.

Libro de edición argentina

Impreso en India – Printed in India, 01/2020

Replika Press Pvt Ltd, Haryana, 131028

Queda hecho el depósito que establece la Ley 11.723

Se imprimieron 1000 ejemplares

Que el conocimiento adquirido en este libro extienda la utilización de exámenes ecográficos de alta resolución en el primer trimestre de embarazo con el fin de mejorar el diagnóstico prenatal, brindar asesoramiento compasivo y optimizar los resultados del embarazo.

Dedicamos este libro:

A nuestros padres, por su apoyo inquebrantable y el compromiso con la excelencia a lo largo de los años.

A Sharon, Sami y Nicole.

A Kathleen, Amin y Ella.

Con amor.



Con gran placer presentamos esta primera edición de *Ultrasonografía del primer trimestre: Diagnóstico de anomalías fetales*, producto de mucho trabajo sobre el campo en rápida evolución de la ecografía en el embarazo temprano. Este libro es la referencia más actualizada y exhaustiva sobre este tema y está ilustrado con las mejores imágenes ecográficas que permite la tecnología actual. En consonancia con nuestros proyectos previos, optamos por escribir este libro en su totalidad sin colaboración externa a fin de proporcionar un estilo de fácil lectura y de presentar un abordaje sistemático y metódico de este tema.

Cuando nos embarcamos en este proyecto nuestro principal objetivo fue producir una referencia exhaustiva sobre la ecografía del primer trimestre del embarazo, en base a nuestra experiencia colectiva en este campo. Con este objetivo dividimos el libro en dos secciones principales: la primera sección aborda los aspectos generales de la ecografía del primer trimestre y la segunda sección, dividida por sistemas de órganos, presenta los hallazgos ecográficos en el primer trimestre en condiciones normales y anormales. En la primera sección incluimos capítulos sobre las guías actuales de las imágenes fetales en el primer trimestre, la biometría fetal y la determinación de la edad gestacional en el primer trimestre, el tamizaje de aneuploidías cromosómicas en el primer trimestre y el papel de la ecografía del primer trimestre en los embarazos múltiples. De particular importancia es el capítulo sobre la ecografía detallada del primer trimestre (Capítulo 5) en la sección sobre los aspectos generales, que presenta las perspectivas de los autores sobre un nuevo abordaje detallado, exhaustivo y sistemático de las imágenes ecográficas en el embarazo temprano, tomando como modelo el examen ecográfico detallado del segundo trimestre. En la segunda sección, incluimos capítulos dedicados a diversos sistemas de órganos tales como el sistema nervioso central, la cara y el cuello, el tórax, el corazón y los sistemas gastrointestinal, genitourinario y esquelético del feto. El último capítulo de este libro se centra en la placenta y el cordón umbilical.

Durante los últimos quince años, el surgimiento de la ecografía transvaginal y transabdominal de alta resolución y la implementación generalizada de la evaluación del riesgo en el primer trimestre con la translucencia nucal desarrollaron el campo de las imágenes ecográficas en el embarazo temprano. El conocimiento acumulado sugiere que el papel de la ecografía del primer trimestre se está extendiendo debido a que en la actualidad cumple un papel crucial en la evaluación del riesgo del embarazo y en la detección temprana de malformaciones fetales mayores.

Gran parte del mérito del papel creciente de la ecografía del primer trimestre a lo largo de las últimas décadas se debe al Profesor Kypros Nicolaidis, quien revolucionó e introdujo el papel de la ecografía del primer trimestre con ampliación del tamizaje para aneuploidía y estandarización del abordaje al examen ecográfico y proporcionó evidencia sustancial acerca del papel de la ecografía del primer trimestre en la detección de malformaciones fetales mayores y en la evaluación del riesgo del embarazo. El progreso en este campo durante los últimos años se debe principalmente a los cimientos establecidos por el Profesor Nicolaidis.

Este libro no habría podido ser realidad sin el apoyo de muchas personas. Primero y principal, nuestras familias, que desinteresadamente nos permitieron invertir largas noches y fines de semanas lejos de ellas para completar esta tarea; el talento artístico de la Sra. Patricia Gast que realizó todos los excelentes dibujos de este libro de una manera eficiente y precisa; y los equipos profesionales editorial y de producción de Wolters Kluwer. Además, quisiéramos reconocer y agradecer a la Dra. Elena Sinkovskaya por su contribución al Capítulo 15 sobre la placenta y el cordón umbilical.

Esperamos que este libro proporcione el conocimiento y las herramientas necesarias para extender la utilización de alta calidad de la ecografía del primer trimestre en el embarazo.



Prefacio.....	VII
---------------	-----

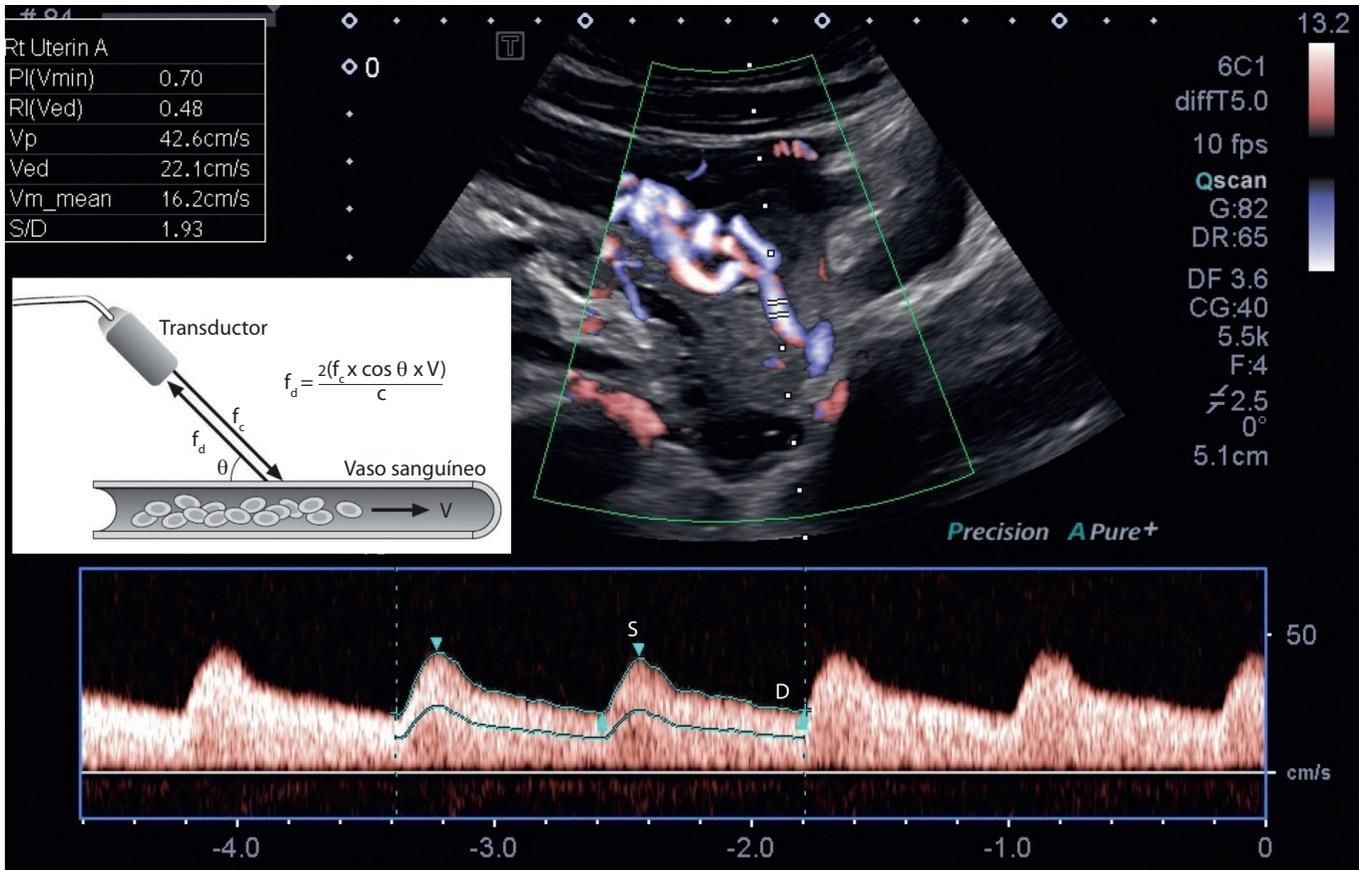
## Sección 1 Ecografía del primer trimestre: aspectos generales

1 Guías para las imágenes fetales en el primer trimestre.....	3
2 Principios básicos y bioefectos de la ecografía del primer trimestre.....	13
3 Aspectos técnicos del examen ecográfico del primer trimestre.....	21
4 Biometría fetal y determinación de la edad gestacional en el primer trimestre.....	43
5 El examen ecográfico detallado del primer trimestre.....	51
6 Tamizaje del primer trimestre para detectar aneuploidías cromosómicas.....	75
7 Embarazos múltiples en el primer trimestre.....	97

## Sección 2 Ecografía del primer trimestre: anomalías fetales

8 Sistema nervioso central fetal.....	113
9 Cara y cuello fetales.....	145
10 Tórax fetal.....	179
11 Corazón y grandes vasos fetales.....	193
12 Sistema gastrointestinal fetal.....	225
13 El sistema genitourinario fetal.....	255
14 El sistema esquelético fetal.....	281
15 Placenta y cordón umbilical.....	309
Índice de términos.....	329



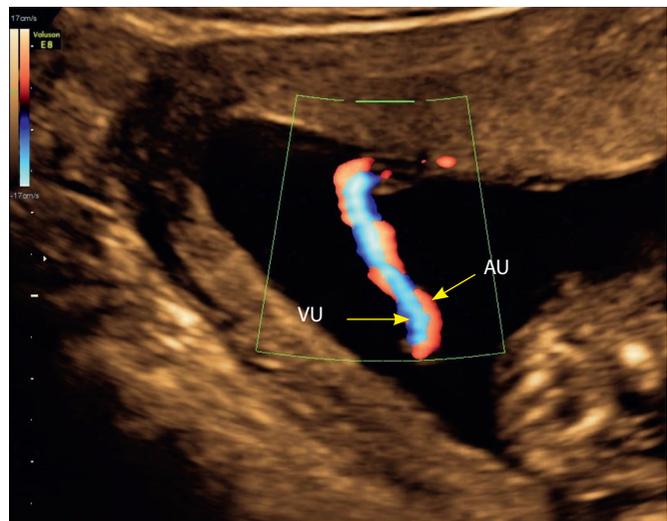


**Figura 2.4** Velocimetría por Doppler espectral de la arteria uterina materna en el embarazo temprano. La “S” corresponde al cambio de frecuencia durante el pico sistólico y la “D” corresponde al cambio de frecuencia durante el fin de la diástole. Además, se muestra la fórmula del efecto Doppler con fondo blanco, siendo  $f_c$  la frecuencia del ultrasonido,  $f_d$  el cambio de frecuencia,  $V$  es la velocidad del flujo,  $\cos\theta$  representa el coseno del ángulo de incidencia y  $c$  es una constante relacionada con el medio que está atravesando el haz de ultrasonido. El Doppler espectral de las arterias uterinas no se asocia con un riesgo añadido para el embrión/feto, ya que el volumen de muestra se ubica sobre los vasos uterinos fuera del saco gestacional.

incidencia. El flujo que se acerca al transductor se visualiza por encima de la línea basal y el flujo que se aleja del transductor se visualiza por debajo de dicha línea. En el modo Doppler espectral, típicamente solo es necesario un cristal, el cual alterna entre enviar y recibir pulsos de ultrasonido.

### Doppler color

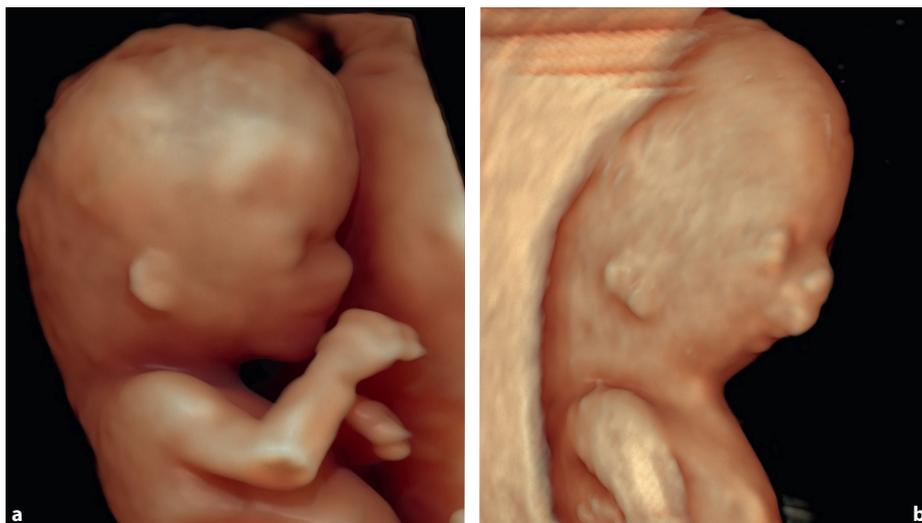
El modo Doppler color o modo flujo color es un modo que se superpone a la imagen en modo B en tiempo real. Este modo se utiliza para detectar la presencia de flujo vascular dentro del tejido analizado (Figura 2.5). Por convención, si el flujo se aproxima al transductor se pinta de color rojo y si el flujo se aleja del transductor se pinta de azul. Las escalas de velocidad y filtros bajos se reservan para los lechos vasculares de baja impedancia como el flujo placentario (v. Figura 2.5) y las escalas de velocidad y filtros altos se reservan para la circulación de impedancia elevada, como el flujo intracardiaco (Figura 2.6). Con el fin de optimizar la visualización del Doppler color, el ángulo de incidencia debe ser tan paralelo a la dirección del flujo sanguíneo como sea posible. Si el ángulo de incidencia se acerca a los  $90^\circ$ , no se observa flujo color



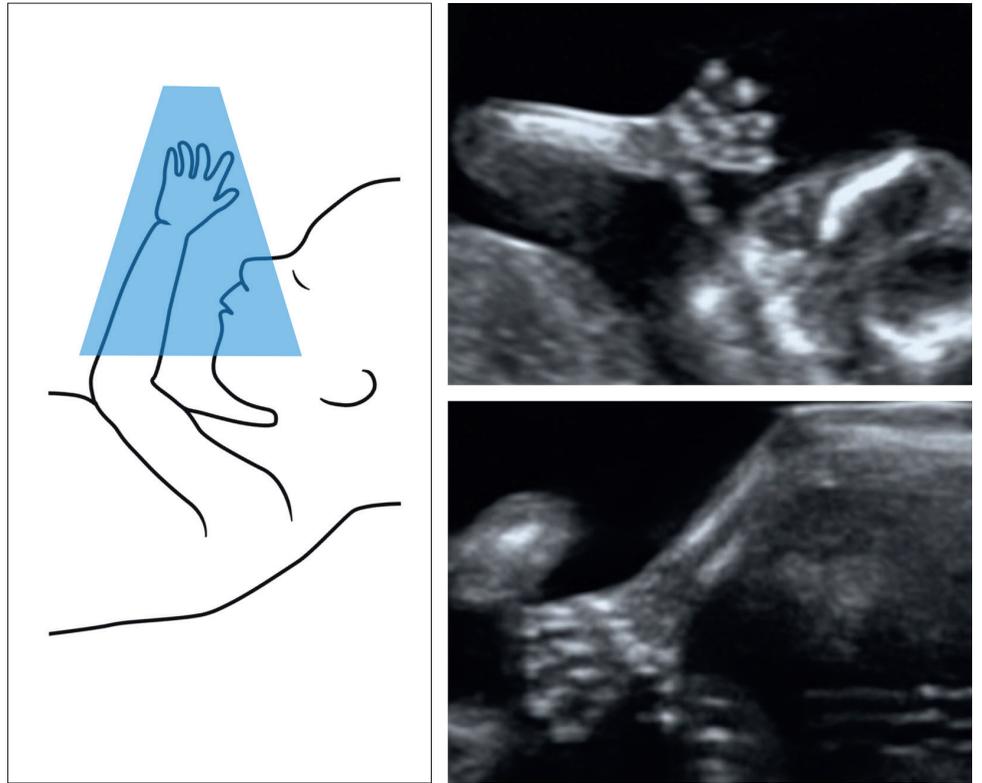
**Figura 2.5** Modo Doppler color de la inserción del cordón en una placenta anterior en un embarazo de 12 semanas de gestación. Nótese que la sangre en la vena umbilical (VU) tiene color azul (se aleja de la placenta) y la sangre en las arterias umbilicales (AU) tiene color rojo (hacia la placenta).



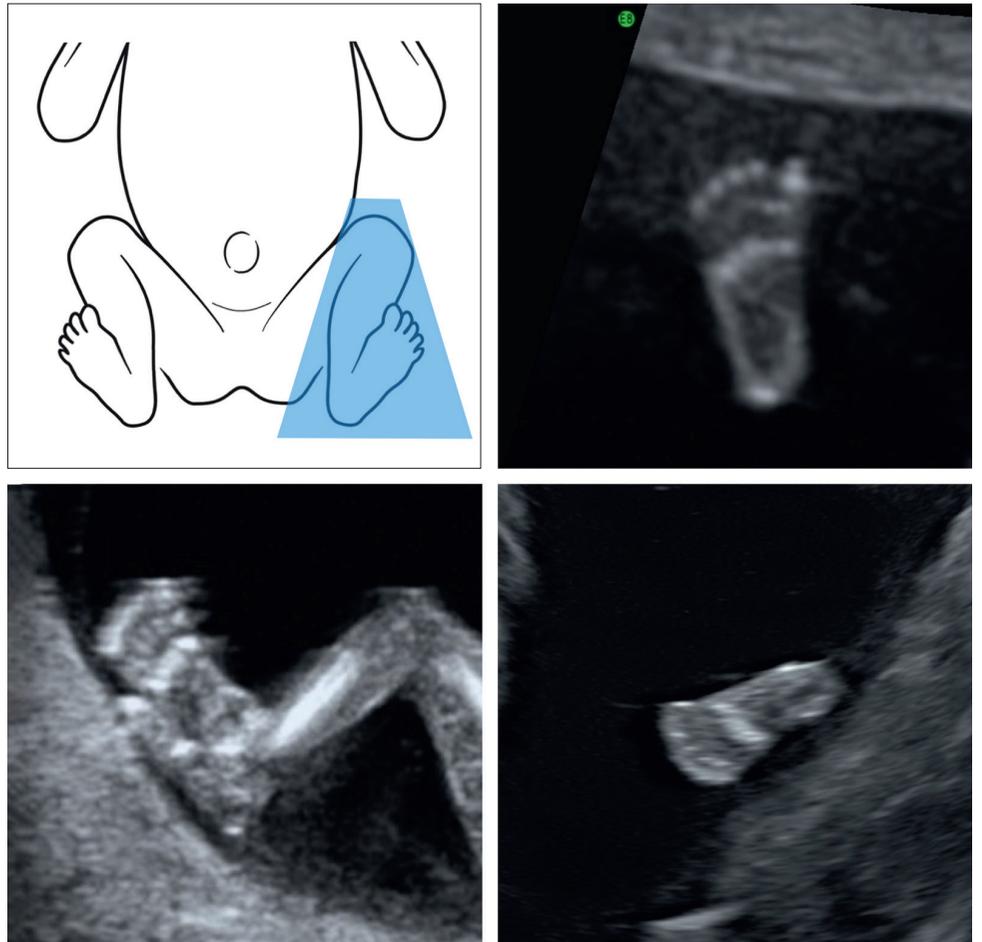
**Figura 3.26** Volumen tridimensional de un feto normal de 11 semanas de gestación visualizado en modo de superficie, mostrando el efecto de diversas herramientas de posprocesamiento. El panel superior (a-c) muestra el efecto del aumento de la transparencia, con la visualización de estructuras fetales internas anecogénicas. En el panel inferior (d y e), el ajuste de los efectos de luz en d y el borramiento digital de las estructuras circundantes en e muestra el feto sin fondo.



**Figura 3.27** Volumen tridimensional en modo de superficie a las 12 semanas de gestación en un feto normal (a) y en un feto con dismorfismo facial con orejas anormales y micrognatia (b).



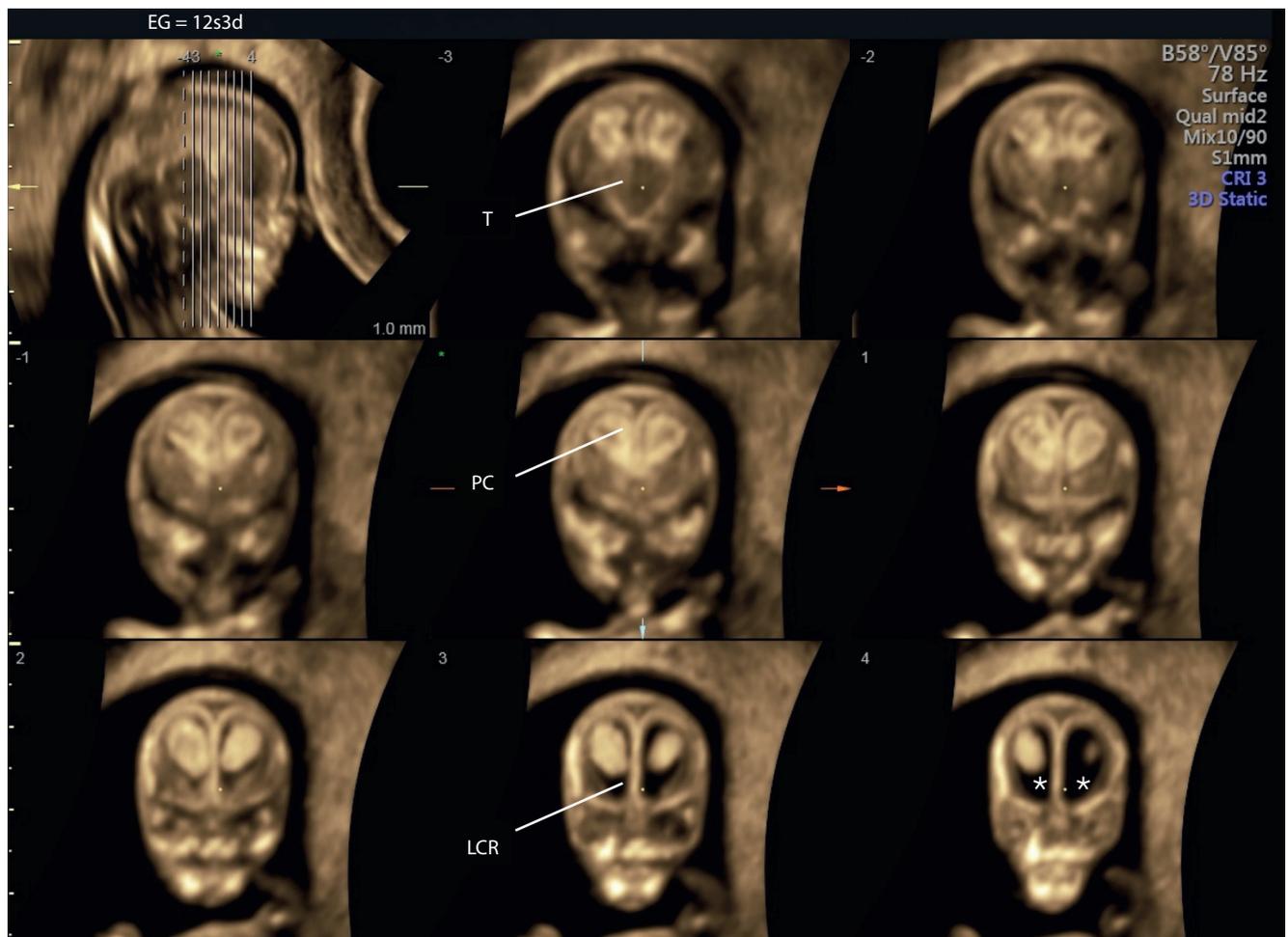
**Figura 5.20** Una vez demostrada la extremidad superior en el plano parasagital oblicuo (Figura 5.18), el transductor se rota ligeramente y se amplifica la imagen para visualizar la mano y los dedos, como se muestra aquí. Esta estrategia permite la evaluación anatómica del antebrazo, la mano y los dedos.



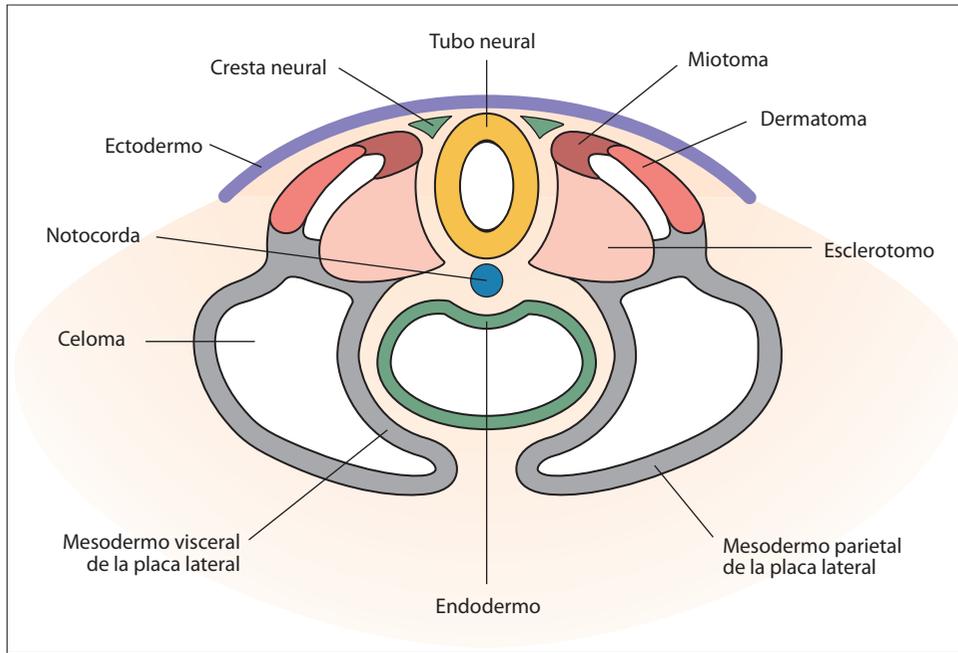
**Figura 5.21** Una vez demostrada la extremidad inferior en el plano parasagital oblicuo (Figura 5.19), el transductor se rota ligeramente y se amplifica la imagen para visualizar el pie y los dedos, como se muestra aquí. Esta estrategia permite la evaluación anatómica de la pierna, el pie y los dedos.

**Tabla 8.2** Plano sagital medio de la cabeza fetal y anomalías asociadas en el primer trimestre

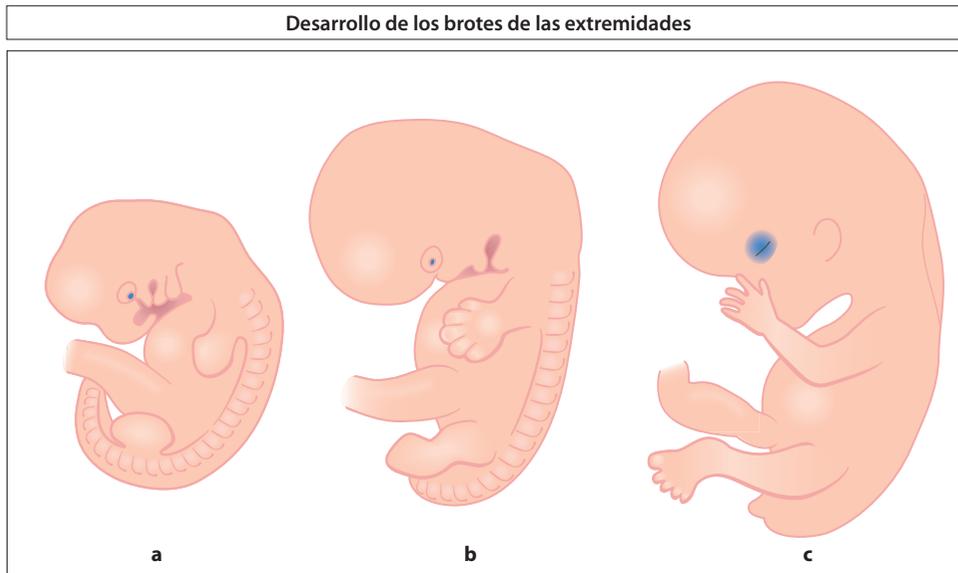
	Normal	Anomalías sospechadas
Forma de la cabeza	Cabeza grande en comparación con el cuerpo, prominencia frontal leve fisiológica.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Anencefalia/exencefalia: forma irregular, no se identifica el cráneo.</li> <li>Holoprosencefalia: por lo general, forma anormal.</li> </ul>
Translucencia nual (TN)	TN dentro del rango normal.	<ul style="list-style-type: none"> <li>TN aumentada en aneuploidías, malformaciones cardíacas complejas y en muchos síndromes.</li> </ul>
Fosa posterior: tronco encefálico, cuarto ventrículo, cisterna magna	Diámetro del tronco encefálico dentro del rango normal, tronco encefálico con leve forma de S, cuarto ventrículo separado de la cisterna magna, con plexo coroideo.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Espina bífida abierta: tronco encefálico aumentado y desplazado en sentido posterior.</li> <li>Cuarto ventrículo comprimido o ausente. No se observa la cisterna magna.</li> <li>Dandy-Walker: tronco encefálico delgado, cuarto ventrículo grande.</li> <li>Aneuploidías: cuarto ventrículo frecuentemente dilatado.</li> <li>Síndrome de Walker-Warburg: tronco encefálico en forma de Z (retorcimiento).</li> </ul>
Perfil facial	Fronte, hueso nasal, maxilar y mandíbula normales.	V. el Capítulo 9 para más detalles.



**Figura 8.13** Planos coronales de la región anterior de la cabeza fetal a partir de un volumen tridimensional (3D) a las 12 semanas de gestación y visualizados en vista tomográfica. La fosa posterior está fuera del rango de la visualización tomográfica y, por lo tanto, no se la observa. Nótese los tálamos (T), los plexos coroideos (PC) y la presencia de líquido cefalorraquídeo (LCR) en los segmentos anteriores de los ventrículos laterales (asteriscos).



**Figura 14.1** Embriogénesis del sistema esquelético. Nótese que durante la tercera semana de embriogénesis el mesodermo paraaxial se divide en somitas a lo largo del tubo neural. Las somitas se diferencian en el esclerotomo (en la región ventromedial) y en el dermatomiotoma (dorsolateral). El dermatomiotoma incluye al dermatoma y al miotoma, como se muestra en esta figura. Remítirse a la sección de embriología del capítulo para más detalles sobre este tema.



**Figura 14.2** Desarrollo de los brotes de las extremidades entre la quinta y la octava semana de embriogénesis. A principios de la quinta semana de embriogénesis (a), se observan los brotes de las extremidades superiores e inferiores como protuberancias que emergen de la pared ventrolateral del cuerpo. En la sexta semana, se detectan constricciones circulares (b) entre las porciones proximales y las placas, que representan los futuros surcos de las muñecas y de los tobillos. El crecimiento de los brotes de las extremidades continúa entre la quinta y la octava semana (c) hasta que las extremidades adoptan su forma definitiva. Remítirse a la sección de embriología del capítulo para más detalles sobre este tema.

por primera vez en la ecografía alrededor de la octava semana de gestación; pueden verse los brotes de las extremidades superiores antes que los brotes de las extremidades inferiores (Figuras 14.3 y 14.4).<sup>3</sup> La ecografía tridimensional (3D) en modo de superficie es muy útil en el primer trimestre para identificar los brotes de las extremidades y las cuatro

extremidades (Figuras 14.5 y 14.6). La visualización de las extremidades fetales normales en la ecografía del primer trimestre incluye la demostración de cuatro extremidades, cada una con tres segmentos junto con orientaciones normales de manos y pies. Esto se logra fácilmente obteniendo una vista ventral del feto (v. Figura 14.6 a y c) (v. el Capítulo 5). La