

## **DOCUMENT DE RESUM-CONCLUSIONS A PARTIR DE LES PONÈNCIES DEL CURS DE FORMACIÓ MÈDICA CONTINUADA DE LA SCOG**

### **SECCIÓ D'ECOGRAFIA**

Sessió del dia 28-05-13: **Significat i conducta davant d'alteracions ecogràfiques menors del segon trimestre**

Moderador: Dra. Teresa Gómez

Ponències: *Alteracions menors del Sistema Nerviós Central.*  
Dra. Maria del Rio.  
*Alteracions menors del Sistema Cardiovascular.*  
Dr. Albert Tubau.  
*Actualització en els marcadors d'aneuploïdies del II trimestre.*  
Dr. Juan Parra.

Discussors: Dra. Alejandra Rodríguez  
Dr. Narcís Ros  
Dr. Ricardo Rubio  
Dra. Raquel Berdala

Ponències consultables a: <http://webs.academia.cat/societats/ginecol/sessions.php>

En l'ecografia anatòmica fetal de les 20 setmanes hi ha unes troballes dites alteracions ecogràfiques menors o variants de la normalitat, que actuen com a signe d'alarma de la possible existència o evolució cap a una patologia greu, però que en presentació aïllada tenen un bon pronòstic.

El present document té com objectiu actualitzar el coneixement sobre aquestes alteracions menors, per orientar la pràctica clínica. No es tracta d'un protocol d'acompliment obligatori, sinó que en la majoria d'ocasions s'ofereixen diferents pautes d'actuació, en funció dels recursos personals i tècnics de què es disposi.

## **Alteracions menors del Sistema Nerviós Central**

### **Ventriculomegàlia** (atri de 10-15 mm):

**Significat:** és una troballa que s'associa a patologia del SNC o a altres anomalies extracranials en > 50 %, així com a infeccions perinatals o anomalies cromosòmiques. En cas de trobar-se aïllada generalment té un bon pronòstic, tot i que depèn del seu grau, lleu (10-12 mm) o moderada (12-15 mm), i de la seva progressió.

#### **Conducta:**

Neurosonografia seriada. ✓	Cariotip o array-CGH. ✓
Estudi anatomia fetal. ✓	Serologies: Citomegalovirus i Toxoplasma. ✓
Ecocardiografia fetal. ✓	Ressonància Magnètica fetal.? (en casos seleccionats i en especial atenció al desenvolupament cortical)

**Seguiment:** control evolutiu cada 2-4 setmanes.

### **Quistos intracranials:**

#### • ***Quist aracnoïdal:***

Pot ser únic o múltiple unilateral o bilateral, i aïllat o associat a malformacions. L'efecte massa d'ocupació d'espai i la no captació Doppler són dues característiques que ens ajuden en el diagnòstic diferencial.

**Significat:** depèn de la mida i la localització. Alguns requereixen cirurgia postnatal, si produeixen obstrucció en el sistema ventricular o compressió en estructures pròximes o en el parènquima, però en general tenen bon pronòstic.

#### **Conducta:**

Neurosonografia fetal seriada. ✓	Cariotip o array-CGH? (si anomalia associada)
Estudi anatomia fetal. ✓	Serologies. ✗ no cal
Ecocardiografia fetal. ✓	Ressonància Magnètica fetal? (en els grans i interhemisfèrics)

**Seguiment:** control evolutiu cada 2-4 setmanes.

#### • ***Quistos periventriculars:***

**Significat:** poden ser secundaris a diverses entitats com ara infecció per citomegalovirus, episodis hipòxico-isquèemics, anomalies cromosòmiques, desordres metabòlics o malalties mitocondrials. Si es descarten aquestes entitats tenen un bon pronòstic. Pel diagnòstic és molt important la via vaginal.

#### **Conducta:**

Neurosonografia fetal. ✓	Cariotip o array-CGH. ✓
Estudi anatomia fetal. ✓	Serologies TORCH. ✓
Ecocardiografia fetal. ✓	Ressonància Magnètica fetal? (segons evolució)

**Seguiment:** control evolutiu cada 2-4 setmanes.

#### • ***Quistos dels plexes coroïdals (QPC):***

**Significat:** poden ser uni- o bilaterals. Si són aïllats el pronòstic és excel·lent. Si s'associa a malformacions hi ha alt risc de Trisomia 18. Segons la localització poden provocar obstrucció del sistema ventricular. Aparició a les 17-18 s. i resolució espontània abans de les 28 s.

**Conducta:**

Estudi anatomia fetal. ✓	És recomanable aplicar LR de 7 pel risc de T18.
--------------------------	-------------------------------------------------

**Seguiment:** només si hi ha risc d'obstrucció. No és indicació de neurosonografia.

**Anomalies del Cavum Septum Pellucidum (CSP):**

**Significat:** Cavum no visible, augmentat de mida o de forma triangular. El CSP no visible és un signe indirecte d'anomalies severes del SNC com l'agenèsia de cos callós, la displàsia septo-òptica o lleus. Si es descarten les anomalies associades el pronòstic és favorable.

**Conducta:**

Neurosonografia fetal. ✓	Cariotip o array-CGH? (si anomalia associada)
Estudi anatomia fetal. ✓	Serologies. X no cal
Ecocardiografia fetal. ✓	Ressonància Magnètica fetal ? (segons evolució)

**Seguiment:** control evolutiu cada 2-4 setmanes.

**Anomalies menors de la fossa posterior:**

**Tipus:** Megacisterna Magna (MCM), Quist de la bossa de Blake i Quist aracnoidal de fossa posterior (ja tractat).

**Significat:** si són aïllats i es confirma un bon desenvolupament del vermis i hemisferis cerebel·losos tenen bon pronòstic. Signes guia pel diagnòstic diferencial són la mida i integritat del vermis, el tentori i l'angle tegument-vermià.

**Conducta:**

Neurosonografia detallada. ✓	Cariotip o array-CGH. ✓
Estudi detallat morfologia fetal. ✓	Serologies. X no cal
Ecocardiografia fetal. ✓	Ressonància Magnètica fetal? (segons evolució)

**Seguiment:** control evolutiu cada 2-4 setmanes.

**Punts a resoldre:**

- Incorporar a l'ecografia de cribratge de les 20 setmanes nous plans en l'estudi cerebral fetal.
- Realitzar array-CGH després de QF-PCR, substituïnt al cariotip.

**Conclusions-Recomanacions:**

- Davant una d'aquestes troballes s'ha de seguir l'algoritme diagnòstic en funció dels recursos del centre.
- En cas d'etiquetar la troballa d'aïllada, cal ser prudents i tranquil·litzar als pares.
- Encara que la troballa sigui aïllada és recomanable fer un seguiment evolutiu ecogràfic.

## **Alteracions menors del Sistema Cardiovascular**

### **Comunicació interventricular (CIV):**

**Tipus:** La CIV perimembranosa és podria considerar malformació i no pas alteració menor. Les CIVs fins ara han estat molt poc diagnosticades prenatalment.

**Significat:** Valorar-ne localització, mida, nombre i direcció de la sang amb Doppler (uni o bidireccional). Si és perimembranosa hi ha un alt risc d'associació a anomalia cromosòmica, sobretot en les considerades d'entrada.

#### **Conducta:**

Estudi anatomia i ecocardiografia fetal. ✓
Cariotip + microdelecció 22q11 o array-CGH: <ul style="list-style-type: none"><li>▪ sí en CIV perimembranosa de segon trimestre. ✓</li><li>▪ no cal en CIV musculars típiques de tercer trimestre. ✗</li><li>▪ plantejable en les grans CIV musculars de segon trimestre.</li></ul>

**Seguiment:** control evolutiu ecocardiogràfic cada 4-6 setmanes.

### **Persistència de la vena cava superior esquerra (PVCSE):**

**Significat:** si és aïllada té bon pronòstic. Fisiològicament, afavoreix canvis morfològics similars als d'una coartació d'aorta, la qual pot presentar-se o no associada. També es troba en la síndrome CHARGE i en l'associació VACTERL.

#### **Conducta:**

Estudi anatomia i ecocardiografia fetal. ✓
Cariotip + microdelecció 22q11 o millor array-CGH. Pel CHARGE cal estudi mutacional del gen CHD7. ✓

**Seguiment:** control evolutiu ecocardiogràfic cada 4-6 setmanes.

### **Arteria subclavia dreta aberrant (ARSA):**

**Significat:** molt infreqüents complicacions postnatsals per l'anell vascular.

#### **Conducta:**

Estudi anatomia i ecocardiografia fetal. ✓
Recalculat risc T21 amb LR de 3.94. ✓

**Seguiment:** ecocardiografia única en el tercer trimestre.

### **Asimetria ventricular (V1/V2 > 1,5):**

**Tipus:** La Dominància Dreta és una variant de la normalitat, sobretot en el tercer trimestre. La Dominància Esquerra és en principi patològica

**Significat:** Dominància Dreta: s'associa a CIR, coartació aòrtica, anomalies retorn venós (PVCSE, anomalies venes pulmonars), i anomalia cromosòmica. Dominància Esquerra: en principi patològica.

#### **Conducta:**

Estudi anatomia i ecocardiografia fetal. ✓
Cariotip + microdelecció 22q11 o array-CGH. ✓

**Seguiment:** control evolutiu ecocardiogràfic cada 4-6 setmanes.

**Punts a resoldre:**

- Millorar la detecció prenatal de les cardiopaties fetals.
- Realitzar array-CGH després de QF-PCR, substituint al cariotip.

**Conclusions-Recomanacions:**

- **Les alteracions menors són signes guia que obliguen a l'estudi detallat fetal per descartar malformacions majors cardíaques i/o morfològiques, a excepció de la CIV perimembranosa i la dominància Esquerra, que es consideren cardiopaties.**
- **Millor array-CGH (potser amb excepció de l'ARSA). En cas de no disposar-ne, cariotip + microdelecció 22q11.**

### **Marcadors ecogràfics d'aneuploidies en el II trimestre**

En l'actualitat el cribratge d'aneuploidies de primer trimestre (test combinat) té una cobertura poblacional molt alta, amb una taxa de detecció per a la Síndrome de Down del 90%. En aquelles gestants que arriben a l'ecografia de les 20 s sense crivellar estaria especialment indicat valorar el risc de trisomia 21 multiplicant el risc de l'edat materna pels *Likelihood Ratios* (LH) o quocients de probabilitat positius i negatius, corresponents a cada un dels marcadors presents i absents (sonograma genètic).

La darrera metanàlisi del grup de Nicolaidis inclou 9 marcadors ecogràfics de trisomia 21 de segon trimestre: focus hiperecogènics intracardíacs, ventriculomegàlia (10-15mm), plec nuchal augmentat (>6mm), intestins hiperecogènics, ectàsia pièlica (>4mm), fèmur curt, húmer curt, ARSA i os nasal absent o hipoplàsic

**Table 11. Pooled estimates of detection rate (DR), false positive rate (FPR) and positive and negative likelihood ratios (LR+ and LR-) of sonographic markers for trisomy 21 and estimated likelihood ratio (LR) of individual isolated markers**

Marker	DR (95% CI) (%)	FPR (95% CI) (%)	LR+ (95% CI)	LR- (95% CI)	LR isolated marker <sup>a</sup>
Intracardiac echogenic focus	24.4 (20.9–28.2)	3.9 (3.4–4.5)	5.83 (5.02–6.77)	0.80 (0.75–0.86)	0.95
Ventriculomegaly	7.5 (4.2–12.9)	0.2 (0.1–0.4)	27.52 (13.61–55.68)	0.94 (0.91–0.98)	3.81
Increased nuchal fold	26.0 (20.3–32.9)	1.0 (0.5–1.9)	23.30 (14.35–37.83)	0.80 (0.74–0.85)	3.79
Echogenic bowel	16.7 (13.4–20.7)	1.1 (0.8–1.5)	11.44 (9.05–14.47)	0.90 (0.86–0.94)	1.65
Mild hydronephrosis	13.9 (11.2–17.2)	1.7 (1.4–2.0)	7.63 (6.11–9.51)	0.92 (0.89–0.96)	1.08
Short humerus	30.3 (17.1–47.9)	4.6 (2.8–7.4)	4.81 (3.49–6.62)	0.74 (0.63–0.88)	0.78
Short femur	27.7 (19.3–38.1)	6.4 (4.7–8.8)	3.72 (2.79–4.97)	0.80 (0.73–0.88)	0.61
ARSA	30.7 (17.8–47.4)	1.5 (1.0–2.1)	21.48 (11.48–40.19)	0.71 (0.57–0.88)	3.94
Absent or hypoplastic NB	59.8 (48.9–69.9)	2.8 (1.9–4.0)	23.27 (14.23–38.06)	0.46 (0.36–0.58)	6.58

<sup>a</sup> Derived by multiplying the positive LR for the given marker by the negative LR of each of all other markers, except for short humerus. ARSA, aberrant right subclavian artery; NB, nasal bone.

(Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, Kosinski P, Nicolaidis KH. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Mar;41(3):247-61).

#### **Punts a resoldre:**

- Disposar de prou temps per realitzar el sonograma genètic a les 20 setmanes.
- Considerar la ventriculomegàlia lleu (<12 mm) com marcador o com anomalia menor.
- Reavaluar la conveniència d'incloure marcadors que disminueixen el risc quan es troben aïllats (focus hiperecogènics, fèmur curt, húmer curt).

### **Conclusions-Recomanacions:**

- **És discutible si cal valorar els marcadors ecogràfics d'aneuploïdia de rutina en l'ecografia de cribratge de les 20 setmanes. Està clar que és útil en gestants no crivellades prèviament.**
- **Implementar el càlcul de la LR segons la presència o absència de cadascun dels marcadors en casos seleccionats.**