

RBUS

REVISTA BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA

ISSN - 2675-4800



CIP - Brasil - Catalogação na Fonte
Dartony Diocen T. Santos CRB-1 (1º Região)3294

R454 RBUS- Revista Ultrasonido brasileño. / Sociedad Ultrasonido
brasileño. V.32 n. 37, Ed. Septiembre. – Goiânia.: D&D
Comunicação Ltda,2024.

45p. : il. (Publicación semestral)
ISSN:2675-4800

1. Revista. 2. Trastornos. 3. Crecimiento Fetal. 4. Obstetrícia.
I.Título.

CDU: 616.62(52) =134.3

Impresso no Brasil
Printed in Brazil – 2024

Índice para catalogo sistemático:

CDU: 616.62(52) =134.3

EDITORES CHEFES

Antonio Gadelha Da Costa
Heverton Pettersen
Waldemar Naves Do Amaral

DIRETORIA TRIÊNIO SBUS | 2020-2023

DIR. PRESIDENTE

Dr. Rui Gilberto Ferreira

DIR. VICE-PRESIDENTE

Dr. Eduardo Sergio V.Borges da Fonseca

DIR(A). SECRETÁRIA GERAL

Dra. Rejane Maria Ferlin

DIR. TESOUREIRO GERAL

Dr. Waldemar Naves Amaral

DIR. 1º SECRETÁRIO

Dr. Ayrton Roberto Pastore

DIR. 1º TESOUREIRO

Dr. Wanderlan A. Romero B. Quaresma

DIR. CIENTÍFICO E CULTURAL

Dr. Adilson Cunha Ferreira

DIR. DEFESA PROFISSIONAL

Dra. Danielle Bittencourt Sodré

Barpas

DIR. SOCIAL E DE COMUNICAÇÃO

Dr. Luiz Eduardo Machado (MEMÓRIA)

DIRETOR DE PATRIMÔNIO

Dr. Paulo Eduardo Paim Fernandes

DIR. DE RELAÇÕES INTERINSTITUCIONAIS

Dr. José Carlos Gaspar Junior

DIR. DE RELAÇÕES INTERNACIONAIS

Dr. Francisco Mauad Filho

CONSELHO FISCAL PRESIDENTE

Dr. Mauricio Saito

CONSELHO FISCAL 2

Dr. César Alves Gomes de Araújo

CONSELHO FISCAL 3

Washington Luiz Ferreira Rios

CONSELHO FISCAL SUPLENT/E

Dr. Gustavo Jambo Cantarelli

CONSELHO FISCAL SUPLENTE

Dr. Sergio Carvalho de Matos

CONSELHO CONSULTIVO

Dra Lucy Kerr

Dr. Sang Choon Cha

Dr. Waldemar Naves do Amaral



SOCIEDADE BRASILEIRA
DE ULTRASSONOGRÁFIA



SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRÁFIA

Rua Teodoro Sampaio, 352 - Conj. 53/54
Pinheiros CEP: 05406-000 - São Paulo - SP
Fones: (11) 3081-6049 | (11) 3081-6736
Site: www.sbus.org.br | E-mail: sbus@sbus.org.br



D&D COMUNICAÇÃO

RUA 27-A Nº 142 - SETOR AÉROPORTO
FONE: (62) 3941-7676

JORNALISTA RESPONSÁVEL: DÁRIO ÁLVARES
DIAGRAMAÇÃO: LETHICIA SERRANO
TIRAGEM: 1.000

REGLAS PARA PUBLICACIÓN

La revista aceptará material original para su publicación en el campo relacionado a la ecografía. La revista publicará:

1. Artículos originales completos, ya sean prospectivos, experimentales o retrospectivos.
2. Informes de casos de gran interés siempre que estén bien documentados clínicamente y en laboratorio.
3. Ediciones especiales con anales, colecciones de trabajos presentados en congresos brasileños patrocinados por la SBUS y suplementos con trabajos volcados sobre un tema de gran interés.
4. Artículos de revisión, incluidos metanálisis y comentarios editoriales, mediante invitación, cuando sean solicitados a miembros del consejo editorial.

PROCESAMIENTO

Todo el material enviado será analizado por el Comité Editorial de la revista compuesto por: editores de la revista y el periódico, consejo editorial, editores asociado, colaboradores y adjuntos; quedando prohibida la identificación a los revisores de los autores o el servicio donde se desarrollaron los trabajos, así como los revisores no serán identificados por los autores, excepto cuando ellos lo soliciten. Una vez recibidos, los artículos serán fechados y codificados y sus autores serán notificados de la entrega. Los artículos que no cumplan con los estándares editoriales serán rechazados en esta etapa. Aquellos que estén de acuerdo serán enviados a dos revisores designados por el Editor. Los autores serán informados de la aceptación y de cualquier modificación eventualmente sugerida por el Comité Editorial. Cuando se soliciten modificaciones, los autores deberán devolver el trabajo corregido dentro de los 15 días, debiendo justificar si alguna sugerencia no fuere aceptada.

DERECHOS DE AUTOR (COPYRIGHT)

Es una condición de publicación en la que los autores transfieren los derechos de autor de sus artículos a la Sociedade Brasileira de Ultrasonografia (Sociedad Brasileña de Ultrasonografía - SBUS). La transferencia de derechos de autor a la revista no afecta los derechos de patente o los acuerdos relacionados a los autores. Se pueden reproducir figuras, fotos o tablas de otras publicaciones, siempre que estén autorizados por el propietario. El material publicado se convierte en propiedad de SBUS, pudiendo reproducirse con su consentimiento.

ASPECTOS ÉTICOS

El Comité Editorial sigue los principios de la Declaración de Helsinki y recomendamos que los autores de los artículos enviados obedezcan a la comisión ética y cumplan los requisitos legales y reglamentarios para experimentos en seres humanos con drogas, incluido el consentimiento informado, de acuerdo con los procedimientos necesarios en su institución o país. Toda la información del paciente debe ser anónima, en particular, se debe verificar que el número de identificación y el nombre del paciente fueron retirados de las fotos del ultrasonido. Para más detalles, acceda al sitio web de la comisión de ética e investigación (<http://www.datasus.gov.br/conselho/comissoes/etica/conep.htm>).

AUTORIDAD Y RESPONSABILIDAD

El contenido intelectual de los trabajos es responsabilidad exclusiva de los autores. El Comité Editorial no asumirá ninguna responsabilidad por las opiniones o declaraciones de los autores. El Comité Editorial hará todo lo posible para evitar datos incorrectos o inexactos. El número de autores debe limitarse a seis.

SUMISIÓN DE ARTÍCULOS

Los autores enviarán copias junto con grupos de figuras, fotos o tablas y guardarán una copia para referencia. El texto debe identificar a un autor como corresponsal donde se enviarán las notificaciones de la revista. Debe contener nombre completo, institución, unidad, departamento, ciudad, estado, país, enlace a CV Lattes, número ORCID de todos los autores y dirección completa, teléfono y correo electrónico del responsable de la obra. La ausencia de uno o más datos implicará el rechazo previo del trabajo por parte del Comité Editorial de la RBUS. Los trabajos deben enviarse a sbus@sbus.org.br o a hevertonpettersen@gmail.com.

PRESENTACIÓN

Los artículos deben estar mecanografiados a doble espacio y deben contener los siguientes temas: título (portugués e inglés), resumen (portugués e inglés), introducción, métodos, resultados, discusión, conclusión, agradecimientos y referencias. Cada tema debe comenzar en una nueva página. Los informes de casos deben estructurarse en: resumen, introducción, relato de caso, discusión, conclusión y referencias. La primera página debe incluir: título, nombre y apellido de los autores (máximo 6 (seis) autores por artículo) y su afiliación, títulos (no más de 20 letras), palabras clave (5-8) y dirección de correo electrónico. La segunda página debe contener el título del manuscrito en el encabezado y se debe tener cuidado en el resto del texto para que el servicio o los autores no puedan ser identificados (suprimidos).

RESUMEN

El resumen de los artículos originales debe dividirse en apartados que contengan información que permita al lector tener una idea general del artículo, dividiéndose en los siguientes temas: objetivos, métodos, resultados y conclusiones. No debe exceder las 250 palabras. El resumen de los informes de casos debe estar en un solo párrafo. Se debe proporcionar una versión en inglés del resumen y las palabras clave.

ESTILO

Las abreviaturas deben estar en mayúsculas y no utilizar un punto después de las letras, por ejemplo: US Y no U.S.. Los análisis estadísticos deben ser pormenorizados en el tema referente a los métodos. No se permitirán pies de página, excepto en las tablas. El Comité Editorial se reserva el derecho de modificar los manuscritos cuando sea necesario para adaptarlos al estilo bibliográfico de la revista.

LITERATURA CITADA

Las referencias deben numerarse consecutivamente a medida que aparecen en el texto y luego en figuras y tablas si es necesario, citadas en números sobrescritos, por ejemplo: "El trabajo reciente sobre el efecto del ultrasonido 22 muestra que...". Todas las referencias deben citarse al final del artículo siguiendo la siguiente información:

1. et al. no es utilizado. Todos los autores del artículo deben ser citados.
2. Las abreviaturas de revistas médicas deben seguir el formato Index Medicus.
3. Las obras no publicadas, los artículos en preparación o las comunicaciones personales no deben usarse como referencias. Cuando absolutamente necesarias, solo deben ser citadas en el texto.
4. No utilizar artículos que sean difíciles o restringidos para los lectores, seleccionando los más relevantes o recientes. En los artículos originales, el número de referencia debe limitarse a 25 y los casos clínicos y cartas a 10.
5. La exactitud de los datos de referencia es responsabilidad de los autores.

Las referencias deben seguir el estilo de Vancouver como en los ejemplos a continuación:

Artículos de periódicos: Cook CM, Ellwood DA. A longitudinal study of the cervix in pregnancy using transvaginal ultrasound. *Br J Obstet Gynaecol* 1966; 103:16-8.

In press: Wyon DP. Thermal comfort during surgical operations. *J Hyg Camb* 20-;in press (colocar el año actual).

Artículo en libro editado: Speroff L, Glass RH, Kase NG. In Mitchell C, ed. *Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility*. Baltimore, USA: Williams & Wilkins, 1994:1-967.

AGRADECIMIENTOS

Dirigidos a las contribuciones científicas o materiales de otros que no justifican coautoría.

ILUSTRACIONES

Todas las ilustraciones deben ser identificadas con el nombre del autor principal y el número de la figura. Todas las ilustraciones deben ser citadas en el texto y numeradas según su aparición, por ejemplo, la figura 3.

DESENTRAÑANDO LA DISGENESIA GONADAL MIXTA: DESAFÍOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y MANEJO CLÍNICO7

EDUARDO DE FREITAS KELSCH, MIRIAN FRANCINE FAVERO, THIAGO MENEZES CÉZAR, ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

EVALUACIÓN ECOGRÁFICA DEL RECESO AXILAR ANTERIOR EN EL HOMBRO NORMAL13

LENA PARI GALINDO, SILVIA LUCIA MAYANGA, MONRES JOSÉ GOMES

HALLAZGOS ECOGRÁFICOS EN PACIENTES CON ENDOMETRIOSIS EN OVARIOS Y ANEXOS - COMPILACIÓN DE IMÁGENES19

BIANCA CHACON DEZOTTI, ISABELLA FERREIRA CAPRA, LARISSA DA SILVA ALMEIDA, MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER, REJANE MARIA FERLIN, LEONARDO DE SOUZA PIBER

DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PRENATAL DE ICTIOSES - COMPILACIÓN DE IMÁGENES24

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER, LARISSA DA SILVA ALMEIDA, BIANCA CHACON DEZOTTI, ISABELLA FERREIRA CAPRA, REJANE MARIA FERLIN, LEONARDO DE SOUZA PIBER

IMPLICACIONES DIAGNÓSTICAS Y PRONÓSTICAS DE LA ENFERMEDAD RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA RECESIVA EN EL PRENATAL: ESTUDIO DE CASO Y CONSIDERACIONES CLÍNICAS.29

VINICIUS CAPELLARI GABANA, LUÍSA RIGON BORBA, YASMIN RICARTE HASS LOPES, ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA1, RAFAEL ROSA, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

QUISTE ALANTOIDEO ASOCIADO A UROPATÍA OBSTRUCTIVA: RELATO DE CASO CON REGRESIÓN ESPONTÁNEA PRENATAL32

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES, ALINE DEBORAH MORAES, MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA, JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

TERATOMA INTRAPERICÁRDICO FETAL: UN REPORTE DE CASO35

FERNANDO GUIMARÃES SILVA, MARCELLO BRAGA VIGGIANO, THIAGO LARA DA ROCHA, RAISSA FRAGOSO, EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA, WALDEMAR NAVES DO AMARAL

AUSENCIA DEL CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR Y DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN LA MEDICINA FETAL39

JULIANA PINTO COELHO, ARTHUR PETTERSEN, MARCOS FARIA, GABRIELA HISSA, HEVERTON PETTERSEN

TRABAJO JUICIOSO

Con gran alegría y después de un cuidadoso trabajo, presentamos a nuestros lectores la segunda edición 2024 de la Revista Brasileira de Ultrasonografia (RBUS), Revista Azul. Una vez más, creemos haber logrado el objetivo de contribuir significativamente para la divulgación científica y la actualización continua de los ecografistas brasileños, lo que se refleja directamente en el logro de una atención más humanizada y de calidad brindada a nuestros pacientes.

Le invitamos a usted, ecografista y entusiasta de la ciencia, a acompañarnos en este viaje hacia el conocimiento y avance de la ecografía en Brasil. ¡El futuro de la Ultrasonografía depende de cada uno de nosotros!

**ANTONIO GADELHA DA COSTA
HEVERTON PETERSEN
WALDEMAR NAVES DO AMARAL**

EDITOR-CHEFE

PEDRO PIRES FERREIRA NETO

PRESIDENTE DA SBUS

DESENTRAÑANDO LA DISGENESIA GONADAL MIXTA: DESAFÍOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y MANEJO CLÍNICO

EDUARDO DE FREITAS KELSCH ¹, MIRIAN FRANCINE FAVERO ¹, THIAGO MENEZES CÉZAR ¹, ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER ¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES ², RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA ¹

RESUMEN

OBJETIVO: El objetivo de este estudio es reportar un caso de disgenesia gonadal mixta (DGM) diagnosticada durante la gestación, destacando la importancia del diagnóstico prenatal, manejo clínico y asesoramiento genético.

REPORTE DE CASO: La paciente era una mujer de 20 años remitida debido a una ecografía fetal que mostraba anomalías renales. En la ecografía realizada a las 30 semanas de gestación, se evidenció un riñón derecho displásico con múltiples quistes y genitales ambiguos, lo que sugiere un trastorno del desarrollo sexual. La resonancia magnética fetal reveló un riñón displásico con quistes múltiples. Se observó una imagen sugestiva de escroto hipoplásico y un tubérculo genital indefinido. El cariotipo fetal mostró una constitución cromosómica con mosaicismo 45,X[28]/46,XY[2], compatible con el diagnóstico de disgenesia gonadal mixta (DGM). Al examen clínico neonatal de los genitales, se observó un falo de 3 cm con hipospadias, pero sin apertura uretral, y una gónada palpable en la protuberancia labioescrotal izquierda. La gónada derecha estaba en la cavidad abdominal, y la uretra se abría en un amplio seno urogenital. También se observaron micrognatia, pliegue palmar único izquierdo, clinodactilia de los quintos dedos y uñas hipoplásicas. La ecografía abdominal mostró un riñón derecho con múltiples quistes de varios tamaños.

DISCUSIÓN: La DGM es una condición compleja que puede manifestarse de diversas formas. El caso discutido ilustra la importancia de un enfoque multidisciplinario en el manejo de casos de disgenesia gonadal, considerando no sólo los aspectos estéticos, sino también la funcionalidad y la salud del paciente. La elección del sexo de crianza debe realizarse después de una evaluación cuidadosa y en conjunto con los padres, teniendo en cuenta las implicaciones emocionales y sociales.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico precoz y el seguimiento adecuado son fundamentales para el manejo de la DGM. La colaboración entre diferentes especialidades médicas y la participación de los padres en las decisiones son esenciales para garantizar un tratamiento apropiado y consciente. Este caso subraya la necesidad de un apoyo continuo y de una planificación cuidadosa para el futuro del niño.

PALABRAS CLAVE: TRASTORNOS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL, DISGENESIA GONADAL MIXTA, DIAGNÓSTICO PRENATAL, MALFORMACIÓN RENAL POLIQUÍSTICA, MOSAICISMO, SEXO DE CRIANZA

INTRODUCCIÓN

Las anomalías cromosómicas pueden manifestarse de diversas maneras, tanto en relación con el número de copias de los cromosomas como con su estructura. Cuando estas alteraciones surgen después de la formación del cigoto, durante la división celular, puede generarse una segunda línea celular con una constitución cromosómica diferente, lo que caracteriza el mosaicismo¹. El mosaicismo que involucra específicamente las líneas 45,X y 46,XY puede presentarse con distintas manifestaciones y hallazgos clínicos, incluida la ambigüedad genital¹.

Por ello, los pacientes afectados pueden presentar manifestaciones que pueden ser identificadas durante el período prenatal mediante exámenes como la ecografía fetal (EF), además de ser mejor investigados a través de pruebas complementarias, como el cariotipo¹. Cuando el feto presenta afectación genital con ambigüedad, estas evaluaciones son de gran importancia,

ya que contribuyen significativamente al manejo posnatal. En la evaluación tras el nacimiento, existen diferentes clasificaciones, como los índices de masculinización, que ayudan a los profesionales de la salud en la investigación y la elección terapéutica necesarias para el recién nacido, incluyendo decisiones importantes como la determinación del sexo de crianza².

La realización de estos pasos debe ser, preferentemente, llevada a cabo por equipos multidisciplinarios que incluyan profesionales de la salud (como médicos y psicólogos, por ejemplo) y trabajadores sociales, además de contar con la participación de los padres del paciente. Como se ha observado, el diagnóstico y el abordaje de estos casos suelen ser complejos, convirtiendo el diagnóstico prenatal de un feto con ambigüedad genital y constitución cromosómica con mosaicismo 45,X/46,XY, es decir, disgenesia gonadal mixta (DGM), en una tarea bastante compleja.

1- UFCSPA Porto Alegre-RS

2- Serviço de Medicina Fetal (HMIPV) -Porto Alegre-RS

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

Sarmento Leite, 245/403 - Porto Alegre - RS CEP:90.050-170

E-mail: rfmrosa@gmail.com

Por lo tanto, el objetivo de nuestro trabajo fue realizar la descripción del diagnóstico prenatal de un feto con DGM, destacando los desafíos del manejo y el asesoramiento genético, especialmente durante la gestación.

REPORTE DE CASO

La paciente era una gestante caucásica de 20 años en su cuarta gestación, referida al servicio de medicina fetal del hospital a las 30 semanas de embarazo debido a una ecografía fetal realizada a las 26 semanas, en la cual se observó que el feto tenía un riñón derecho poliquístico. El esposo tenía 39 años, estaba sano y no era consanguíneo. No se reportaron antecedentes familiares de enfermedades genéticas o malformaciones. De las tres gestaciones anteriores, dos evolucionaron con aborto espontáneo y un hijo de sexo masculino, sano. La madre estaba realizando el control prenatal (9 consultas) y negaba el consumo de alcohol, tabaco o drogas ilícitas durante el embarazo. Se le diagnosticó diabetes mellitus gestacional en el tercer trimestre, que fue tratada con insulinoterapia. A las 30 semanas y 2 días, la gestante fue sometida a una nueva ecografía obstétrica que evidenció los siguientes hallazgos: un riñón derecho displásico multicístico (Figura 1) y una anomalía genital (Figura 2A y B). La imagen de la genitalidad tenía un aspecto inusual y se sospechaba de hipospadias (Figura 2A y 2B).

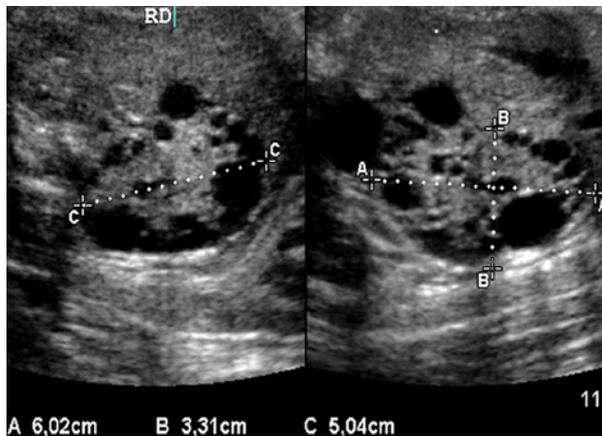


Figura 1: Ecografía fetal realizada a las 30 semanas de gestación mostrando el riñón derecho (RD) displásico con múltiples quistes.

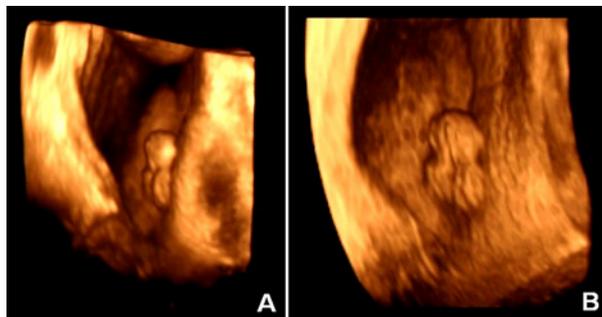


Figura 2: Imagen obtenida mediante ecografía tridimensional mostrando anomalía de la genitalidad, sugestiva de genitalidad ambigua o algún trastorno de la diferenciación sexual (TDS) (A y B).

La evaluación complementaria, mediante resonancia magnética fetal, mostró una imagen sugestiva de un tubérculo genital indefinido y una aparente bolsa escrotal hipoplásica. El cariotipo fetal, realizado por amniocentesis, reveló la presencia de mosaicismo 45,X[28]/46,XY[2], indicativo, junto con los hallazgos prenatales, del diagnóstico de disgenesia gonadal mixta (DGM). La ecocardiografía fetal fue normal.

El niño nació a las 40 semanas de gestación, por cesárea debido a una desproporción céfalopélvica, pesando 3180 g, midiendo 48 cm, con un perímetro cefálico de 35 cm y puntuaciones de Apgar de 9 tanto al primer como al quinto minuto. En el examen físico, se evidenciaron los siguientes hallazgos: micrognatia, pliegue palmar único en el lado izquierdo, clinodactilia bilateral de los quintos dedos, hipoplasia de las uñas de las manos y los pies, y genitalidad con la presencia de un falo de aproximadamente 3 cm con apertura uretral en su base, asociado a protuberancias labioescrotales rugosas y fusionadas, además de una gónada izquierda palpable y localizada en la protuberancia labioescrotal (Figura 3).

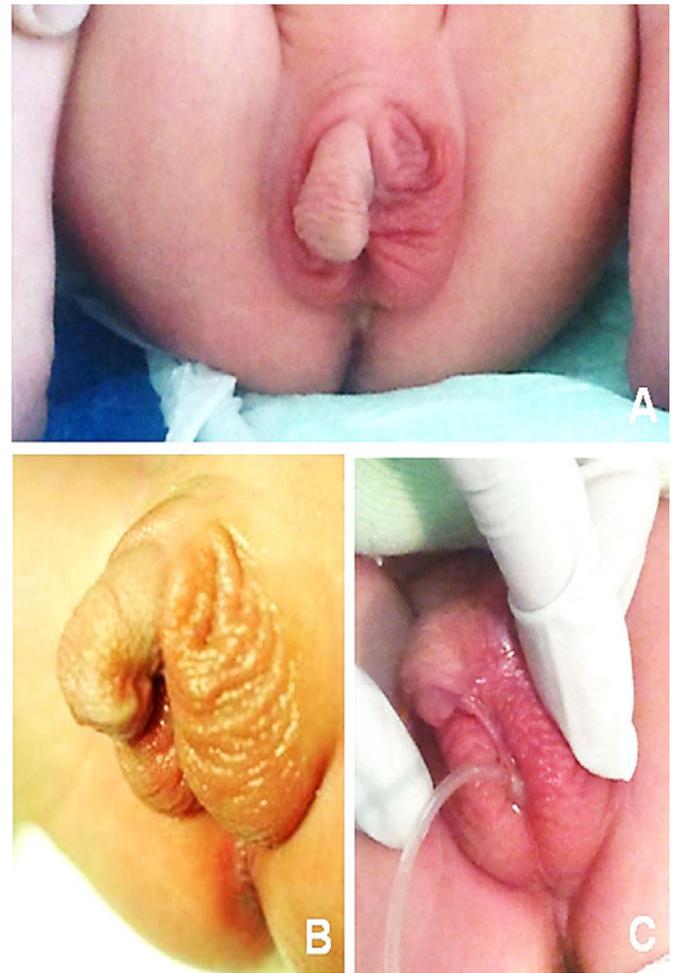


Figura 3: Aspecto de la genitalidad externa del paciente observado tras el nacimiento. Se nota que el falo mide aproximadamente 3 cm, con apertura uretral en la base, asociado con protuberancias labioescrotales fusionadas y rugosas. El catéter uretral indica el lugar de la apertura de la uretra.

La gónada derecha no fue localizada. Al evaluar el conjunto de los hallazgos, la genitalidad del paciente se clasificaba en el grado IV de Prader. La escala de Prader tiene cinco grados, que van desde genitalidad femenina típica a genitalidad masculina típica, con varias formas de ambigüedad genital en el medio del espectro³.

Clasificación de Prader³:

Grado I: La genitalidad externa es prácticamente femenina, con hipertrofia clitoriana leve. Pequeño aumento del clítoris, con labios y vagina normales. Indica que la virilización ocurrió después de las 20 semanas de vida intrauterina (VIU).

Grado II: Hipertrofia clitoriana más pronunciada. Pequeña fusión de los labios, pero aún es posible visualizar una abertura vaginal separada de la uretra. Indica virilización iniciada con 19 semanas de VIU.

Grado III: La fusión de los labios mayores es más completa, formando un aspecto de "bolsa escrotal". El clítoris está aumentado, pareciendo un pequeño pene. La uretra y la vagina se abren juntas en un seno urogenital, creando una única abertura. Indica una virilización ocurrida con 14-15 semanas de VIU.

Grado IV: El clítoris está significativamente aumentado, asemejándose a un pene con una abertura única para la uretra y la vagina (seno urogenital). La fusión labial es casi completa, creando un aspecto de bolsa escrotal, pero no hay testículos presentes. Este grado corresponde a una genitalidad ambigua, en la que es más difícil distinguir los sexos, ya que los genitales externos se asemejan a los masculinos, pero sin testículos. Indica virilización ocurrida entre 12-13 semanas de VIU.

Grado V: La genitalidad externa es completamente masculina, con fusión completa de los labios en una bolsa escrotal y clítoris tan avanzado que el órgano se parece a un pene. En este caso, puede haber una abertura uretral al nivel del glande, similar al pene típico, pero la ausencia de testículos es un diferenciador. Indica virilización ocurrida con 11 semanas de VIU.

La ecografía abdominal postnatal mostró que el riñón derecho tenía múltiples quistes de diferentes tamaños, algunos de los cuales estaban aumentados de volumen. La ecografía inguinal demostró una gónada izquierda en la posición correcta, con una mínima hidrocele asociada. No fue posible identificar la gónada derecha.

Las dosificaciones hormonales del niño mostraron niveles de testosterona total de 0,2 ng/mL, androstenediona de 2,19 ng/mL y alfa-fetoproteína superior a 300 ng/mL. La videolaparoscopia abdominal y pélvica reveló la presencia de un seno urogenital largo, midiendo alrededor de 7 a 8 cm, sin identificar el meato uretral; había vasos testiculares a la izquierda, entrando en el canal inguinal izquierdo, asociados a una hernia sin contenido en su interior. No se visualizó ninguna estructura que se asemejara al útero. La gónada derecha se encontraba cerca de los vasos ilíacos derechos, y el respectivo conducto deferente no fue visualizado. La biopsia de la gónada derecha intraabdominal reveló hipoplasia testicular.

Para la evaluación y manejo del caso, se realizó una reunión multidisciplinaria con los padres. Basándose en los hallazgos observados y en la impresión de los padres, se llegó al consenso de que la genitalidad externa debería adaptarse a la anatomía del sexo masculino. Dado que existía la posibilidad de que la gónada ubicada en la protuberancia labioescrotal izquierda pudiera ser funcional y, por lo tanto, potencialmente capaz de promover una pubertad espontánea, se decidió mantenerla, siempre y cuando se realizara un seguimiento periódico y frecuente debido a la posibilidad de malignización gonadal.

DISCUSIÓN

El desarrollo embrionario del sistema reproductivo es un proceso complejo que comienza alrededor de la séptima semana de gestación y requiere una cascada de eventos, con la activación y supresión secuencial y sincronizada de varios genes. Para que ocurra la diferenciación de la gónada indiferenciada en testículo, es necesaria la presencia del cromosoma Y, específicamente del gen SRY. Este gen induce la producción del factor determinante de testículo, que a su vez conduce a la formación de las células de Leydig, encargadas de producir testosterona, el principal hormônio masculino. La testosterona activa una secuencia de cambios que lleva a la virilización de la genitalidad externa y, en consecuencia, al desarrollo de un fenotipo compatible con el sexo masculino. Además, la testosterona preserva el conducto de Wolff y estimula la migración de las gónadas, diferenciadas en testículos, hacia las protuberancias labioescrotales. Estas, mediante la conversión periférica de testosterona en dihidrotestosterona (por acción de la enzima ⁵-alfa-reductasa), se fusionan y originan el escroto ⁴.

Otra hormona importante producida por el testículo es el factor inhibidor de Müller, que, por difusión local, actúa sobre los conductos de Müller, impidiendo su desarrollo. Si el gen SRY no está presente, las gónadas continúan su desarrollo como ovarios, lo que lleva al feto a adoptar un fenotipo femenino, con preservación de los conductos de Müller, que eventualmente formarán las trompas de Falopio, el útero y la porción proximal de la vagina, además de la regresión de los conductos de Wolff ⁴.

Los trastornos de la diferenciación sexual (TDS) son un grupo de alteraciones que ocurren en algún punto de esta cascada de eventos, generando fenotipos ambiguos que pueden variar ampliamente y que no se pueden clasificar claramente como femeninos o masculinos. A esta condición se le denomina genitalidad ambigua o ambigüedad genital⁴. De manera más objetiva, algunos autores proponen parámetros clínicos para considerar su presencia. Por ejemplo, Lee et al.⁴ consideran el diagnóstico de genitalidad ambigua cuando se cumplen los siguientes criterios: 1) presencia de ambigüedad genital clara; 2) cuando una genitalidad aparentemente femenina presenta un clítoris aumentado y fusión de los labios mayores; y 3) en la existencia de una genitalidad que parece masculina con criptorquidia bilateral, hipospadias o micropene.

El diagnóstico prenatal de genitalidad ambigua, que afecta aproximadamente a 1 de cada 4.500 recién nacidos vivos, presenta desafíos en diversas esferas y tiene importantes implicaciones, tanto en el manejo del embarazo y la planificación del nacimiento del bebé como en la elección del sexo de crianza y la realización del asesoramiento genético.⁵

Actualmente, la evaluación de la genitalia mediante la ecografía fetal (EF) se divide en dos momentos: temprano y tardío. El primero, realizado a partir de las 13 semanas de gestación, tiene una precisión de casi el 100% y evalúa el ángulo entre la porción ventral del feto y el eje del tubérculo genital. Se considera masculino cuando este es superior a 30° y femenino cuando es inferior a 10°. En el período más tardío del embarazo, es decir, a partir de las 16 semanas, es posible visualizar directamente la genitalia externa del feto, siendo la masculina representada por una estructura semicircular, el saco escrotal, con un pene en la línea media; por otro lado, cuando se trata de una genitalia femenina, se visualiza como líneas ecogénicas paralelas que representan los labios mayores y menores⁶. Otros hallazgos a considerar, que ayudan en esta identificación, incluyen la presencia de gónadas en el interior de una estructura compatible con un saco escrotal (lo que indica que son testículos), un falo aumentado (sugestivo de que se trata de un pene) y un útero, así como la medición de la porción retrovesical, también conocida como distancia anogenital⁶. Sin embargo, hay factores que pueden influir en la realización del examen, alterando así su precisión, como la obesidad materna, el volumen de líquido amniótico, la proximidad del cordón umbilical a la genitalia y una posición fetal desfavorable para su visualización.

La posibilidad de genitalia ambigua debe ser considerada siempre que, en la evaluación ecográfica del feto/bebé, no se pueda definir su sexo⁷. La evaluación del tubérculo genital, con evidencia de un falo con una punta redondeada, una curvatura anormal y un tamaño reducido, son indicativos de la presencia de hipospadias⁸. Además, la observación de líneas ecogénicas, que corresponden a los pliegues dérmicos del prepucio, así como la deflexión ventral del chorro urinario (que puede visualizarse mediante Doppler colorido), refuerzan este diagnóstico. También se describe el llamado "signo del tulipán", que corresponde al aspecto del falo, el cual se presenta curvado ventralmente entre dos pliegues labioescrotales⁸.

La evaluación a través de la ecografía tridimensional también puede ofrecer una mejor visualización de las estructuras genitales, ya que posee una mayor nitidez y permite una diferenciación más precisa entre las estructuras. Esto facilita la visualización de la genitalia por parte de los padres y otros miembros del equipo multidisciplinario, ayudando en la comprensión de los hallazgos y de su desarrollo.⁹

Además, la resonancia magnética fetal puede utilizarse en el diagnóstico prenatal para proporcionar información detallada sobre estructuras ubicadas dentro de la pelvis, como la genitalia interna, el tracto urinario o el recto. Tiene la ventaja de no estar limitada por la composición corporal materna, la posición fetal o la presencia de oligohidramnios;

sin embargo, su principal desventaja es el largo tiempo necesario para realizar el examen⁶.

Así, la identificación de una posible anomalía genital en el feto permite que su evaluación comience aún en el período prenatal, mediante la realización de estudios de imagen, como se discutió anteriormente, además de pruebas de laboratorio, como el cariotipo fetal. Esta prueba puede realizarse obteniendo material a través de procedimientos invasivos, como la amniocentesis y la cordocentesis, y proporciona información sobre la constitución cromosómica del feto, indicando si es femenina o masculina normal, o si existe algún tipo de alteración⁴.

Después del nacimiento, existen diferentes aspectos a considerar en el examen físico del bebé, que incluyen el tamaño y la forma del falo (para constatar, por ejemplo, la presencia de un micropene o de una clitoromegalia); la ubicación del meato uretral (que puede estar presente en distintos puntos de la línea media y ventral del pene, como en el caso de una hipospadia); la presencia de fusión de las eminencias labioescrotales; la localización y el tamaño de las gónadas (que pueden ser pequeñas o estar ausentes, tanto dentro del abdomen como en algún punto del canal inguinal o de la eminencia labioescrotal), y la existencia de masas inguinales, que pueden contener gónadas u otras estructuras en su interior (como trompas de Falopio e incluso un útero)⁷.

Además, se recomiendan exámenes de laboratorio para aclarar posibles dudas sobre el funcionamiento de las estructuras encontradas, como las mediciones de la hormona luteinizante (LH), de la hormona foliculoestimulante (FSH), de testosterona, de dihidrotestosterona y de androstenediona, según la sospecha clínica. Cabe recordar que, especialmente si no se ha realizado el cariotipo fetal, este debe llevarse a cabo, ya que su resultado es fundamental para el diagnóstico. En algunas situaciones particulares, principalmente en casos de duda sobre el resultado obtenido en el período prenatal o cuando se necesita confirmación, se debe considerar la importancia de repetirlo⁴.

En cuanto a la elección del sexo de crianza, la declaración de nacimiento vivo, que actualmente se emite justo después del nacimiento, incluye la opción de "ignorado" en el campo de marcación del sexo al nacer. Esto permite que el registro del recién nacido se realice incluso si la definición de su sexo de crianza tarda más tiempo, considerando la complejidad de los casos. Esto también es importante debido al tiempo que generalmente se requiere para llevar a cabo una evaluación adecuada⁴.

La ambigüedad genital se relaciona con diversas etiologías, que pueden clasificarse en tres categorías según el resultado del cariotipo: el primero, 46,XX, está asociado principalmente con la hiperplasia adrenal congénita virilizante, que representa más del 90% de los casos; el segundo, 46,XY, incluye causas como el síndrome de insensibilidad a los andrógenos, la disgenesia gonadal pura XY y la deficiencia de 5-alfa-reductasa; y el tercero, se refiere a alteraciones de los cromosomas sexuales, con o sin presencia de mosaïcismo, como el síndrome de Turner y la disgenesia gonadal

mixta (DGM), que se asocia con el mosaicismo 45,X/46,XY, como se observó en nuestro paciente ⁴.

El paciente en cuestión presentaba un riñón displásico multicístico en la evaluación inicial realizada mediante EF, lo que llevó a su derivación e investigación en un hospital especializado en medicina fetal. Sin embargo, el hallazgo adicional de alteraciones en el desarrollo de la genitalia externa, detectadas en este centro terciario, con evidencia de lo que parecía ser una hipospadia sin apertura uretral, asociada a salientes labioescrotales aparentemente fusionadas y rugosas, junto con la presencia de una gónada en el lado izquierdo, sugirieron la posibilidad de un trastorno del desarrollo sexual (TDS). Por lo tanto, se indicó la realización del cariotipo fetal durante el periodo prenatal, que evidenció la presencia de mosaicismo 45,X/46,XY.

En este caso, la presencia de los hallazgos en el feto (incluyendo genitales ambiguos) asociada al resultado del cariotipo, con evidencia de mosaicismo y una alteración en los cromosomas sexuales, hizo que el caso se encuadrara en la tercera categoría de trastornos del desarrollo sexual (TDS) previamente mencionada. El mosaicismo 45,X/46,XY puede presentarse clínicamente de diversas maneras y con diferentes manifestaciones. Su espectro varía desde un hombre aparentemente normal o con infertilidad, un niño con baja estatura con o sin hipospadia y/o criptorquidia, un individuo con genitales ambiguos, hasta una paciente con síndrome de Turner o una mujer con amenorrea secundaria. Sin embargo, solo cuando el mosaicismo 45,X/46,XY está asociado a genitales ambiguos, lo denominamos disgenesia gonadal mixta (DGM). Dentro del espectro de este mosaicismo, la presentación como DGM constituye solo una pequeña proporción de los casos, siendo la mayoría de ellos individuos con una presentación masculina normal ¹.

Algunos estigmas o dismorfias menores (incluyendo micrognatia, clinodactilia bilateral de los quintos dedos e hipoplasia de las uñas), así como la alteración renal observada en nuestro paciente, pueden explicarse por la línea 45,X, ya que estos son hallazgos que forman parte del espectro clínico observado en el síndrome de Turner.

Con miras a la discusión sobre la cuestión de la elección del sexo de crianza, se llevó a cabo una reunión multidisciplinaria, teniendo en cuenta el punto de vista de los padres. Resaltamos aquí la importancia del trabajo conjunto de especialistas de diferentes áreas, debido a la complejidad del caso y la búsqueda de elecciones conscientes y apropiadas para este tipo de situación. Esta búsqueda no se limita solo a aspectos estéticos, sino que incluye también elementos sumamente relevantes relacionados con la funcionalidad. Con el fin de buscar alternativas más objetivas y concretas, se emplearon diferentes herramientas existentes para fundamentar aún más la decisión tomada. Solo después del nacimiento se toman decisiones relacionadas con el sexo del bebé, ya que se requiere una evaluación más precisa y definitiva que solo puede realizarse en ese momento. Además, es fundamental tener en cuenta las expectativas y la comprensión de los progenitores, quienes deben opinar sobre el caso y, en el futuro,

también el propio paciente. Existen tres conceptos a considerar en estos casos: el sexo legal, en el cual el paciente presenta ambigüedad genital pero se tomó la decisión de adecuación hacia la genitalia masculina; el sexo de crianza, que es cómo el paciente será criado y tratado por los padres; y el género, que es cómo este ser humano se verá a sí mismo ante la sociedad, incluyendo aspectos biopsicosociales que no necesariamente siguen el sexo legal¹⁰. Por lo tanto, ni la genitalia ni la manera en que fue criado definen el género del paciente.

Un ejemplo de esto fue el resultado observado a través de la escala de Prader, una forma de clasificación creada inicialmente para evaluar el grado de virilización de la genitalia externa en pacientes con hiperplasia suprarrenal congénita virilizante y una constitución cromosómica 46,XX. Esta escala varía de I a V. Al examinar al paciente, se observó que, debido a sus características, como el tamaño del falo y el grado de fusión labioescrotal con rugosidad, su genitalia era compatible con el grado IV de esta escala, lo que indica un importante grado de virilización. Esto, como notamos, se reflejó en la percepción que los padres tenían del hijo, quienes lo veían como un niño.

Según el escore de masculinización elaborado por Ahmed et al. ² y aplicado por Cools et al. ¹¹ a pacientes con DGM, que considera los hallazgos relacionados con la genitalia externa y varía de 0 a 12, nuestro paciente presentó un escore superior a 7. Esto se debe al tamaño del falo dentro de dos desviaciones estándar respecto a la media para la edad del paciente, a la presencia de hipospadia, a la fusión de las prominencias labioescrotales (que también mostraban rugosidad) y a la palpación de una gónada en el escroto y otra en la cavidad abdominal (ambas con características de testículo). Además, la videolaparoscopia no mostró la presencia de útero ni trompas de Falopio, pero sí identificó vasos testiculares a la izquierda y un conducto deferente ingresando en el canal inguinal del mismo lado. Según el manejo propuesto por Cools et al. ¹¹, en estos casos se recomienda realizar una orquidopexia de la gónada, con exámenes regulares y ultrasonido anual a partir de la pubertad, debido al posible riesgo de malignización. Se sugiere realizar una biopsia de la gónada antes y después de la pubertad para evaluar el riesgo de tumor, y en caso de alteraciones premalignas o neoplasia in situ, someter al paciente a una gonadectomía. El riesgo de malignización de la gónada parece ser inversamente proporcional al escore de masculinización de Ahmed et al. ², es decir, cuanto mayor es el escore (o la virilización), menor es el riesgo de neoplasia ¹¹.

La gónada presente en la prominencia labioescrotal tiene el potencial de ser funcional, lo que podría permitir la producción de hormonas por el propio individuo y, por lo tanto, inducir y mantener una pubertad espontánea, sin necesidad de medicación para inducirla¹¹. Por eso, en estos casos, se debe evaluar el riesgo (malignización gonadal) y el beneficio potencial (desarrollo de pubertad espontánea). Es importante destacar algunos puntos sobre la elección del sexo de crianza, que consideramos relevantes: 1) Como se mencionó previamente, en esta elección se consideran

no solo aspectos estéticos, sino principalmente funcionales, siendo la impresión de los padres un factor clave a considerar; 2) el hecho de tener una línea masculina asociada al mosaicismo no determina automáticamente la elección del sexo de crianza masculino, ya que esta opción es compleja y depende de otras variables; 3) actualmente, algunos grupos, basados en el principio de autonomía, han propuesto que la elección del sexo de crianza sea realizada por el propio individuo con genitales ambiguos cuando tenga la madurez suficiente para tomar la decisión¹¹. Sin embargo, en nuestro contexto, la elección del sexo de crianza se suele hacer basándose principalmente en las características funcionales, los resultados quirúrgicos esperados y el punto de vista de la familia. Por ello, estas decisiones no son sencillas y se recomienda que sean evaluadas por equipos multidisciplinares con experiencia en estos casos; 4) la opción por una orquiectomía profiláctica no debe influir en la elección del sexo de crianza, ya que optar por la gonadectomía debido al riesgo de malignización no implica necesariamente descartar la opción masculina; y, por último, 5) recordar que existen diferentes tipos de sexo, como el anatómico, el relacionado con la actividad sexual y el género, siendo este último el que eventualmente puede diferir del sexo adoptado. Sin embargo, como se mencionó, esta elección es muy compleja y difícil, y en ella se sopesan los beneficios y los posibles riesgos, siempre buscando el bienestar y la mejor calidad de vida para el paciente y su familia^{4,10,11}.

CONCLUSIÓN

Lidiar con casos de genitales ambiguos en el período prenatal presenta grandes desafíos para todas las partes involucradas, tanto para la familia como para el equipo médico, quienes deben estar alineados en la búsqueda de alternativas que prioricen especialmente la salud del individuo, tanto en el plano físico como en el mental. El trabajo conjunto y multidisciplinario, enfocado en encontrar las mejores alternativas, es, por lo tanto, esencial en estos casos. En este contexto, el diagnóstico prenatal adquiere una gran importancia, ya que no solo permite que se realicen evaluaciones y exámenes previos, sino que también prepara a la familia y define las estrategias a adoptar tras el nacimiento. Toda esta complejidad, debido al número y la importancia de los aspectos a considerar en estos casos de ambigüedad genital, los convierte en un verdadero desafío para todos los que enfrentan tal situación.

REFERENCES

1. Gantt PA, Byrd JR, Greenblatt RB, McDonough PG. A clinical and cytogenetic study of fifteen patients with 45,X/46,XY gonadal dysgenesis. *Fertil Steril*. 1980 Sep;34(3):216-21.
2. Ahmed SF, Khwaja O, Hughes IA. The role of a clinical score in the assessment of ambiguous genitalia. *BJU Int*. 2000 Jan;85(1):120-4.
3. Prader A. Der genitalbefund beim pseudo-hermaphroditismus femininus des kongenitalen adrenogenitalen syndrome. *Helv Paediat Acta* 1954;9:231.
4. Stambough K, Magistrado L, Perez-Milicua G. Evaluation of ambiguous genitalia. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2019 Oct;31(5):303-8.

5. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA, LWPES Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics*. 2006 Aug 1;118(2):e488-500.
6. López Soto Á, Bueno González M, Urbano Reyes M, Carlos Moya Jiménez L, Beltrán Sánchez A, Garvía Morcillo J, Velasco Martínez M, Luis Meseguer González J, Martínez Rivero I, García Izquierdo O. Imaging in fetal genital anomalies. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2023 Apr;283:13-24.
7. Danish RK. Intersex problems in the neonate. *Indian J Pediatr*. 1982 Jul;49(4):555-75.
8. Meizner I. The 'tulip sign': a sonographic clue for in-utero diagnosis of severe hypospadias. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2002 Mar;19(3):317.
9. Cafici D, Iglesias A. Prenatal diagnosis of severe hypospadias with two- and three-dimensional sonography. *J Ultrasound Med*. 2002 Dec;21(12):1423-6.
10. Canella PRB. Sexo, sexualidade e gênero. *Rev Bras Sex Humana Internet*. 2020 Sep 19 [Cited 2024 Aug 27];17(1). Available from: https://sbrash.emnuvens.com.br/revista_sbrash/article/view/445. doi: 10.35919/rbsh.v17i1.445.
11. Cools M, Pleskacova J, Stoop H, Hoebcke P, Van Laecke E, Drop SL, Lebl J, Oosterhuis JW, Looijenga LH, Wolffenbuttel KP; Mosaicism Collaborative Group. Gonadal pathology and tumor risk in relation to clinical characteristics in patients with 45,X/46,XY mosaicism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011 Jul;96(7):E1171-80.

EDUARDO DE FREITAS KELSCH

<http://lattes.cnpq.br/2843867645202852>

<https://orcid.org/0000-0002-2062-3307>

MIRIAN FRANCINE FAVERO

<https://lattes.cnpq.br/4898772654371090>

<https://orcid.org/0009-0003-8632-8225>

THIAGO MENEZES CÉZAR

<http://lattes.cnpq.br/9386847916618741>

<https://orcid.org/0000-0002-3817-5477>

ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER

<http://lattes.cnpq.br/6390175483712428>

<https://orcid.org/0000-0002-7267-4835>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>

<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>

<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor científico - Heverson Pettersen

Revisión ortográfica: Darío Álvares

Recibido: 10/10/23. Aceptado: 05/09/24. Publicado: 24/09/24.

EVALUACIÓN ECOGRÁFICA DEL RECESO AXILAR ANTERIOR EN EL HOMBRO NORMAL

LENA PARI GALINDO ¹, SILVIA LUCIA MAYANGA ², MONRES JOSÉ GOMES ³

RESUMEN

OBJETIVOS: Los objetivos del estudio fueron demostrar la utilidad de la ecografía para estimar el grosor del receso axilar anterior en el hombro (RAA), determinar si el grosor del receso axilar anterior se altera con la posición del brazo del paciente de acuerdo a el grado de abducción del brazo, el género y lateralidad; comparar el grosor del receso axilar anterior obtenido con el valor normal reportado en la literatura científica actual. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio descriptivo, longitudinal, prospectivo, realizado en 32 voluntarios normales con edad entre 18-60 años, excluyendo las personas que tenían antecedentes de patología inflamatoria y traumática del manguito rotador, enfermedades reumáticas, diabéticos e hipotiroideos. Se diseñó un protocolo de evaluación ecográfica considerando las variables posición del paciente, posición del brazo en abducción de 90°, 60° y 45°, lateralidad y género. El análisis estadístico descriptivo de las variables cuantitativas se realizó calculando la media, desviación estándar, error de la media y los intervalos de confianza; la variación el grosor del RAA (G – RAA) según la posición, lateralidad y género se analizó con ANOVA de un factor. El grosor del RAA obtenido por ecografía y resonancia magnética fue comparado con el valor normal utilizando la prueba t-student para una sola muestra; previa determinación de normalidad con la prueba Shapiro – Wilk. Se consideró una probabilidad de error menor a 5% ($p < 0,05$).

RESULTADOS: De 32 voluntarios normales, 20 (62,5%) mujeres y 12 (38,5%) hombres, totalizando 64 casos. El grosor del receso axilar anterior sin discriminar la posición del paciente ni el grado de abducción fue $= 2,07$ mm, ($DS \pm 0,34$ mm), IC al 95% [2,03 – 2,11 mm]. No se encontró diferencia estadísticamente significativa del receso axilar anterior según la posición del paciente, la abducción del brazo ($p = 0,055$) ni lateralidad ($p = 0,085$). Según el género, el RAA es más grueso en hombres, $= 2,38$ mm, IC 95% [2,16 – 2,58 mm], y la diferencia fue significativa ($p = 0,00$). Al comparar el grosor del receso axilar anterior obtenido con el valor normal reportado en la literatura científica actual se encontró diferencia estadísticamente significativa ($p = 0,00$).

CONCLUSIONES: La ecografía permite la evaluación del receso axilar anterior del hombro, el grosor no se altera con la posición del paciente ni con el grado de abducción del brazo, pero es más grueso en hombres que en las mujeres y el grosor promedio obtenido difiere del valor de referencia normal.

PALABRAS CLAVE: RECESO AXILAR ANTERIOR, ECOGRAFÍA, HOMBRO.

INTRODUCCIÓN

En las articulaciones, los recesos son repliegues o prolongaciones de la cápsula articular compuestos por dos hojas de sinovia y escaso líquido sinovial que se prolongan fuera del espacio articular; en el hombro, el receso axilar anterior (RAA) refleja la integridad de la cápsula articular ¹. Por ese motivo varios estudios consideran que el engrosamiento del RAA refleja un cambio estructural importante y un signo radiológico clave en el diagnóstico de capsulitis adhesiva ^{2,3}.

En la actualidad, la valoración por imágenes del RAA se puede realizar con resonancia magnética (RMN) y ecografía; la RMN tiene mayor sensibilidad y especificidad a la vez que permite evaluar toda la articulación en busca de otras alteraciones ^{4,5}. Por su parte la ecografía también es ampliamente usada en el hombro, sobre todo para los tendones

del manguito rotador ^{6,7}, y aunque el protocolo estándar no incluye la evaluación del RAA, porque la patología de la cápsula articular es poco frecuente; se sugiere que en pacientes con sospecha de capsulitis adhesiva (CA) se debería extender la evaluación a la axila en busca del RAA ³.

El grosor del RAA (G-RAA) es considerado normal si tiene un valor menor a 4mm, valor reportado en la literatura científica actual ⁸⁻¹⁰. Sin embargo, este valor fue obtenido a partir de los estudios de artroresonancia y extrapolado como referencia para la ecografía. Al respecto, en algunos estudios sobre Capsulitis adhesiva con ecografía, uno de los parámetros fue el G-RAA, encontrando que en los controles tomados de hombros normales el G-RAA estaba entre 1.6 +/- 0.72 mm (2) y 2.2 +/- 0.16 mm ^{3,11}.

La evaluación ecográfica del hombro se realiza general-

1. Instituto Lenaparis, Lima, Perú
2. Centro de Diagnóstico por Imagen de la Clínica Internacional. Lima, Perú
3. Clínica Fisiogyn, Goiânia

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
DRA. LENA PARI GALINDO
Jirón Leonardo da Vinci 346, San Borja, Peru, 15021
E-mail: dralenaipari@gmail.com

mente en posición sentada ^{6,7}, en ocasiones se puede realizar en posición decúbito, sobre todo cuando hay sospecha de proceso inflamatorio de la cápsula articular, porque el hombro se relaja y permite acceder a la axila. En el caso de la ecografía del RAA se recomienda que el brazo esté en abducción y rotación externa (posición ABER), porque expone el RAA haciendo más fácil su reconocimiento y caracterización. No obstante, en la CA se produce una limitación de la abducción del brazo y debemos buscar el RAA con los grados de abducción que nos permita el paciente ⁸.

La ventaja de la ecografía sobre la resonancia, aparte de la accesibilidad y bajo costo, es que no necesita el uso de contraste intraarticular, permite movilizar al paciente y el brazo para evaluar en diferentes posiciones ¹ y se usa como guía para tratamientos mínimamente invasivos ¹⁰, por lo tanto es importante demostrar la utilidad de la ecografía para estimar el G-RAA proponiendo una técnica ecográfica sencilla y fácilmente reproducible aplicado al hombro de voluntarios normales. El objetivo es determinar si el grosor del RAA se altera con la posición del paciente, el grado de abducción del brazo, el género y lateralidad, y finalmente comparar el grosor del RAA obtenido con el valor normal reportado en la literatura científica actual.

Recuerdo anatómico

La articulación glenohumeral es una enartrosis compuesta por la superficie convexa de la cabeza humeral y la cavidad glenoidea de la escápula. Sus superficies articulares están recubiertas con cartílago hialino y el margen glenoideo está rodeado por un tejido fibrocartilaginoso llamado labrum que forma un anillo que complementa y profundiza la cavidad glenoidea. Los elementos que fijan y estabilizan ambos huesos son la cápsula articular y los ligamentos coracohumeral y glenohumerales ¹.

La cápsula articular está compuesta por tejido fibroso laxo y está cubierta por la membrana sinovial en su superficie profunda. Se extiende desde la escápula al húmero y envuelve a toda la articulación. Posee dos aberturas, una superior para el paso del tendón largo del bíceps en el intervalo rotador y para la comunicación con el receso subescapular; en la porción inferior la cápsula articular es laxa y redundante formando un repliegue conocido como receso axilar anterior ¹. Ver Fig 1.

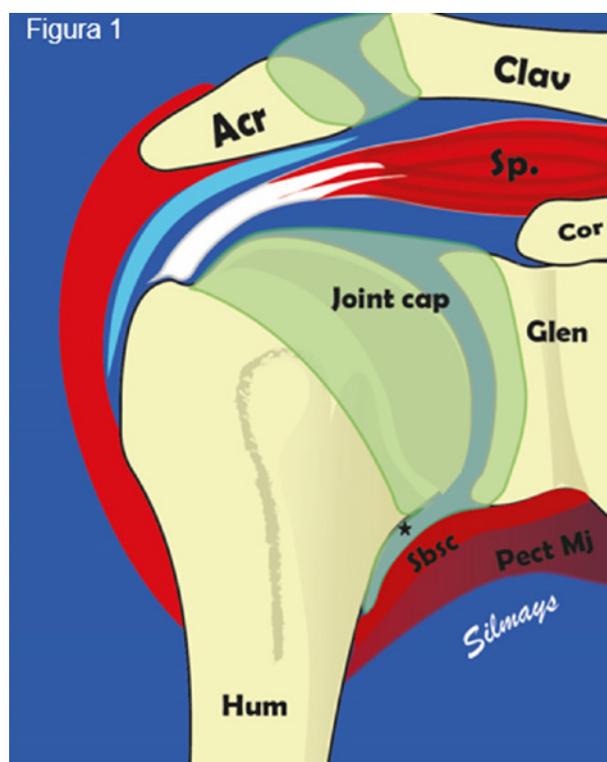


Figura. 1. Representación esquemática de la articulación del hombro. Joint cap: Cápsula articular, asterisco negro: Receso axilar anterior; Spsc.: músculo Subescapular; Pect Mj: Pectoral mayor; Glen: Cavidad Glenoidea; Acr: Acromion; Clav: Clavícula; Cor: Coracoides. Hum: Húmero.

MATERIAL Y MÉTODO

Estudio descriptivo, longitudinal, prospectivo, realizado en 32 voluntarios normales con edades entre 18 y 60 años, excluyendo a las personas que tenían antecedentes de patología inflamatoria y traumática del manguito rotador, enfermedades reumáticas, diabéticos e hipotiroides.

Protocolo de evaluación ecográfica

La evaluación ecográfica fue realizada por dos médicas radiólogas expertas en músculo esquelético, aplicando una técnica ecográfica sencilla y fácilmente reproducible para evaluar el RAA en la axila, usando sonda ecográfica lineal multifrecuencia de 10-16 MHz de alta resolución en escala de grises. La ganancia y el foco se ajustaron adaptándose a la textura del paciente.

Técnica ecográfica

- La ecografía se inició con la persona sentada sobre una silla giratoria con el médico frente al hombro a evaluar; cuando la persona estuvo en decúbito supino el médico se ubicó adyacente al hombro a evaluar.

- La posición del brazo en abducción y rotación externa (posición ABER) y los grados de abducción del brazo establecidos para el estudio fueron 90°, 60° y 45°. Los mismos se obtuvieron con el uso de un goniómetro universal (Fig. 2).



Figura 2: Técnica Ecográfica: Paciente en posición sentada (A) y en decúbito (B), se usó goniómetro universal para determinar el ángulo de abducción del brazo en de 90° (A) y 60° (B).

- En posición de ABER, se identificó la línea axilar anterior y se colocó la sonda ecográfica con el norte orientado hacia el brazo siguiendo el eje largo del húmero. La sonda ecográfica cambió de ángulo según el grado de abducción del brazo, sin perder la referencia del eje largo del húmero. (Fig. 3A).

- En la imagen ecográfica se identificaron las estructuras anatómicas: en el plano profundo se reconoce el perfil del húmero con la cabeza y el cuello anatómico representados por una línea hiperecoica con sombra acústica posterior. Inmediatamente arriba, los pliegues hiperecogénicos que forman el RAA seguidos por el plano muscular formado por el borde inferior del músculo subescapular y por el músculo pectoral mayor, en el plano más superficial, por debajo de la piel (Fig. 3B y 3C).



Figura 3. Técnica ecográfica del RAA en la axila. A. Sonda ecográfica en la línea axilar anterior siguiendo el perfil del húmero. B. Imagen ecográfica de la cápsula articular y del RAA. C. Identificación cromática de la anatomía.

- La medida del grosor del RAA se realizó desde el borde superficial del periostio humeral, ubicado inmediatamente distal al cuello anatómico, hasta el borde superficial de la cápsula por debajo del músculo subescapular, de preferencia en la porción más gruesa (Fig. 4A). En el hombro normal, usualmente el RAA se encuentra colapsado o con una delgada línea anecoica por el líquido sinovial, se midió el grosor de las dos capas ecogénicas de los recesos (Fig. 4A y 4B). No confundir el RAA con los repliegues de la fascia muscular o el músculo subescapular que, a ese nivel, tiene sus fascículos

inferiores de inserción humeral. Para evitar esta confusión se debe seguir la imagen ecogénica de la cápsula hasta la cavidad articular y verificar su continuidad (Fig. 5A y 5B).

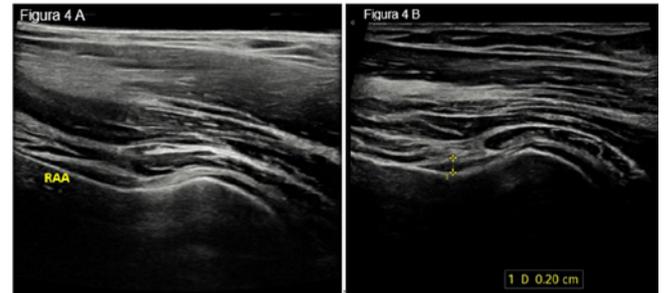


Figura 4. Medición del RAA en la axila. A. RAA colapsado, se observa dos líneas hiperecogénicas. B. RAA abierto por líquido sinovial anecoico lineal.

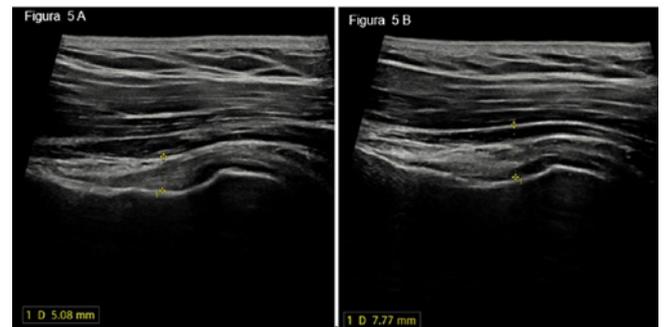


Figura 5. Errores de medición del RAA. A. El RAA se confunde con el receso de la fascia del músculo subescapular. B. El RAA se confunde con el fascículo inferior del músculo subescapular.

Análisis estadístico

El análisis estadístico descriptivo de las variables cuantitativas se realizó calculando la media, desviación estándar, error de la media y los intervalos de confianza. El análisis de la variación del G - RAA según la posición (sentado y en decúbito), los grados de abducción del brazo (ABER 90° - 60° - 45°), lateralidad y género se realizó aplicando la prueba ANOVA de un factor. Para comparar el G - RAA obtenido con el valor normal de referencia (4 mm), se realizó la prueba t-student para una sola muestra; previa determinación de normalidad con la prueba Shapiro - Wilk. Se consideró una probabilidad de error de 5% ($p < 0,05$). Los datos se procesaron usando el programa SPSS v.27 para Windows 10, las tablas y gráficos se representan en Excel.

RESULTADOS

Se realizó ecografía en 32 voluntarios sanos, 20 (62,5%) mujeres y 12 (37,5%) hombres. La evaluación se realizó en ambos hombros, obteniendo 64 casos en total. La edad promedio de los voluntarios fue 40,77 [18 - 60] años.

La media del G-RAA, sin discriminar la posición del paciente y el grado de abducción fue 2,07mm, (DS \pm 0,34mm), IC al 95% [2,03 - 2,11mm].

Considerando la posición y el grado de abducción del brazo se obtuvo el máximo grosor del RAA en posición decúbiteo ABER- 90°, valor de la media de 2,18mm, IC 95% [2,07 – 2,29 mm]. Se consiguió el mínimo grosor del RAA en posición sentada – ABER 45°, valor de la media de 1,98mm, IC 95% [1,88 – 2,08mm]. Comparando las medias entre todas las posiciones y grados de ABER no se encontró diferencia estadísticamente significativa del grosor del RAA (p=0,055). Ver Tabla 1 y Gráfico 1.

Posición - ABER	Media	Desviación estándar	Error estándar	95% de intervalo de confianza		ANOVA
				Límite inferior	Límite superior	
Decúbiteo 90°	2,18	0,38	0,43	2,07	2,29	p = 0,055
Decúbiteo 60°	2,10	0,32	0,38	2,01	2,20	
Decúbiteo 45°	2,05	0,33	0,39	1,95	2,14	
Sentado 90°	2,11	0,41	0,05	2,01	2,22	
Sentado 60°	2,00	0,39	0,05	1,91	2,10	
Sentado 45°	1,98	0,40	0,05	1,88	2,08	
Total	2,07	0,41	0,02	2,03	2,11	

Tabla 1: Comparación de medias del RAA según posición - ABER

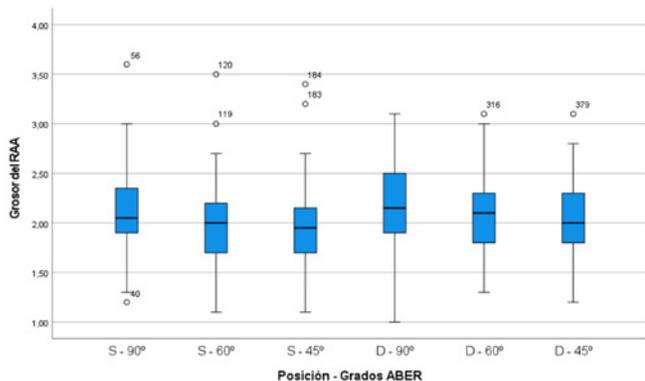


Gráfico 1. Gráfico de cajas comparando la media del RAA según posición - ABER

Con respecto a la lateralidad, no se encontró diferencia significativa del G - RAA entre el hombro derecho e izquierdo en posición decúbiteo o sentado, ni con los grados de abducción del brazo. Ver Tabla 2 y Gráfico 2.

	N	Media	Desv. stan	Error estándar	IC al 95%		p-valor
					Límite inf.	Límite sup.	
S - 90°	Derecho	33	2,05	0,42	1,90	2,19	p= 0,173
	Izquierdo	31	2,19	0,40	2,04	2,33	
S - 60°	Derecho	33	1,95	0,40	1,81	2,09	p= 0,235
	Izquierdo	31	2,07	0,38	1,93	2,21	
S - 45°	Derecho	33	1,95	0,43	1,80	2,10	p= 0,569
	Izquierdo	31	2,01	0,38	1,87	2,15	
D - 90°	Derecho	33	2,09	0,44	1,93	2,25	p= 0,085
	Izquierdo	31	2,28	0,41	2,13	2,43	
D - 60°	Derecho	33	2,08	0,37	1,95	2,21	p= 0,537
	Izquierdo	31	2,14	0,40	1,99	2,28	
D - 45°	Derecho	33	2,03	0,38	1,89	2,16	p= 0,683
	Izquierdo	31	2,07	0,41	1,92	2,22	

Tabla 2: Comparación de medias del RAA según lateralidad y posición - ABER 90°, 60°, 45°

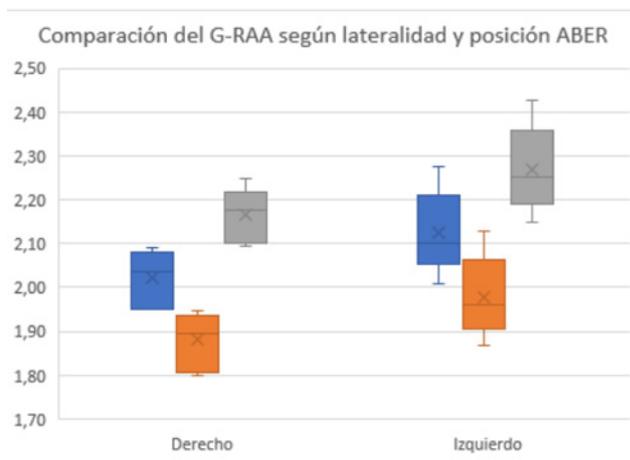


Gráfico 2: Comparación de las medias del RAA según lateralidad y posición - ABER 90°, 60°, 45°

Según el género, se encontró que el RAA es más grueso en el género masculino que en el femenino y permaneció más grueso en ambas posiciones y en todos los grados de abducción del brazo, esta diferencia fue estadísticamente significativa. Se obtuvo el máximo grosor para el género masculino en posición decúbiteo ABER- 90°, valor de la media de 2,38mm, IC 95% [2,16 – 2,58 mm]. Tabla 3 y Gráfico 3.

Posición ABER /Género	N	Media	Desviación estándar	Error estándar	IC 95%		p-valor
					Límite inferior	Límite superior	
S - 90°	Femenino	40	1,98	0,34	1,87	2,09	p= 0,001
	Masculino	24	2,33	0,44	2,15	2,52	
S - 60°	Femenino	40	1,87	0,30	1,77	1,96	p= 0,000
	Masculino	24	2,25	0,41	2,07	2,42	
S - 45°	Femenino	40	1,80	0,27	1,72	1,89	p= 0,000
	Masculino	24	2,28	0,42	2,10	2,45	
D - 90°	Femenino	40	2,07	0,35	1,96	2,18	p= 0,007
	Masculino	24	2,38	0,50	2,16	2,58	
D - 60°	Femenino	40	1,94	0,27	1,85	2,02	p= 0,000
	Masculino	24	2,38	0,39	2,22	2,55	
D - 45°	Femenino	40	1,90	0,31	1,80	1,99	p= 0,000
	Masculino	24	2,30	0,39	2,14	2,46	

Tabla 3: Comparación de las medias del RAA según género y posición - ABER 90°, 60°, 45°

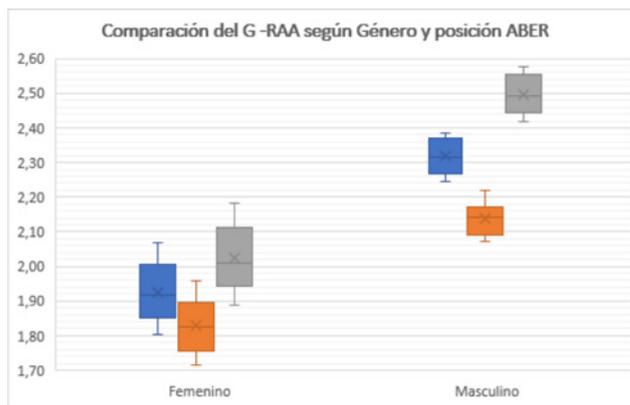


Gráfico 3. Gráfico de cajas comparando el G - RAA según el género y posición ABER

El grosor del RAA obtenido en este estudio difiere del valor promedio de referencia (4mm). Al comparar estos datos mediante la Prueba T para una sola muestra, el resultado demostró que esta diferencia es estadísticamente significativa; este resultado persistió con los cambios posturales y los diferentes grados de abducción del brazo. Ver Tabla 4.

	Valor de prueba = 4				
	t	gl	p - valor	Diferencia de medias	IC - 95%
S - 90°	-36,48	63	0,000	-1,89	Inferior -1,99 Superior -1,78
S - 60°	-41,03	63	0,000	-1,99	-2,09 -1,90
S - 45°	-39,97	63	0,000	-2,02	-2,12 -1,92
D - 90°	-33,65	63	0,000	-1,82	-1,93 -1,71
D - 60°	-39,57	63	0,000	-1,90	-1,99 -1,80
D - 45°	-39,95	63	0,000	-1,95	-2,05 -1,86

Tabla 4: Valores de la prueba T para una sola muestra

DISCUSIÓN

La evaluación del receso axilar anterior en la articulación del hombro ha tomado importancia en los últimos años por el aumento de casos de capsulitis adhesiva. Aunque el diagnóstico de esta patología es netamente clínico y la Sociedad Europea de Radiología Musculoesquelética no recomienda el uso de la ecografía como modalidad de imagen para el diagnóstico¹², en los últimos años se han publicado artículos identificando los signos radiológicos de la CA con ecografía. El engrosamiento del receso axilar anterior es considerado un signo de capsulitis adhesiva, con una sensibilidad entre 68,9% y 100% y especificidad entre 90,2% y 98%^{2,3}.

En nuestro estudio, el grosor promedio del RAA en voluntarios sanos fue $2,07 \pm 0,3$ mm. Este resultado está en concordancia con el estudio de Stella et al² donde el grosor promedio del RAA en el hombro normal fue de 1.6mm, en el estudio de Do et. Al³ de 2.6mm y Moragues et al.¹² con grosor promedio del RAA de 2.2mm. El G-RAA aumentó en la posición decúbito y abducción de 90° alcanzando un valor máximo de 2,29mm (IC al 95%). La variación no fue significativa; así mismo, el RAA no presentó engrosamiento significativo al comparar el hombro derecho con el contralateral.

Al contrario de los hallazgos antes mencionados, al comparar el G - RAA según el género, los participantes masculinos presentaron el RAA más grueso que las participantes femeninas, alcanzando un grosor máximo de 2.58mm (IC al 95%) en decúbito con ABER 90° y la diferencia fue significativa en todas posiciones y los grados de abducción. Los resultados de la ecografía considerando los cambios de posición, ABER y género de este estudio no pudieron ser comparados con otras publicaciones, pero consideramos importante conocer estas características durante la evaluación del hombro patológico.

Stella et. Al² publicaron los signos de capsulitis adhesiva con ecografía comparando el grosor del RAA en pacientes con diagnóstico de capsulitis adhesiva y voluntarios sanos o con el hombro contralateral sano. El 93% de los pacientes con CA tenían el RAA mayor a 4mm y el otro 7%, si bien

no tenían grosor mayor a 4mm, cuando comparados con el hombro contralateral sano, estaban engrosados en más del 60%. El intervalo encontrado del 7% de pacientes que tenían un grosor menor a 4mm presentaba valores del RAA entre 3-4mm en el hombro patológico.

Do et al.³ evaluaron los signos de capsulitis adhesiva relacionando el deterioro clínico y los parámetros ecográficos, siendo uno de los parámetros el grosor del receso axilar anterior (RAA), considerado patológico si, al comparar con el contralateral sano, el valor obtenido en el hombro sospechoso superase los 4mm. La evaluación ecográfica se realizó con el paciente en decúbito con el brazo en 90°, concluyendo que el engrosamiento del RAA mayor a 4 mm tiene una sensibilidad del 68,9%, y especificidad del 90,2% para el diagnóstico de capsulitis adhesiva y estuvo engrosado en todas las etapas clínicas de la enfermedad. Estos resultados hubieran tenido mayor sensibilidad y especificidad si se hubiera comparado con el RAA de sus controles sanos y no con el promedio normal de 4mm.

En los estudios previos, se considera que el G-RAA normal es menor a 4 mm, valor que fue obtenido a partir de los estudios por artroresonancia 8-10, y este valor fue extrapolado para la ecografía para definir el RAA como engrosado o no engrosado^{2,3}. Sin embargo, los resultados de este estudio mostraron que el grosor del RAA con ecografía tiene una diferencia significativa al promedio de referencia. Esta diferencia podría deberse al abombamiento que produce la sustancia de contraste en el RAA. Por otro lado, la ecografía no utiliza sustancia de contraste en la articulación, por lo tanto el grosor de la sinovia y el incremento del líquido intraarticular se deberían considerar sólo y exclusivamente como resultado de un proceso patológico de la cápsula articular.

CONCLUSIÓN

La ecografía permite la evaluación del RAA del hombro con una técnica sencilla y fácilmente reproducible. En las personas normales el grosor no se altera con los cambios de posición del paciente ni con el grado de abducción del brazo, pero es más grueso en los hombres que en las mujeres y el grosor promedio obtenido difiere del valor de referencia normal.

Recomendamos la ecografía para la evaluación del RAA en el hombro, diferenciando el grosor normal del RAA según la modalidad de imagen, considerando que el grosor normal del RAA para ecografía es de 2,07mm, (DS \pm 0,34mm), sin distinción de posición y lateralidad; en varones considerar grosor máximo normal de 2.58mm (IC al 95%). En base a los resultados de este estudio y de otras publicaciones convendría un consenso para validar los hallazgos ecográficos del RAA normal.

REFERENCIAS

1. Musculoskeletal – shoulder [Internet]. Nysora. [Cited 2024 Sep 9]. Available from: <https://www.nysora.com/musculoskeletal/shoulder/>.
2. Stella S, Gualtierotti R, Ciampi B, Trentanni C, Sconfienza L, Del Chiaro A, Pacini P, Miccoli M, Galletti S. Ultrasound features of adhesive capsulitis. *Rheumatol Ther.* 2022;9(2):481-95.

3. Do J, Hwang J, Yoon K, Lee Y. Correlation of ultrasound findings with clinical stages and impairment in adhesive capsulitis of the shoulder. *Orthop J Sports Med.* 2021;9(5):23259671211003675.
4. Cerezal L, García R, Canga A, Rolón A, Abascal F. Técnica e indicaciones de la resonancia magnética de artrografía. *extremidad superior (I). Radiología.* 2006;48(6):341-56.
5. Muñoz Ch y Paolinelli G. Artroresonancia de hombro. *Rev Chil Radiol.* 2002;8(1):13-8.
6. Garcia-Macero RA, Foo Gil KA, López Pereiro O, Solla Camino, M. Evaluación ecográfica de la anatomía del hombro en 10 pasos y hallazgos patológicos más comunes: revisión narrativa. *EuroEco.* 2021;10(1):1-8.
7. Mendoza J, Ornelas J, Echairu E, Gutierrez F. Repaso anatómico y técnica exploratoria ultrasonográfica de hombro. *An Radiol Méx.* 2005;3:217-26.
8. Emig EW, Schweitzer ME, Karasick D, Lubowitz J. Adhesive capsulitis of the shoulder: MR diagnosis. *AJR Am J Roentgenol.* 1995;164(6):1457-9.
9. Fields BKK, Skalski MR, Patel DB, White EA, Tomasian A, Gross JS, Matcuk GR. Adhesive capsulitis: review of imaging findings, pathophysiology, clinical presentation, and treatment options. *Skeletal Radiol.* 2019;48(8):1171-84.
10. Pimenta M, Vassalou EE, Cardoso-Marinho B, Klontzas ME, DimitriPirheiro S, Karantanas AH. The role of MRI and ultrasonography in diagnosis and treatment of glenohumeral joint adhesive capsulitis. *Mediterr J Rheumatol.* 2023;34(1):7-15.
11. Moragues Pastor C, Michelena X, Morales I, Juárez P, Lluch J, Nolla JM. Ultrasound evaluation of adhesive capsulitis of the shoulder. description of a new and simple diagnostic sign. *Ann Rheum Dis.* 2018; 77(2 Suppl):1690.
12. Klauser AS, Tagliafico A, Allen GM, Boutry N, Campbell R, Court-Payen M, Grainger A, Guerini H, McNally E, O'Connor PJ, Ostlere S, Petroons P, Reijnierse M, Sconfienza LM, Silvestri E, Wilson DJ, Martinoli C. Clinical indications for musculoskeletal ultrasound: a delphi-based consensus paper of the european society of musculoskeletal radiology. *Eur Radiol.* 2012; 22(5):1140-8.

LENA PARI GALINDO
<https://orcid.org/0009-0000-4695-1790>

SILVIA LUCIA MAYANGA
<https://orcid.org/0000-0002-4924-4976>

MONRES JOSÉ GOMES
<http://lattes.cnpq.br/2900464412645733>
<https://orcid.org/0000-0003-1317-1274>

Editor científico - Heverton Pettersen
Revisión ortográfica: Darío Álvares
Recibido: 06/08/24. Aceptado: 26/09/24. Publicado: 08/10/24.

HALLAZGOS ECOGRÁFICOS EN PACIENTES CON ENDOMETRIOSIS EN OVARIOS Y ANEXOS - COMPILACIÓN DE IMÁGENES

BIANCA CHACON DEZOTTI ¹, ISABELLA FERREIRA CAPRA ¹, LARISSA DA SILVA ALMEIDA ¹, MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER ¹, REJANE MARIA FERLIN ¹, LEONARDO DE SOUZA PIBER ¹

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La endometriosis es una condición en la que el tejido endometrial crece fuera de la cavidad uterina, causando inflamación crónica y dolor incapacitante, dependiendo de la ubicación y gravedad. La ecografía transvaginal es el método no invasivo preferido para el diagnóstico debido a su accesibilidad y bajo costo, siendo eficaz en la identificación de lesiones endometriales y signos de compromiso pélvico. El involucramiento de los ovarios, o endometrioma, se caracteriza por lesiones quísticas con contenido denso y uniforme, asociado a dolor pélvico e infertilidad, además de posiblemente indicar otras lesiones endometriósicas.

OBJETIVO: Realizar una revisión y descripción de las características ecográficas de la endometriosis en los ovarios y anexos.

MÉTODOS: Esta revisión narrativa se centra en la compilación de imágenes de artículos publicados en los últimos cinco años, utilizando la base de datos MEDLINE a través de PubMed. Los descriptores en salud (términos MeSH) en inglés utilizados fueron "Endometriosis", "Diagnostic Imaging" y "Ultrasonography", en la siguiente estrategia de búsqueda: (Endometriosis) AND (Diagnostic Imaging) OR (Ultrasonography).

RESULTADOS: El hallazgo ecográfico típico del endometrioma se presenta como un quiste unilocular o multilocular con ecogenicidad homogénea y baja ecogenicidad de su contenido. Sin embargo, también puede presentar características anecoicas, ecogenicidad mixta o aspecto en "vidrio esmerilado". El involucramiento de los anexos puede evidenciarse por adherencias o focos de endometriosis infiltrativa profunda en las paredes tubáricas.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN: Aunque existen varios signos clásicos, se destaca la importancia del protocolo de búsqueda para lesiones endometriósicas. La detección precoz de las lesiones es crucial para orientar el enfoque quirúrgico y planificar un enfoque multidisciplinario, fundamental para un diagnóstico más preciso y para reducir las tasas de complicaciones. Es necesario un esfuerzo adicional para mejorar el conocimiento de los médicos sobre los criterios de imagen para la detección temprana de esta enfermedad debilitante, ya que la endometriosis tiene un impacto negativo en la vida de las mujeres en diversas fases y aspectos.

PALABRAS CLAVE: ENDOMETRIOSIS, ENDOMETRIOMA, OVARIOS, ECOGRAFÍA, DIAGNÓSTICO POR IMAGEN.

INTRODUCCIÓN

La endometriosis se caracteriza por la presencia y el desarrollo de estroma y glándulas endometriales fuera de la cavidad uterina, lo que resulta en una reacción inflamatoria crónica. La causa exacta aún no se conoce, pero su probable etiología es multifactorial, relacionada con la menarquia precoz y la exposición a hormonas esteroides, el índice de masa corporal entre el final de la infancia y el inicio de la adolescencia, antecedentes familiares de endometriosis, factores ambientales y estilo de vida.¹

La ecografía transvaginal es el examen no invasivo de elección, ya que tiene bajo costo y fácil acceso, además de identificar tanto lesiones propiamente dichas como signos indirectos de compromiso pélvico. Se realiza en cuatro eta-

pas, no necesariamente en este orden: evaluación del útero y anexos, del compromiso del fondo de saco de Douglas, de los compartimentos anterior y posterior, y de "soft markers" (evaluación de la movilidad ovárica y de áreas con alteraciones en su consistencia). Si se encuentra alguna lesión, debe constar en el informe del examen su localización, tamaño, distancia del borde anal y si es intestinal.²

El compromiso ovárico de la endometriosis, denominado endometrioma, se caracteriza por ser una lesión de contenido espeso y homogéneo, quística y con apariencia de "vidrio esmerilado". Es importante estar siempre atento a lesiones sugestivas de endometriomas en los anexos, ya que, además de causar intensa dolor pélvico y problemas de infertilidad, pueden indicar otras lesiones de endometriosis.²

1. Departamento de Imaginología, Curso de Medicina, Universidade Santo Amaro

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
LEONARDO DE SOUZA PIBER
Rua Marechal Deodoro, 135 apto 62B
Santo Amaro, São Paulo, SP. CEP 04738-000
E-mail: prof.leonardopiber@gmail.com

OBJETIVOS

Revisar, identificar y describir las características ecográficas de la endometriosis en los ovarios y anexos.

MÉTODOS

Se trata de una revisión narrativa con énfasis en la recopilación de imágenes. La base de datos utilizada fue MEDLINE a través de PubMed. Los descriptores en salud (términos MeSH) en inglés son “Endometriosis”, “Diagnostic Imaging”, “Ultrasonography”, con la siguiente estrategia de búsqueda: (Endometriosis) AND (Diagnostic Imaging) OR (Ultrasonography). Se incluyeron estudios (ensayos clínicos, estudios pictóricos, revisiones de literatura, reportes de casos, entre otros) que abordan el tema, que contienen imágenes de ecografía, que están de acuerdo con el objetivo de la investigación y que están disponibles en línea en texto completo, publicados en los últimos cinco años, en inglés, español y portugués. Se encontraron 272 artículos, los cuales se seleccionaron inicialmente mediante la lectura de los títulos, excluyéndose 86 de ellos. De los 186 artículos restantes, se eligieron 132 tras la lectura de los resúmenes, de los cuales 73 se seleccionaron por la presencia de imágenes ecográficas, y siete de estos abordaban la endometriosis ovárica y de anexos, siendo utilizados en el presente estudio (ver diagrama de flujo - figura 1).

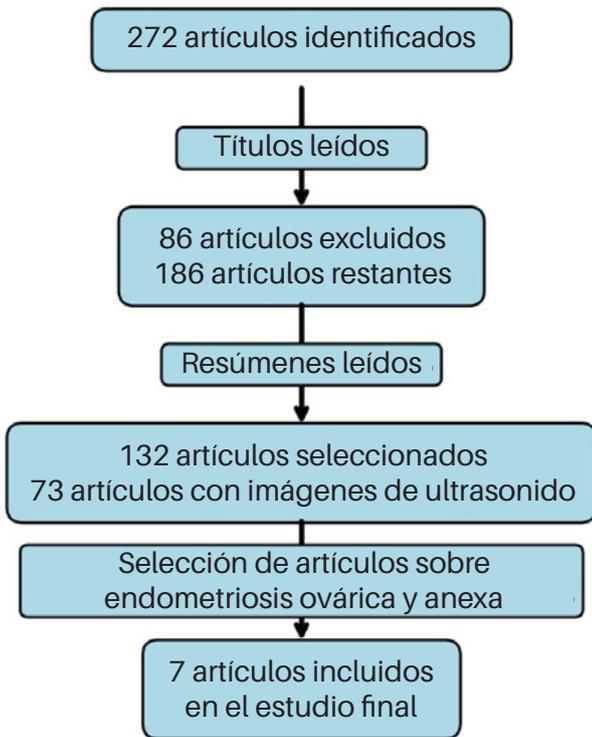


Figura 1. Diagrama de flujo: ilustra el proceso de selección de los artículos según lo descrito.

RESULTADOS

La tabla 1 ilustra los trabajos seleccionados para la investigación, señalando los criterios e imágenes utilizados.

Artículos	Autor	Imágenes utilizadas	Datos importantes utilizados
Ultrasound imaging for ovarian and deep infiltrating endometriosis ¹ .	Eracoustos C, Zupi E, Piccione E. (2017)	4	Características de imagen de endometriomas típicos: quiste unilocular con ecogenicidad en vidrio esmerilado y análisis de los anexos afectados.
The sonographic spectrum of pelvic endometriosis: pearls, pitfalls, and mimics ² .	Jones LP, Morgan MA, Chauhan A. (2019)	1	El signo de "ovarios besándose" caracteriza la imagen del endometrioma ovárico.
Ultrasound of pelvic pain in the nonpregnant woman ³ .	Patel MD, Young SW, Dahiya N. (2019)	1	Especificidad diagnóstica del uso de Doppler color en endometriomas.
Complete evaluation of anatomy and morphology of the infertile patient in a single visit: the modern infertility pelvic ultrasound examination ⁴	Groszmann YS, Benacerraf BR. (2016)	2	Análisis de imágenes con Doppler color de endometrioma ovárico demostrando flujo interno.
Transvaginal US of endometriosis: looking beyond the endometrioma with a dedicated protocol ⁵ . The 'kissing ovaries' sign on ultrasound ⁶ .	Collins BG, Ankola A, Gola S, McGillen KL. (2019)	1	Análisis de Doppler color de un quiste endometrioma unilocular.
Imaging evaluation of fallopian tubes and related disease: a primer for radiologists ⁷ .	Chen F, Cernigliaro J, Desai M, Bhatt S. (2019)	1	Características de imagen de endometriosis pélvica profunda severa.
Imaging evaluation of fallopian tubes and related disease: a primer for radiologists ⁸ .	Revzin MV, Moshiri M, Katz DS, Pellerito JS, Gettle LM, Menias CO (2020)	1	Análisis de implantes endometriósicos en las trompas de Falopio.

Tabla 1. Ilustra los principales criterios utilizados en los trabajos seleccionados.

En la evaluación ecográfica de la pelvis es posible detectar el compromiso ovárico por la endometriosis, denominado endometrioma. Los endometriomas frecuentemente se asocian con otras lesiones, como endometriosis infiltrativa profunda y adherencias.³

El endometrioma típico puede visualizarse mediante ecografía como un quiste unilocular o multilocular con ecogenicidad homogénea de bajo nivel en el contenido del quiste. También puede presentarse como un quiste unilocular con ecogenicidad de vidrio esmerilado y sin vascularización, o como un quiste unilocular con vidrio esmerilado, proyecciones papilares y sin flujo dentro de la proyección papilar, siendo este el endometrioma atípico.³ Se cree que los focos ecogénicos en la pared se deben a depósitos de colesterol.⁴

Las figuras 2 a 4 muestran endometriomas característicos.

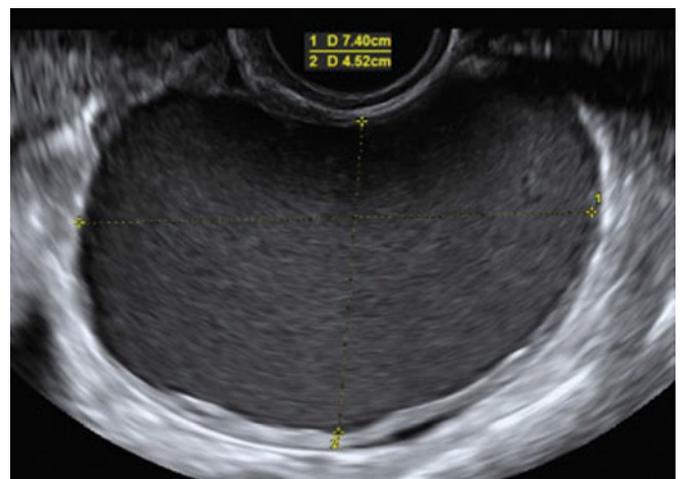


Figura 2: Aspecto ecográfico típico de un endometrioma ovárico: quiste unilocular con ecogenicidad de vidrio esmerilado.³

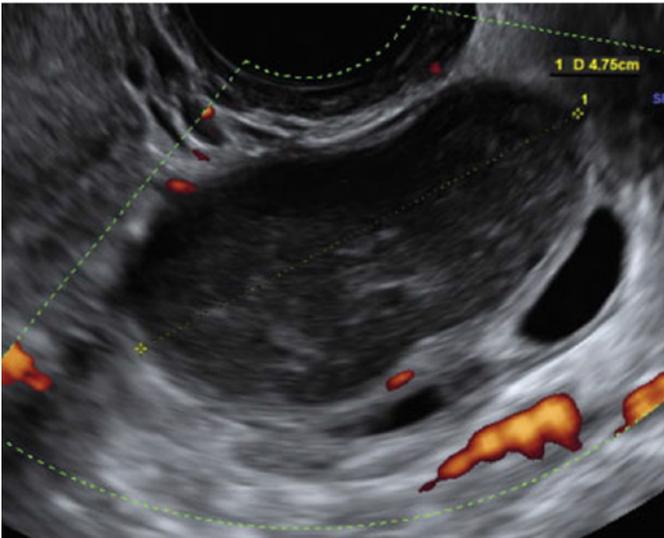


Figura 3: Aspecto ecográfico de un endometrioma ovárico: un quiste unilocular con ecogenidad de vidrio esmerilado irregular debido a estrías hiperecogénicas y sin vascularización en el tejido interno hiperecogénico, que consiste en densidades de fibrina del contenido sanguíneo.³

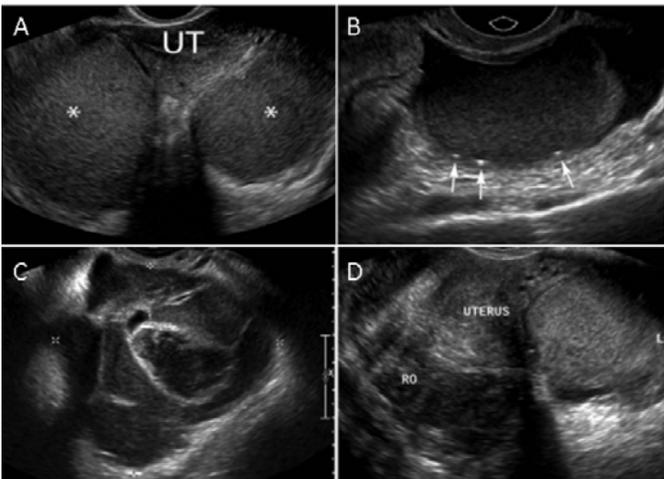


Figura 4: (A) Imagen endovaginal que muestra endometriomas ováricos bilaterales caracterizados por ecos internos difusos de bajo nivel. UT, útero. (B) Imagen endovaginal de un endometrioma que demuestra ecos difusos de bajo nivel y focos ecogénicos periféricos. (C) Imagen endovaginal que muestra un endometrioma multilocular. (D) Imagen endovaginal que muestra endometriomas bilaterales con adherencias al útero, produciendo la señal de “ovarios en beso”.⁴

Los estudios demuestran que casi el 50% de los endometriomas analizados presentaban características diferentes de las del endometrioma considerado típico; además, los aspectos de los endometriomas entre pacientes pre y posmenopáusicas fueron divergentes. En las mujeres posmenopáusicas, fue más frecuente la visualización de tumores sólidos multiloculares y líquido de quiste anecoico o quiste con ecogenidad mixta. En cuanto a las mujeres premenopáusicas, los aspectos observados fueron ecogenidad de vidrio esmerilado, de uno a cuatro folículos y ausencia de papilas con flujo sanguíneo de-

tectable.³ La figura 5 presenta un endometrioma con coágulo o fibrina que simula una proyección papilar.

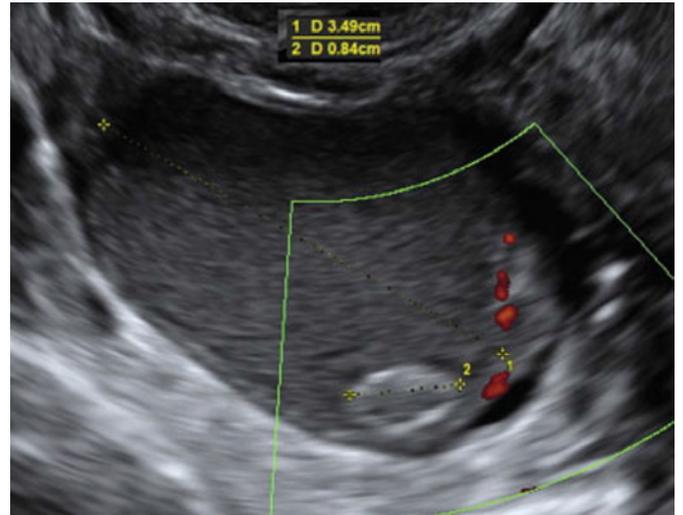


Figura 5: Imagen ecográfica de un endometrioma ovárico atípico: quiste unilocular con ecogenidad de vidrio esmerilado, papilación interna (línea 2) y ausencia de vascularización en la proyección papilar. Esta no es una papilación verdadera, sino tejido hiperecoico que consiste en coágulos sanguíneos o fibrina adyacente a la pared del quiste.³

El Doppler colorido se utiliza para demostrar la ausencia de flujo dentro del componente quístico, lo que, junto con la presencia de focos ecogénicos en la pared, aumenta la especificidad diagnóstica.⁵ Las figuras 6 y 7 presentan endometriomas sin flujo en el Doppler.

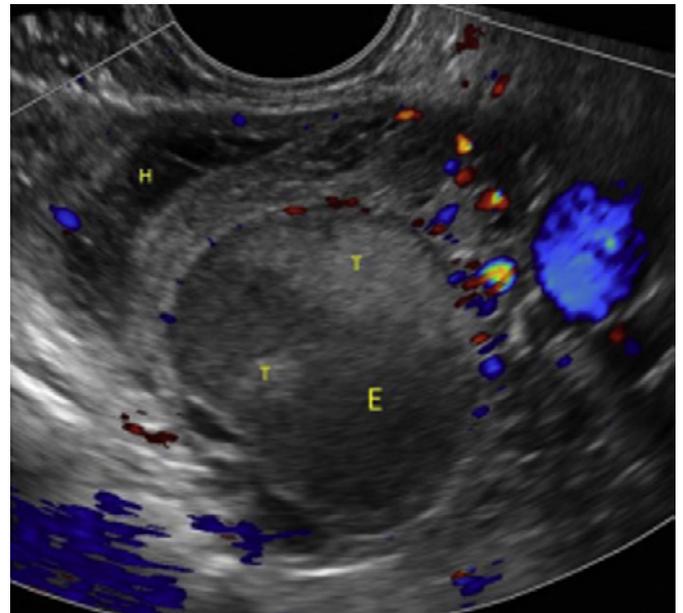


Figura 6: Imagen con Doppler colorido de un endometrioma ovárico (E) con debris tumefactos (T). También se presenta un quiste hemorrágico (H).⁶

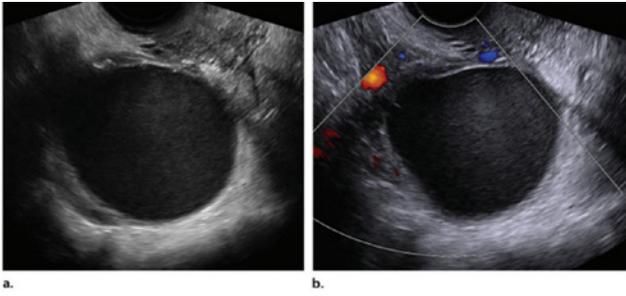


Figura 7: Escala de grises transversal (a) y Doppler colorido (b) que muestra la presencia de un quiste unilocular que contiene ecos homogéneos de bajo nivel y sin vascularización interna en el Doppler colorido.⁷

Por otro lado, la figura 8 muestra un endometrioma con presencia de flujo sin septación.

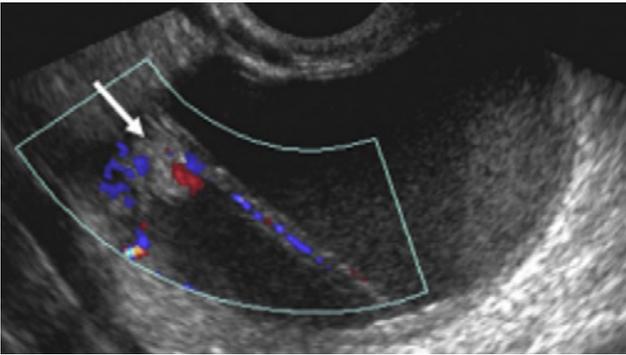


Figura 8: Imagen con Doppler colorido de un endometrioma ovárico con nódulo y septación que demuestra flujo interno (flecha). Estos nódulos pueden ser fibróticos o estar relacionados con el parénquima ovárico adyacente deformado.⁶

Por otro lado, el signo de “ovarios en beso”, ovarios justapuestos, muestra el aspecto de los ovarios cuando son traccionados hacia la línea media, unidos por adherencias pélvicas (figura 9). Las técnicas de imagen que permiten esta visualización son la tomografía computarizada, la resonancia magnética y la ecografía. Este signo puede observarse tanto en la endometriosis pélvica como en la enfermedad inflamatoria pélvica, representando un indicador de gravedad.⁸



Figura 9: Ecografía transvaginal en escala de grises de la pelvis. En la línea media están presentes ambos ovarios (RT OV y LT OV) en estrecha proximidad. También se visualiza una lesión quística compleja en el ovario izquierdo (flecha) con ecos difusos de bajo nivel, que representa un endometrioma en esta paciente con endometriosis pélvica profunda.⁸

El compromiso de las trompas uterinas puede ocurrir a través de adherencias o por focos de endometriosis infiltrativa profunda en las paredes tubáricas. La endometriosis de la trompa uterina presenta, en el análisis, dilatación de la trompa, con engrosamiento de las paredes y septos incompletos, con contenido líquido denso que se asemeja a un endometrioma, hematosalpinx. En el caso de obstrucción de la trompa por adherencias o endometriosis infiltrativa profunda, con compromiso de la parte distal y fibrinas, se presenta hidrosalpinx con el signo de cuentas de cordón, caracterizado por nódulos murales hiperecóticos de 2-3 mm.³ La figura 10 presenta estas características.

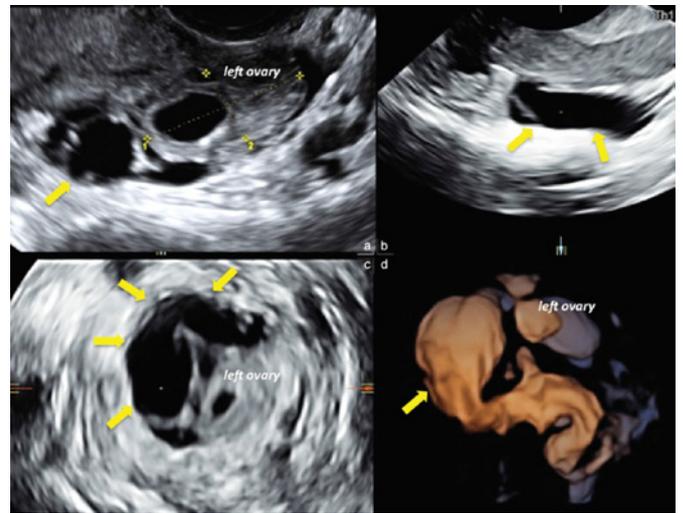


Figura 10: Ultrasonido 3D con visión multiplanar de un hidrosalpinx (flechas amarillas) adherido al ovario izquierdo. Presencia de trompa uterina dilatada con contenido líquido, paredes finas (c), septos incompletos (b), pequeñas papilaciones murales hiperecogénicas en el corte transversal (a). La reconstrucción del volumen 3D muestra claramente la estructura tubular típica en forma de retorta.³

Cerca del 30% de las mujeres que tienen endometriosis presentan afectación en las trompas de Falopio. En estos casos, la endometriosis puede clasificarse en extraluminal (cuando los implantes son peritoneales no invasivos superficiales, localizados en la superficie serosa de las trompas) o intraluminal (cuando hay implantación a lo largo de la mucosa de las trompas).⁹

Los sangrados en los implantes intraluminales pueden causar hematosalpinx, siendo que la ecografía y la resonancia magnética son los mejores exámenes de imagen para obtener el diagnóstico.⁹

A través de la ecografía, se observa una dilatación mayor de 5 mm de diámetro en la trompa, rellena con líquido complejo. Sin embargo, su pared no presenta signos de engrosamiento o hiperemia.⁹ La figura 11 presenta una trompa dilatada con contenido líquido.

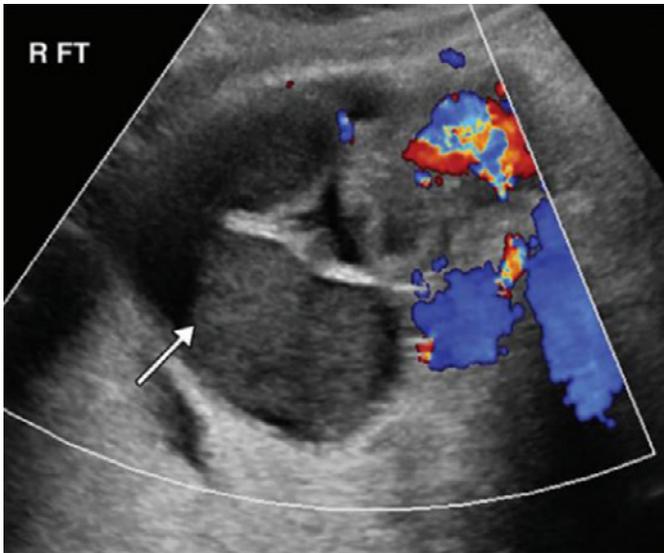


Figura 11: Ecografía con Doppler colorido que muestra una trompa dilatada, conteniendo detritos y líquido (flecha). Se observa ausencia de engrosamiento de la pared de la trompa o hiperemia.⁹

CONCLUSIÓN

Aunque existen muchos indicadores clásicos, es notable el énfasis en el protocolo de examen para identificar lesiones endometriósicas. La detección precoz de estas lesiones se recomienda encarecidamente, ya que ayuda en la elección del enfoque quirúrgico adecuado y en la elaboración de un enfoque de equipo multidisciplinario, fundamental para un diagnóstico más preciso y una reducción en las tasas de complicaciones.

Es imperativo realizar esfuerzos adicionales para mejorar la comprensión de los médicos sobre los criterios de imagen para la detección temprana de esta enfermedad debilitante, dado que la endometriosis tiene un impacto negativo en la vida de las mujeres en diversas áreas y etapas de sus vidas.

REFERENCIAS

- 1- Saboia DM, Frota IPR, Augusto KL, Oliveira Sombra K, Oliveira Lima LA, Holanda LC, Rebouças NP, Coelho RR. Endometriose: diagnóstico e tratamento clínico. PRO.MED-GIN-MEAC [Internet]. 2023 Aug [Cited 2024 Aug 12];1-11. Available from: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/ch-ufc/aceso-a-informacao/protocolos-e-pops/protocolos-meac/maternidade-escola-assis-chateaubriand/ginecologia/pro-med-gin-015-endometriose-diagnostico-e-tratamento-clinico.pdf/view>
- 2- Silva JCR, Valerio FP, Herren H, Troncon JK, Garcia R, Poli Neto OB. Endometriose: do diagnóstico ao tratamento. *Femina*. 2021;49(3):134-41.
- 3- Exacoustos C, Zupi E, Piccione E. Ultrasound imaging for ovarian and deep infiltrating endometriosis. *Semin Reprod Med*. 2017;35(1):5-24.
- 4- Jones LP, Morgan MA, Chauhan A. The sonographic spectrum of pelvic endometriosis: pearls, pitfalls, and mimics. *Ultrasound Q*. 2019;35(4):355-75.
- 5- Patel MD, Young SW, Dahiya N. Ultrasound of pelvic pain in the nonpregnant woman. *Radiol Clin North Am* [Internet]. 2019 May [Cited 2024 Aug 12];57(3):601-16. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0033838919300132?via%3Dihub> doi: 10.1016/j.rcl.2019.01.010
- 6- Groszmann YS, Benacerraf BR. Complete evaluation of anatomy and morphology of the infertile patient in a single visit; the modern infertili-

- ty pelvic ultrasound examination. *Fertil Steril* [Internet]. 2016 Jun [Cited 2024 Aug 12];105(6):1381-93. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27054310> doi: 10.1016/j.fertnstert.2016.03.026
- 7- Collins BG, Ankola A, Gola S, McGillen KL. Transvaginal US of endometriosis: looking beyond the endometrioma with a dedicated protocol. *Radiographics* [Internet]. 2019 Sep-Oct [Cited 2024 Aug 12];39(5):1549-68. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31498746> doi: 10.1148/rg.2019190045
- 8- Chen F, Cernigliaro J, Desai M, Bhatt S. "The 'kissing ovaries' sign on ultrasound". *Abdom Radiol* [Internet]. 2019 Sep 26 [Cited 2024 Aug 12];45:243-4. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00261-019-02242-6> doi: 10.1007/s00261-019-02242-6
- 9- Revzin MV, Moshiri M, Katz DS, Pellerito JS, Gettle LM, Menias CO. Imaging evaluation of fallopian tubes and related disease: a primer for radiologists. *Radiographics*. 2020;40(5):1473-501

BIANCA CHACON DEZOTTI

<http://lattes.cnpq.br/8093059024077341>
<https://orcid.org/0009-0007-1778-412X>

ISABELLA FERREIRA CAPRA

<https://lattes.cnpq.br/3843117014473060>
<https://orcid.org/0009-0009-3725-3013>

LARISSA DA SILVA ALMEIDA

<https://lattes.cnpq.br/2923162446393804>
<https://orcid.org/0009-0005-4401-5970>

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER

<http://lattes.cnpq.br/7888236096374452>
<https://orcid.org/0009-0006-1437-067X>

REJANE MARIA FERLIN

<http://lattes.cnpq.br/5724799767591309>
<https://orcid.org/0009-0007-1170-0052>

LEONARDO DE SOUZA PIBER

<http://lattes.cnpq.br/3176689179668902>
<https://orcid.org/0000-0001-6031-8334>

Editor científico - Heverton Pettersen

Revisión ortográfica: Dario Álvares

Recibido: 27/09/24. Aceptado: 30/09/24. Publicado:31/10/24.

DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PRENATAL DE ICTIOSES - COMPILACIÓN DE IMÁGENES

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER¹, LARISSA DA SILVA ALMEIDA¹, BIANCA CHACON DEZOTTI¹, ISABELLA FERREIRA CAPRA¹, REJANE MARIA FERLIN¹, LEONARDO DE SOUZA PIBER¹

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Las genodermatosis son enfermedades hereditarias que afectan principalmente la piel y están frecuentemente asociadas a un aumento en la morbilidad y mortalidad. La ecografía se utiliza comúnmente en el diagnóstico prenatal de estas condiciones y puede revelar hallazgos que sugieren su presencia. La ictiosis, una genodermatosis común, se caracteriza por el endurecimiento de la piel, predisposición a infecciones, problemas respiratorios y deshidratación. En la ecografía obstétrica, pueden observarse signos como anomalías faciales, manos y pies subdesarrollados, además de engrosamiento de la piel.

OBJETIVO: Este estudio tiene como objetivo revisar, identificar y describir las características imaginológicas fetales asociadas a la ictiosis.

MÉTODOS: Esta revisión narrativa se centra en la recopilación de imágenes de artículos publicados en los últimos cinco años, utilizando las bases de datos MEDLINE a través de PubMed y Google Académico. Los descriptores en salud (términos MeSH) en inglés utilizados incluyen "Skin Diseases", "Ultrasonography", "Prenatal" y "Prenatal Diagnosis". La estrategia de búsqueda utilizada en Google Académico fue: ((Genodermatosis) AND (Ultrasound)). En la plataforma PubMed, la estrategia de búsqueda utilizada fue: ((Skin Diseases) AND (Ultrasonography, Prenatal) OR (Prenatal Diagnosis)).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN: En casos de ictiosis arlequín, la hipótesis diagnóstica puede surgir con base en hallazgos como extremidades anormales, restricción de crecimiento, líquido amniótico ecogénico y dismorfismos faciales, como cara plana y boca ancha con labios gruesos, observados en la ecografía tridimensional. Hallazgos de ecografía prenatal en la dermatopatía restrictiva pueden incluir feto con restricción de crecimiento asimétrico, separación de la membrana corioamniótica, polihidramnios u oligohidramnios, boca pequeña y redonda continuamente abierta, micrognatia, contracciones fijas en flexión del miembro superior y variz de la vena umbilical intraabdominal fetal.

CONCLUSIÓN: Las ictiosis son enfermedades genéticas raras con pronóstico frecuentemente desfavorable. El diagnóstico por imagen, al ser no invasivo y capaz de detectar la enfermedad incluso en ausencia de antecedentes familiares, desempeña un papel crucial. Por lo tanto, es esencial que los profesionales de imagen estén familiarizados con las características imaginológicas distintivas de estas condiciones, que pueden ser identificadas mediante la ecografía. La ecografía prenatal, especialmente la ecografía 3D, desempeña un papel fundamental en el diagnóstico, aunque la manifestación tardía de la enfermedad presenta desafíos en la detección y tratamiento oportunos.

PALABRAS CLAVE: DERMATOSIS, GENODERMATOSIS, ICTIOSIS, DIAGNÓSTICO PRENATAL, DIAGNÓSTICO POR IMAGEN.

INTRODUCCIÓN

La medicina fetal es una subespecialidad de la Ginecología y Obstetricia que tiene como objetivo la promoción de la salud del binomio madre-feto, a través de procedimientos diagnósticos y terapéuticos relacionados con el embarazo. La ecografía es el principal método utilizado en esta área, y a partir de ella es posible realizar otros exámenes, como la amniocentesis guiada, y diagnosticar enfermedades, como las genodermatosis.¹

Las genodermatosis son enfermedades hereditarias, heterogéneas y afectan principal o exclusivamente la piel², siendo que algunas de ellas conducen a un aumento de la morbilidad y mortalidad. Los principales trastornos de este grupo son: epidermólisis bullosa, trastornos ictióticos y trastornos de la pigmentación, como el albinismo oculocutáneo.³

Las ictiosis congénitas son enfermedades con mutación del gen que provoca un trastorno en la queratinización, interfiriendo en la función de la barrera cutánea y, en consecuencia, en la capacidad de protección contra agresores externos.^{4,5} Así, se configura como una combinación de enfermedades heterogéneas con trastornos genéticos hereditarios. En la literatura ya se han descrito más de 50 mutaciones genéticas que involucran diversos componentes esenciales para el mantenimiento de la barrera epidérmica.

Las manifestaciones clínicas son xerosis generalizada, áreas de descamación y fisuración. En los casos más graves, ocurren desregulación térmica con hipotermia, pérdida proteica que aumenta la necesidad nutricional y también infecciones frecuentes.⁴ Este grupo se divide en varios subtipos según la clínica, la histopatología y la genética.⁶ Los dos grandes sub-

1. Universidade Santo Amaro

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
LEONARDO DE SOUZA PIBER
Rua Marechal Deodoro, 135 apto 62B
Santo Amaro, São Paulo, SP. CEP 04738-000
E-mail: prof.leonardopiber@gmail.com

grupos de las ictiosis son las no sindrómicas, que presentan únicamente afectación cutánea, y las sindrómicas, que afectan la piel y otros órganos debido a la mutación genética.

De este modo, las ictiosis no sindrómicas también pueden dividirse, y los grupos son las ictiosis vulgar y las ligadas al cromosoma X, las congénitas autosómicas recesivas y las queratinopáticas. Una forma grave de ictiosis congénita autosómica recesiva es la denominada arlequín, caracterizada por una membrana brillante que envuelve al feto que se descama después del nacimiento. Nuevos tipos de ictiosis, al ser descubiertos a través de la evolución genética, permiten abordar la mutación involucrada.⁴

Entre las ictiosis, la ictiosis vulgar es la forma más común, con una incidencia de 1:250 nacimientos, en comparación con la ictiosis ligada al X, que tiene una incidencia de 1:2.500 nacimientos y una mayor prevalencia en individuos del sexo masculino. La ictiosis bullosa de Siemens tiene una prevalencia aún menor, de < 1:1.000.000 de individuos.⁷ Por último, además de que la ictiosis arlequín es una forma grave y rara, puede estar asociada a complicaciones graves y a la muerte en el 5% de los casos.⁴

El diagnóstico prenatal de pacientes con afecciones hereditarias puede ser una parte importante en relación con la atención médica, brindando la oportunidad de tratar posibles problemas de manera oportuna. Para las familias de los niños afectados, el conocimiento previo puede permitir una mejor preparación psicológica y financiera, así como la conducción del embarazo.³ El diagnóstico prenatal está indicado para aquellos fetos con riesgo aumentado de desarrollar genodermatosis. Dado que se trata de un grupo de enfermedades hereditarias, las indicaciones incluyen la presencia de un miembro de la familia afectado o un hijo previo que haya sido afectado.^{2,3}

Antiguamente, cuando se investigaba sobre el diagnóstico prenatal de genodermatosis, la única opción era la biopsia de piel fetal, un procedimiento invasivo realizado tardíamente, entre las 15 y 22 semanas de gestación. Posteriormente, con el advenimiento de nuevas técnicas, se fue dejando de lado el fetoscopio, siendo guiado únicamente por ecografía. Actualmente, este examen se utiliza poco, siendo reemplazado por el análisis del ADN fetal, pero en algunas situaciones todavía es una opción, por ejemplo, en casos donde los datos de ADN son insuficientes, como cuando la mutación no puede ser identificada o el gen causante es desconocido.^{2,3,8}

A lo largo de los años, con el avance de la medicina y el descubrimiento del gen, el diagnóstico prenatal basado en ADN se ha convertido en una realidad en la práctica clínica.⁸ Sin embargo, aún se requieren técnicas invasivas para la obtención de células fetales, como es el caso de la amniocentesis, que se configura como el procedimiento invasivo más comúnmente empleado para el diagnóstico prenatal en el segundo trimestre del embarazo. Debido a que es un procedimiento invasivo, pueden surgir complicaciones, como fuga de líquido amniótico, sangrado vaginal y el riesgo de pérdida fetal, que ha disminuido drásticamente a lo largo de los años (0,5%).^{3,8} La biopsia de vellosidades coriónicas, que aspira el tejido de la placenta, se

realiza con la ayuda de la ecografía mediante abordaje percutáneo transcervical o transabdominal, y tiene la ventaja de poder llevarse a cabo al inicio del embarazo, presentando un riesgo de pérdida fetal comparable al de la amniocentesis.⁸

La ecografía es el examen más comúnmente utilizado en el diagnóstico prenatal y se ha empleado como método auxiliar en el diagnóstico de genodermatosis. Además del beneficio de ser no invasivo, tiene la capacidad de detectar anomalías en ausencia de cualquier historial familiar. Algunos hallazgos ecográficos durante el embarazo pueden ser sugestivos de determinadas genodermatosis. En el caso de la presencia de atresia pilórica y otras características como estenosis ureteral, artrogriposis y deformidades de la nariz o las orejas, pueden levantar sospechas de epidermolisis bullosa. En la ictiosis arlequín, la hipótesis puede surgir con extremidades anormales, restricción del crecimiento, líquido amniótico ecogénico y dismorfismo facial, que incluye cara plana y boca ancha con labios gruesos, visualizados también en la ecografía tridimensional.^{3,8}

OBJETIVOS

Revisar, identificar y describir las características imagiológicas fetales de las genodermatosis.

MÉTODOS

Se trata de una revisión narrativa con énfasis en la recopilación de imágenes. Las bases de datos fueron MEDLINE a través de PubMed y Google Académico. Se incluyeron estudios (ensayos clínicos, ensayos pictóricos, revisiones de literatura, relatos de casos, entre otros) que abordan el tema, que contienen imágenes de métodos diagnósticos, que están de acuerdo con el objetivo de la investigación y que están disponibles en línea en texto completo, publicados en los últimos cinco años, en los idiomas inglés, español y portugués. Los descriptores en salud (términos MeSH) en inglés son "Skin Diseases", "Ultrasonography", "Prenatal", y "Prenatal Diagnosis". En Google Académico se utilizó la siguiente estrategia de búsqueda: ((Genodermatosis) AND (Ultrasound)). Se encontraron 791 artículos, los cuales fueron seleccionados primero mediante la lectura de los títulos, de los cuales se excluyeron 318. De los 473 artículos restantes, se eligieron 187 tras la lectura de los resúmenes, de los cuales 33 fueron seleccionados por la presencia de imágenes ecográficas, siendo que tres de estos abordaban específicamente las ictiosis y se utilizaron en el presente estudio. En la plataforma PubMed, se utilizó la siguiente estrategia de búsqueda: ((Skin Diseases) AND (Ultrasonography, Prenatal) OR (Prenatal Diagnosis)). Se encontraron 4087 artículos, los cuales fueron seleccionados primero mediante la lectura de los títulos, de los cuales se excluyeron 3254. De los 833 artículos restantes, se eligieron 196 tras la lectura de los resúmenes, de los cuales seis fueron seleccionados por la presencia de imágenes ecográficas, siendo que dos de estos abordaban específicamente las ictiosis y se utilizaron en el presente estudio. El diagrama a continuación ilustra la selección de los artículos (figura 1).

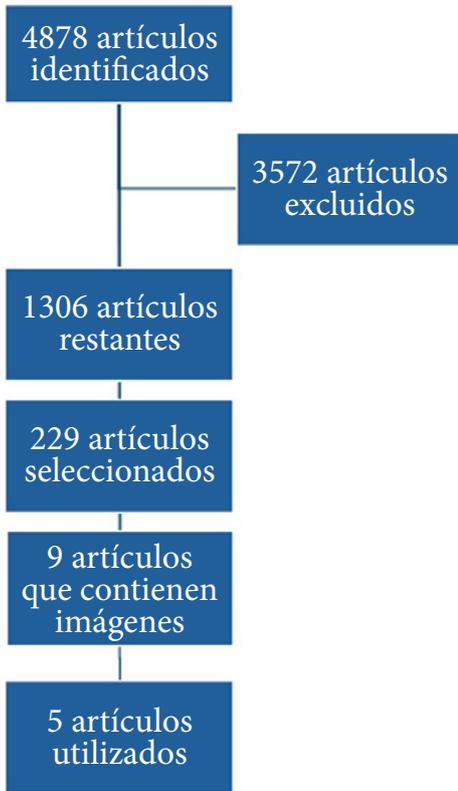


Figura 1. Fluxograma que muestra la selección de los artículos

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La Tabla 1 ilustra los trabajos seleccionados para la investigación, señalando los criterios e imágenes utilizadas.

Artículos	Autor	Imágenes utilizadas	Datos importantes utilizados
Prenatal diagnose of a fetus with Harlequin ichthyosis in a Chinese family. ⁹	Jian W, Du Q, Lai Z, Li Y, Li S. (2018)	3	Hallazgos ecográficos de anomalías faciales fetales.
Harlequin ichthyosis – a disturbing disorder. ¹⁰	Harish MR, Bhadbhade SP, Shashikumar BM, Deepadarshan K. (2018)	-	Diversas descripciones de posibles alteraciones observadas en la ecografía obstétrica que contribuyen a la identificación diagnóstica.
Recurrent case of a rare and devastating entity: Harlequin Ichthyosis. ¹¹	Alkiliç A (2019)	-	Uso de la ecografía 3D para la identificación de la expresión fenotípica tardía.
Ichthyosis Prematurity Syndrome: a rare form but easily recognizable ichthyosis. ¹²	Al-Khenaizan S, AlSwailem A, AlBawi MA. (2021)	-	Identificación del síndrome de ictiosis de prematuridad a través de la separación de las membranas coriónica y amniótica y polihidramnios.
Prenatal diagnosis for restrictive dermopathy caused by novel mutations in ZMPSTE24 gene and review of clinical features and pathogenic mutations described in literatures. ¹³	Wang Y, Liu C, Mai M, Ding H, Huang Y, Zhang Y, Zhao X, Du L, Xiong Y, Geng J, Yin A. (2020)	4	Hallazgos ecográficos de alteraciones en las extremidades con flexión fija y alteraciones vasculares abdominales.

Tabla 1. Ilustra los principales criterios utilizados en los trabajos seleccionados.

Las manifestaciones clínicas comunes de la ictiosis arlequín incluyen el endurecimiento de la superficie de la piel, lo que compromete el control de la temperatura corporal debido a la dificultad en la pérdida de agua y favorece las infecciones. Además, son comunes las alteraciones respiratorias y la deshidratación.⁹

En la ecografía obstétrica, se pueden observar alteraciones como la morfología anormal del hueso nasal o la ausencia de nariz, ectropión, ecláblio, orejas displásicas, hipoplasia de los dedos de manos y pies, dedos de los pies curvados, puño cerrado, restricción del crecimiento fetal, polihidramnios y piel engrosada. La ecografía morfológica confirma las alteraciones encontradas en la ecografía inicial y en la rutina obstétrica.^{9,10}

En las figuras 2 a 4, se observan las siguientes características relacionadas con la ictiosis arlequín: eversión palpebral, boca grande y abierta, y características faciales anormales.



Figura 2. Ecografía bidimensional – eversión de los párpados del feto⁹.



Figura 3. Ecografía bidimensional – feto con boca grande y abierta⁹.



Figura 4. Ecografía tridimensional – características faciales anormales 9.

La ecografía prenatal, especialmente la ecografía tridimensional (USG 3D), es una modalidad importante para el diagnóstico prenatal. A pesar de presentar muchos signos distintivos durante el examen, como extremidades cortas, boca abierta, contracturas articulares, edema de manos y pies, y líquido amniótico turbio, la expresión fenotípica tardía de la enfermedad representa un desafío tanto para la detección oportuna como para el tratamiento adicional – figura 4.¹¹

En el síndrome de prematuridad ictiosa, otro tipo de genodermatosis, se pueden observar en la ecografía prenatal la separación de las membranas coriónica y amniótica, así como polidramnios con apariencia de cielo estrellado.¹²

Los hallazgos de ecografía prenatal en la dermatopatía restrictiva pueden incluir un feto con restricción de crecimiento asimétrica, separación de la membrana corioamniótica, polidramnios u oligodramnios, boca pequeña redonda continuamente abierta, micrognatia, contracciones fijas en flexión del miembro superior y varices de la vena umbilical intraabdominal fetal. Estas características se ilustran en las figuras 5-8.¹³

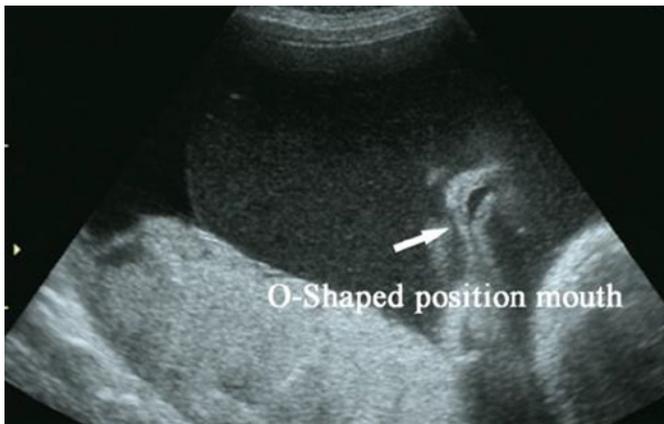


Figura 5. Ecografía mostrando boca abierta en forma de "O" 13.

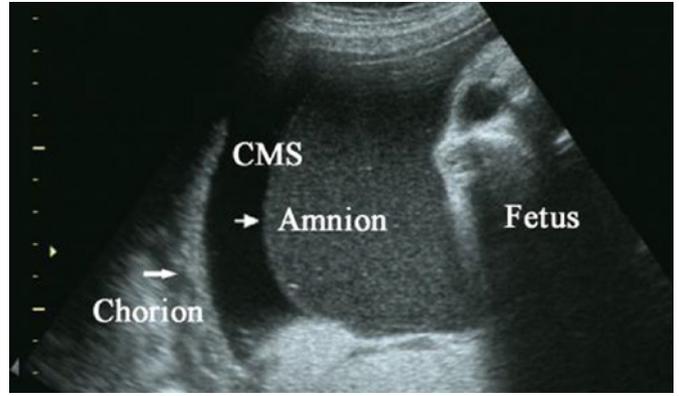


Figura 6. Ecografía mostrando separación de la membrana corioamniótica y polidramnios.¹³

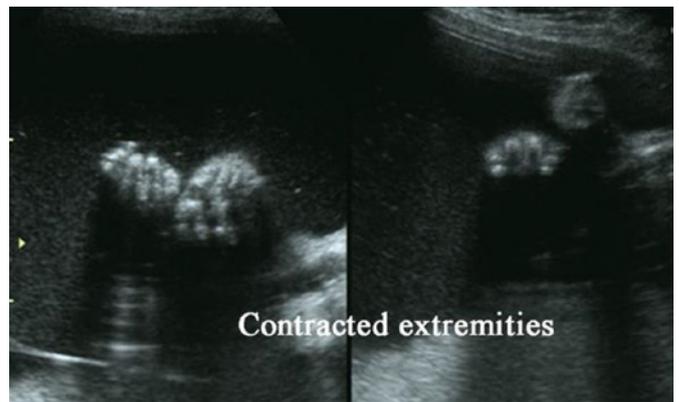


Figura 7. Ecografía mostrando contracciones fijas en flexión de los miembros superiores.¹³



Figura 8. Ecografía mostrando varices de la vena umbilical intra-abdominal fetal (dilación de 9,9 mm).¹³

CONCLUSIÓN

Las ictiosis son enfermedades genéticas raras que, en su mayoría, tienen un pronóstico desfavorable. Dado que se presentan en el útero, el diagnóstico por imagen es fundamental y continúa siendo el método de elección, con el be-

neficio de ser no invasivo y de poder detectar la enfermedad sin necesidad de un historial familiar. Por lo tanto, es esencial que el especialista en imagenología tenga conocimientos sobre la patología y, especialmente, sobre sus hallazgos característicos, que se pueden identificar a través de la ecografía. La inclusión de los parámetros de estas dermatopatías en la rutina de atención prenatal es de suma importancia para llevar a cabo un tamizaje efectivo. Sin embargo, debido a la escasez de estudios sobre el tema, el diagnóstico a menudo se retrasa, lo que empeora el pronóstico del feto y agrava el sufrimiento de la familia.

REFERENCIAS

- 1- Souza ASR, Freitas SG. Humanização na medicina fetal. *Rev Bras Saúde Mater Infant.* 2018;18(3):453-5.
- 2- Sampaio MCA, Oliveira ZNP, Miguez J. Diagnóstico pré-natal das genodermatoses. *An Bras Dermatol.* 2007;82(4):353-8.
- 3- Luu M, Cantatore-Francis JL, Glick SA. Prenatal diagnosis of genodermatoses: current scope and future capabilities. *Int J Dermatol.* 2010;49(4):353-61.
- 4- Borges AS, Cordeiro A, Brasileiro A, Lopes MJP. Ictioses Congénitas: série de 11 casos da consulta multidisciplinar de dermatologia pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central. *Rev SPDV.* 2019;77:25-32.
- 5- Craiglow BC. Ichthyosis in the newborn. *Semin Perinatol.* 2013;37(1):26-31.
- 6- SAS/MS. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: ictioses hereditárias; 2015 ICited 2023 Sep 25]. Available from: <http://portal.arquivos.saude.gov.br/images/pdf/2015/novembro/26/Ictioses-Hereditarias-PCDT-Formatado-port1162-2015.pdf>.
- 7- Ictiose bolhosa de Siemens. Orphanet. ICited 2023 Sep 25]. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=PT&Expert=455.
- 8- Ramot, Y. Intrauterine diagnosis of genodermatoses. *Curr Derm Rep.* 2013;2:243-8.
- 9- Jian W, Du Q, Lai Z, Li Y, Li S. Prenatal diagnose of a fetus with Harlequin ichthyosis in a Chinese family. *Taiwan J Obstet Gynecol [Internet].* 2018 ICited 2023 Sep 25];57(3):452-5. Available from: <https://www.science-direct.com/science/article/pii/S1028455918300895?via%3Dihub>. Doi: 10.1016/j.tjog.2018.04.023.
- 10- Harish MR, Bhadbhade SP, Shashikumar BM, Deepadarshan K. Harlequin ichthyosis – a disturbing disorder. *J Pakistan Assoc Dermatologists.* 2018;28(3):388.
- 11- Alkiliç A. Recurrent case of a rare and devastating entity: Harlequin Ichthyosis. *Turkiye Klinikleri Journal of Case Reports.* 2019; 27(2):2018-20.
- 12- Al-Khenaizan S, AlSwailem A, AlBalwi MA. Ichthyosis Prematurity Syndrome: a rare form but easily recognizable ichthyosis. *Case Rep Dermatol.* 2021;13(3):470-3.
- 13- Wang Y, Liu C, Mai M, Ding H, Huang Y, Zhang Y, Zhao X, Du L, Xiong Y, Geng J, Yin A. Prenatal diagnosis for restrictive dermopathy caused by novel mutations in ZMPSTE24 gene and review of clinical features and pathogenic mutations described in literatures. *SN Compr Clin Med.* 2020;2(4):257-64.

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER
<http://lattes.cnpq.br/7888236096374452>
<https://orcid.org/0009-0006-1437-067X>

LARISSA DA SILVA ALMEIDA
<https://lattes.cnpq.br/2923162446393804>
<https://orcid.org/0009-0005-4401-5970>

BIANCA CHACON DEZOTTI
<http://lattes.cnpq.br/8093059024077341>
<https://orcid.org/0009-0007-1778-412X>

ISABELLA FERREIRA CAPRA
<https://lattes.cnpq.br/3843117014473060>
<https://orcid.org/0009-0009-3725-3013>

REJANE MARIA FERLIN
<http://lattes.cnpq.br/5724799767591309>
<https://orcid.org/0009-0007-1170-0052>

LEONARDO DE SOUZA PIBER
<http://lattes.cnpq.br/3176689179668902>
<https://orcid.org/0000-0001-6031-8334>

Editor científico - Heverton Pettersen
 Revisión ortográfica: Dario Álvares
 Recibido: 27/09/24. Aceptado: 30/09/24. Publicado: 30/10/24.

IMPLICACIONES DIAGNÓSTICAS Y PRONÓSTICAS DE LA ENFERMEDAD RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA RECESIVA EN EL PRENATAL: ESTUDIO DE CASO Y CONSIDERACIONES CLÍNICAS.

VINICIUS CAPELLARI GABANA¹, LUÍSA RIGON BORBA¹, YASMIN RICARTE HASS LOPES¹, ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA¹, RAFAEL ROSA¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES²

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (ERPAR) es la enfermedad renal quística más frecuentemente observada en el período prenatal. Nuestro objetivo fue describir los hallazgos prenatales de un feto diagnosticado con ERPAR, resaltando su importancia para el diagnóstico, manejo y pronóstico de los pacientes.

Reporte de Caso: La paciente era una primigesta de 16 años, cuyo esposo era consanguíneo. Fue derivada para evaluación debido a riñones displásicos multicísticos en el feto. El examen a las 22 semanas reveló riñones displásicos y aumentados de tamaño, hiperecogénicos y con quistes, asociados a adramnia. La ecografía a las 31 semanas mostró reducción de la circunferencia torácica y aparente hipoplasia pulmonar. La resonancia magnética (RM) fetal reveló hallazgos similares, lo que fue compatible con ERPAR. El bebé nació presentando facies de Potter y un abdomen bastante distendido, y falleció tras el nacimiento por disfunción respiratoria.

Discusión: La identificación prenatal a través de la ecografía de las características renales asociadas a la adramnia fue importante para el diagnóstico de ERPAR, especialmente ante diversos diagnósticos diferenciales. Los datos de la historia clínica y el resultado de la evaluación por RM también fueron cruciales para la confirmación diagnóstica. Además, otros hallazgos, como la reducción de la circunferencia torácica, ayudaron en la planificación del nacimiento y en la determinación de la gravedad del pronóstico.

Conclusión: Nuestro relato destaca la importancia de la evaluación prenatal a través de la ecografía para la detección de hallazgos que juegan un papel crucial tanto en el diagnóstico de ERPAR como en su manejo y pronóstico.

PALABRAS CLAVE: RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICO RECESIVO; DIAGNÓSTICO PRENATAL; OLIGOHIDRAMNIOS; MANEJO CLÍNICO; PRONÓSTICO.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad renal poliquística es una condición genética que puede tener un patrón de herencia autosómico dominante o autosómico recesivo. Sin embargo, ambas formas se caracterizan por la presencia de múltiples quistes renales y se clasifican como ciliopatías debido a la estructura y función anormales de los cilios (orgánulos presentes en el lado apical de casi todas las células epiteliales y de muchas células endoteliales), que contribuyen a la proliferación de células quísticas, secreción de fluidos y alteraciones en la matriz extracelular^{1,2}.

Estas condiciones pueden ser detectadas aún en el período prenatal, a partir de la identificación de hallazgos ecográficos característicos. Además, permiten la diferenciación entre la enfermedad del adulto, que es la forma con patrón dominante, y la de la infancia, que presenta un patrón autosómico recesivo. Esta última es más comúnmente conocida como enfermedad

renal poliquística autosómica recesiva (ERPAR) y consiste en la enfermedad renal quística más frecuentemente observada en el período intrauterino³.

Así, el objetivo de este relato fue describir los hallazgos prenatales de un feto diagnosticado con ERPAR, con el fin de resaltar su importancia para la determinación no solo del diagnóstico, sino también del manejo y pronóstico de los pacientes.

REPORTE DE CASO

La paciente era una mujer de 16 años en su primer embarazo. Fue derivada al servicio de medicina fetal por una ecografía que mostraba un feto con evidencias de riñones displásicos multicísticos. Su esposo era consanguíneo, primo en primer grado. En la ecografía realizada en el segundo trimestre, a las 22 semanas de gestación, se observaron riñones displásicos y aumentados de tamaño (el derecho medía 6,1 x 3,2 x 3,2 cm,

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS

2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
Avenida Independência, 661 Bairro Independência
Porto Alegre, RS, Brasil. CEP: 90035-074
E-mail: telles383@gmail.com

con un volumen de 33,1 cm³, y el izquierdo, 5,7 x 3,5 x 3,3 cm, con un volumen de 34,2 cm³), hiperecogénicos y con múltiples quistes en su interior, presentando poca diferenciación corticomedular y asociados a la presencia de adramnia (Fig. 1).

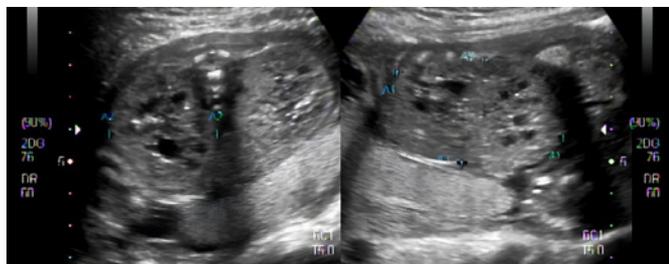


Figura 1. Imágenes de la ecografía bidimensional, realizada a las 22 semanas de gestación, que muestran el aspecto de los riñones, los cuales presentan displasia y aumento de tamaño, además de ser hiperecogénicos, con múltiples quistes en su interior y poca diferenciación corticomedular.

La ecocardiografía fetal fue normal. El cariotipo fetal, obtenido a partir del procedimiento de cordocentesis, reveló una constitución cromosómica masculina normal (46,XY). La ecografía realizada a las 31 semanas de gestación mostró además reducción de la circunferencia torácica asociada a una aparente hipoplasia pulmonar.

La resonancia magnética (RM) fetal reveló hallazgos similares a los encontrados en la evaluación ecográfica, lo que fue compatible con el diagnóstico de ERPAR (Fig. 2).

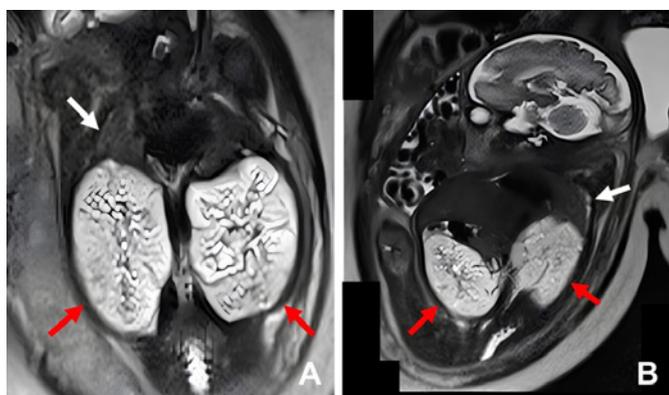


Figura 2. Aspecto de los riñones visualizados a través de la resonancia magnética fetal. Notar la similitud con los hallazgos verificados mediante la ecografía. Las flechas rojas indican los riñones y las blancas, el pulmón, que, por su tamaño, parece estar hipoplásico (A y B).

El bebé nació por cesárea, a término, pesando 3.130 g y con un puntaje de Apgar de 2 tanto en el primer como en el quinto minuto. En la evaluación del recién nacido, se observaron facies de Potter (cara aplanada, con presencia de surcos infraorbitarios marcados, micrognatia y orejas de baja implantación), además de un abdomen bastante distendido. Desarrolló una disfunción respiratoria grave y falleció pocas horas después del nacimiento.

DISCUSIÓN

La evaluación de la anatomía fetal en el segundo trimestre de gestación mediante ecografía es una herramienta esencial para el diagnóstico de diversos defectos congénitos, siendo que aproximadamente el 20% de estos están relacionados con anomalías renales. Uno de los hallazgos más sugestivos de ERPAR es la presencia de quistes renales, generalmente pequeños (1-2 mm de diámetro), detectados entre las 21 y 24 semanas de gestación. La cantidad y el tamaño de los quistes son factores importantes para el diagnóstico. Aunque el compromiso hepático es característico de la ERPAR, generalmente no se detecta antes del nacimiento. Otros hallazgos relevantes en la ecografía incluyen riñones aumentados y reducción del volumen de líquido amniótico, indicativos de disfunción renal. La dilatación de los túbulos renales también provoca hiperecogenicidad renal, y la vejiga fetal puede ser pequeña o no visualizada debido a la baja producción de orina³⁻⁵.

En el presente caso, la RM fetal complementó los hallazgos ecográficos, confirmando el diagnóstico de ERPAR. La RM es especialmente útil en situaciones de oligohidramnios, adramnia, obesidad materna o mala posición fetal, que pueden dificultar la visualización de los riñones y del tracto urinario⁶.

El diagnóstico diferencial de la ERPAR incluye diversas condiciones con compromiso quístico renal, como la Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (ERPAD) y riñones displásicos multicísticos. La ERPAR puede asemejarse al síndrome de Meckel-Gruber, pero este presenta otras características, como encefalocele occipital y polidactilia postaxial^{4,6}.

La cariotipificación fetal se realizó no para confirmar la ERPAR, ya que esta es una condición de origen genético, sino para excluir alteraciones cromosómicas, como las observadas en las trisomías de los cromosomas 13 y 18, que también pueden estar asociadas con riñones quísticos. La elección de la cordocentesis se debió a la presencia de adramnia. La ecocardiografía fetal se realizó para excluir cardiopatías congénitas, comunes en síndromes cromosómicos⁶.

La ERPAR es una enfermedad renal quística grave que también puede afectar el hígado y el tracto biliar, con una incidencia estimada de 1:20,000 nacimientos. Es causada por mutaciones en el gen PKHD1, ubicado en el cromosoma 6p12.3-p12.2. Las mutaciones son generalmente exclusivas de cada familia, lo que dificulta las correlaciones genotipo-fenotipo y la implementación de pruebas diagnósticas directas^{3,7}.

Como condición autosómica recesiva, la ERPAR puede estar asociada a la consanguinidad parental y al historial de hermanos afectados, aunque la ausencia de estos factores no excluye el diagnóstico. El diagnóstico correcto es esencial para el asesoramiento genético y la determinación del riesgo de recurrencia, que es del 25% para futuros hijos de la pareja^{4,8}.

Además, el asesoramiento genético debe abordar el pronóstico y el manejo del embarazo. En los casos de secuencia de Potter, como en nuestro paciente, el pronóstico es grave, con una alta tasa de mortalidad extrauterina. En situaciones menos graves, el asesoramiento familiar a través de la planificación del

parto y la preparación para intervenciones neonatales, como diálisis y ventilación mecánica, son fundamentales ^{6,9}.

En los casos de ERPAR, la enfermedad en sí no siempre está presente en el período prenatal; sin embargo, su expresión temprana en este período se considera un factor de mal pronóstico. La presencia de oligohidramnios o adramnia es el hallazgo de mayor impacto en la determinación de la supervivencia ⁴. Además, la reducción de la circunferencia torácica está asociada con hipoplasia pulmonar, que es frecuente en estos casos, usualmente secundaria a esta reducción o falta de líquido amniótico (oligohidramnios o adramnia). Esto se debe a la ausencia de producción de orina fetal debido al compromiso renal, lo que lleva a la constricción fetal y a la secuencia de Potter, con hallazgos como aplanamiento de la cara, surcos infraorbitarios marcados y orejas de baja implantación (facies de Potter), deformidades con contracciones o artrogriposis de los miembros y hipoplasia pulmonar ^{1,2}.

La hipoplasia pulmonar, secundaria a la oligohidramnia, es la principal causa de muerte posnatal, siendo responsable de aproximadamente el 30% de las muertes inmediatamente después del nacimiento. Sin embargo, la supervivencia neonatal ha mejorado en casos con menor grado de compromiso renal y ausencia de oligohidramnia ^{1,4,7}.

De esta forma, la identificación prenatal de estos hallazgos en casos sospechosos de ERPAR puede utilizarse como una herramienta de predicción del riesgo perinatal y de pronóstico a largo plazo ⁴.

CONCLUSIÓN

Este relato destaca la importancia de la ecografía en el diagnóstico prenatal de la ERPAR, ya que es posible identificar hallazgos renales y gestacionales que sugieren la condición, incluso entre diversas enfermedades renales quísticas. Los datos clínicos y exámenes complementarios, como la RM, también contribuyen a confirmar el diagnóstico. Exámenes adicionales, como la cariotipificación y la ecocardiografía fetal, son útiles en el diagnóstico diferencial. Hallazgos como oligohidramnia y reducción de la circunferencia torácica son relevantes para la planificación del parto y para la determinación del pronóstico.

AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría agradecer a la paciente y a su familia, así como a los demás colegas del Servicio de Medicina Fetal del Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), por contribuir a la realización de este estudio.

REFERENCIAS

1. Dell KM. The spectrum of polycystic kidney disease in children. *Adv Chronic Kidney Dis.* 2011; 18(5): 339-347.
2. Sweeney WE Jr, Avner ED. Diagnosis and management of childhood polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol.* 2001; 26(5): 675-692.
3. Dias T, Sairam S, Kumarasiri S. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2014; 28(3): 403-415.
4. Erger F, Brüchele NO, Gembruch U, Zerres K. Prenatal ultrasound, genotype, and outcome in a large cohort of prenatally affected patients with

autosomal-recessive polycystic kidney disease and other hereditary cystic kidney diseases. *Arch Gynecol Obstet.* 2017; 295(4): 897-906.

5. Simonini C, Fröschen EM, Nadal J, Strizek B, Berg C, Geipel A, Gembruch U. Prenatal ultrasound in fetuses with polycystic kidney appearance - expanding the diagnostic algorithm. *Arch Gynecol Obstet.* 2023; 308(4): 1287-1300.
6. Raina R, DeCoy M, Chakraborty R, Mahajan S, Moran R, Gibson K, Kumar D, Bergmann C. Renal cystic diseases during the perinatal and neonatal period. *J Neonatal Perinatal Med.* 2021; 14(2): 163-176.
7. Bergmann C, Senderek J, Windelen E, Küpper F, Middeldorf I, Schneider F, Dornia C, Rudnik-Schöneborn S, Konrad M, Schmitt CP, Seeman T, Neuhaus TJ, Vester U, Kirfel J, Büttner R, Zerres K. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Kidney Int.* 2005; 67(3): 829-848.
8. Dias NF, Lanzarini V, Onuchic LF, Koch VH. Clinical aspects of autosomal recessive polycystic kidney disease. *J Bras Nefrol.* 2010; 32(3): 263-267.
9. Burgmaier K, Gimpel C, Schaefer F, Liebau M. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease – PKHD1. 2001. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* Internet. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1326/>, accessed 18 September 2024.

VINICIUS CAPELLARI GABANA

<http://lattes.cnpq.br/0689989993576383>

<https://orcid.org/0009-0005-0310-7617>

LUÍSA RIGON BORBA

<http://lattes.cnpq.br/1748098286012527>

<https://orcid.org/0009-0003-6444-2318>

YASMIN RICARTE HASS LOPES

<http://lattes.cnpq.br/5658666448394680>

<https://orcid.org/0009-0008-8082-4996>

ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA

<http://lattes.cnpq.br/8565636243001078>

<https://orcid.org/0000-0002-9893-3348>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>

<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>

<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor científico - Heverton Pettersen

Revisión ortográfica: Darío Álvares

Recibido: 10/08/24. Aceptado: 23/09/24. Publicado: 09/10/24.

QUISTE ALANTOIDEO ASOCIADO A UROPATÍA OBSTRUCTIVA: RELATO DE CASO CON REGRESIÓN ESPONTÁNEA PRENATAL

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES ¹, ALINE DEBORAH MORAES ¹, MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA ¹, JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA ¹, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA ¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES ²

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El quiste alantoideo es una dilatación que ocurre debido a la regresión y cierre inadecuados del úraco. Nuestro objetivo fue describir los hallazgos prenatales de un feto que presenta cisto alantoideo y evidencias de uropatía obstructiva, que evoluciona con regresión espontánea aún en el segundo trimestre.

REPORTE DE CASO: La paciente era una gestante de 17 años cuya ecografía obstétrica a las 16 semanas reveló un quiste del cordón umbilical, que medía 2,3 cm de diámetro y se comunicaba con una vejiga fetal dilatada. Se observó el "signo de la cerradura", lo que indicaba una posible obstrucción uretral. Un mes después, también se verificó la dilatación de ambas pelvis renales. A las 24 semanas, el quiste ya no se veía y la vejiga presentaba dimensiones normales, algo que también ocurrió a las 35 semanas con las pelvis renales. El niño nació asintomático, sin persistencia del úraco.

DISCUSIÓN: Existe la hipótesis de que los quistes alantoideos puedan formarse debido a un aumento de la presión en el tracto urinario causado por una obstrucción, como aparentemente se observó en nuestro caso. Llamó la atención que ambos presentaron una involución espontánea y precoz en comparación con las descripciones de la literatura, quizás debido a la ruptura del quiste o a la resolución de la causa de la obstrucción.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico y la descripción de la evolución de quistes alantoideos durante el embarazo son raros. Suelen presentar involución espontánea, pero no de forma tan precoz como en nuestro caso, que tal vez ocurrió debido a su ruptura o a la resolución natural de la obstrucción urinaria fetal.

PALABRAS CLAVE: QUISTES; CORDÓN UMBILICAL; DIAGNÓSTICO PRENATAL; ECOGRAFÍA; REMISIÓN ESPONTÁNEA.

INTRODUCCIÓN

Los quistes del cordón umbilical son relativamente raros, con una prevalencia que varía entre 0,4-3,4% en el primer trimestre de gestación. Estos quistes pueden clasificarse en pseudocistos, que son más comunes y a veces están asociados a anomalías cromosómicas, y quistes verdaderos, menos frecuentes y generalmente localizados cerca de la inserción fetal del cordón umbilical. ¹

El quiste alantoideo se caracteriza por ser una dilatación causada por la regresión y cierre inadecuados del úraco ². Parte de los casos está asociada a uropatía obstructiva, lo que lleva a la hipótesis de que la aparición de estos quistes puede ocurrir debido a un aumento de la presión en el tracto urinario, provocado por la obstrucción. Sin embargo, su etiología aún no se comprende completamente ³.

Avances significativos en el desarrollo de equipos de ecografía de alta resolución han permitido diagnósticos más precisos de diferentes tipos de anomalías fetales, incluyendo los quistes alantoideos presentes en el cordón

umbilical ¹. Además, este examen, al ser altamente sensible, ha posibilitado la identificación de características detalladas de estos quistes, que pueden ayudar aún más en su confirmación diagnóstica ⁴. Aunque muchos quistes alantoideos pueden desaparecer espontáneamente durante el período prenatal, posiblemente debido a una ruptura, esta resolución puede resultar en la presencia de un úraco patente después del nacimiento, lo que frecuentemente requiere intervención quirúrgica. Sin embargo, la importancia clínica y la historia natural de los quistes alantoideos aún son poco reportadas en la literatura, así como poco comprendidas ¹.

Ante esto, nuestro objetivo fue describir el caso de un feto diagnosticado con un quiste alantoideo asociado a una uropatía obstructiva, que presentó resolución espontánea. Junto a esto, se discutirán cuestiones relacionadas tanto con su diagnóstico y origen como con su evolución.

REPORTE DE CASO

La paciente era una gestante de 17 años, en su tercera

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brasil.

2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brasil.

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
Avenida Independência, 661 Bairro Independência
Porto Alegre, RS, Brasil. CEP: 90035-074
E-mail: telles383@gmail.com

gestación, con historial previo de dos pérdidas gestacionales espontáneas. Fue derivada con 16 semanas y 2 días de gestación debido a una colección de líquido, con pared gruesa, adherida a la pared abdominal fetal, de etiología por esclerocer, asociada a una posible estenosis de uretra posterior.

La ecografía realizada en ese momento del embarazo en nuestro servicio mostró la presencia de un quiste localizado en el cordón umbilical, que medía 2,3 cm de diámetro (Fig. 1A), además de una dilatación de la vejiga, con engrosamiento de su pared, y evidencia del “signo de la cerradura”, indicativo de una obstrucción uretral (Fig. 2B). Las pelvis renales tenían un tamaño normal (la derecha medía 3,5 mm y la izquierda, 3,8 mm) (Fig. 2A). La ecografía realizada a las 18 semanas y 2 días mostró hallazgos similares.

El cariotipo fetal, realizado por amniocentesis, fue normal (46,XY). La ecografía realizada un mes después mostró un cordón umbilical con tres vasos y la presencia de un quiste en su interior, que medía 2,7 cm de diámetro (Fig. 1B). Había dilatación de las pelvis renales (la derecha medía 6,8 mm y la izquierda, 6,6 mm) (Fig. 2C). Además, fue posible visualizar la comunicación existente entre la vejiga y el quiste alantoideo, a través del úraco (Fig. 2D). El líquido amniótico se mostraba con una cantidad normal.

En la evaluación ecográfica, con 24 semanas y 2 días de gestación, el quiste en el cordón umbilical ya no era visible. Solo había un enredo del cordón umbilical cerca de la pared abdominal (Fig. 1C). Además, la vejiga presentaba forma y dimensiones normales (Fig. 2F). Las pelvis renales medían 6,0 mm a la derecha y 5,0 mm a la izquierda (Fig. 2E).

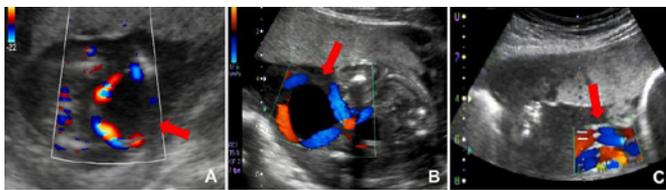


Figura 1. Imágenes de ecografía bidimensional con uso de Doppler, mostrando el quiste alantoideo (flechas rojas) a las 16 semanas y 2 días (A), y a las 21 semanas y 2 días (B). Note que a las 24 semanas y 2 días el quiste ya no era visible y había un enredo del cordón umbilical cerca de la pared abdominal (flecha roja) (C).

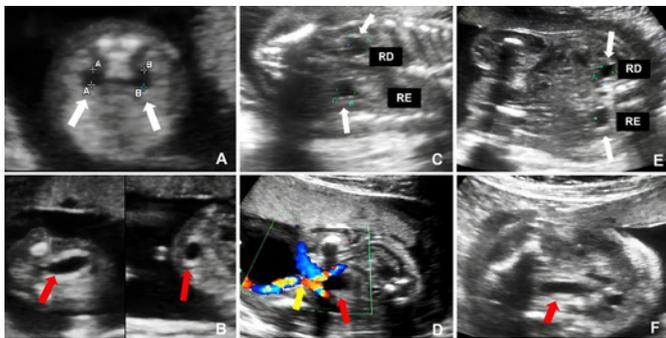


Figura 2. Imágenes del tracto urinario fetal observadas a través de la ecografía bidimensional en diferentes momentos de la gestación.

En la ecografía, con 26 semanas y 4 días, también había reducción del tamaño de ambas pelvis renales. El ecocardiograma con Doppler fetal no reveló anomalías. Con 35 semanas, el índice de líquido amniótico (ILA) se mostraba normal. La ecografía realizada cerca del final del embarazo, a las 37 semanas, tampoco reveló alteraciones.

El bebé nació por cesárea, con 37 semanas y 5 días de gestación, pesando 3.150 gramos y con puntajes de Apgar de 9 y 10 en el primer y quinto minuto, respectivamente. Estaba asintomático, sin signos de persistencia del úraco ni de obstrucción uretral. Su función renal era normal.

DISCUSIÓN

A pesar de los avances recientes en el diagnóstico por imagen, la descripción prenatal de quistes alantoideos aún es rara en la literatura disponible ^{1,4,5}. Los relatos que detallan su evolución, como en el presente caso, son aún menos comunes ⁶.

Desde el punto de vista diagnóstico, como se observó en nuestro relato, la ecografía bidimensional con Doppler es suficiente para identificar el quiste. Hallazgos importantes incluyen la visualización del quiste dentro del cordón umbilical, entre los vasos, y la identificación de una comunicación con la vejiga fetal ⁴. Exámenes complementarios, como la ecocardiografía fetal, fueron cruciales para excluir malformaciones asociadas.

Los quistes alantoideos tienden a ocurrir de forma aislada. Sin embargo, la literatura describe asociaciones con otras anomalías fetales, como onfalocelo, hipospadia y divertículo de Meckel ⁷, así como anomalías cromosómicas, como la microdelección que involucra la región 1q21.1q21.2 ⁸. Aunque la relación con alteraciones cromosómicas, como la trisomía del cromosoma 13 (síndrome de Patau) y la trisomía del cromosoma 18 (síndrome de Edwards), es más fuerte en casos de pseudocistos del cordón umbilical ¹, este hallazgo refuerza la importancia de exámenes de laboratorio, como cariotipo y microarray (array-CGH), en casos de quiste alantoideo ^{8,9}.

En nuestro caso, la ecografía reveló hallazgos sugestivos de uropatía obstructiva a nivel uretral, que desaparecieron espontáneamente a lo largo de la gestación. El análisis cariotípico no reveló anomalías cromosómicas, pero no excluye la posibilidad de alteraciones microscópicas, como microdelecciones y microduplicaciones, que no fueron detectadas por este examen. Estas alteraciones pueden ser identificadas mediante técnicas de citogenética molecular, como FISH o CGH-array ¹⁰.

Los quistes alantoideos normalmente aumentan de tamaño antes de resolverse espontáneamente, lo que sugiere una ruptura antes del nacimiento ¹. En el presente caso, creemos que la resolución ocurrió por la ruptura del quiste, como se sugiere en la literatura ¹, dado que el quiste aumentó ligeramente antes de desaparecer. Esto puede haber causado la formación de una fistula, con descompresión del tracto urinario por el extravasamiento de orina fetal al espacio amniótico.

Otra hipótesis es que la resolución ocurrió debido a la disminución de la presión en el tracto urinario, como consecuencia de la resolución espontánea de la obstrucción ⁴. Esta suposición se refuerza por la ausencia de signos de uropatía

obstructiva después del nacimiento, como la presencia de una válvula de uretra posterior ⁴.

Los quistes alantoideos en el cordón umbilical están frecuentemente asociados con un úraco patente, condición que generalmente requiere tratamiento quirúrgico ¹. El enfoque posnatal habitual es la resección quirúrgica ⁵. Sin embargo, en nuestro caso, hubo una resolución espontánea del quiste, aún en el segundo trimestre, más temprano de lo normalmente reportado, lo que puede explicar la ausencia de persistencia del úraco después del nacimiento. También es relevante notar que, a pesar de los signos de uropatía obstructiva durante la gestación, la función renal del recién nacido se mantuvo preservada, evitando complicaciones como la necesidad de diálisis o trasplante renal. Tal vez esto esté relacionado con la resolución temprana de los signos de obstrucción, como se observó durante la gestación.

Las infecciones son las principales complicaciones asociadas con los quistes alantoideos ². Otras consecuencias posibles incluyen la prematuridad, la formación de fístulas, abscesos ⁵ y, raramente, la progresión a malignidad ².

CONCLUSIONES

El diagnóstico y la descripción de la evolución de los quistes alantoideos durante la gestación son raros. Aunque generalmente ocurren de forma aislada, algunos casos están asociados con anomalías cromosómicas o malformaciones, especialmente obstrucciones del tracto urinario. Estos quistes tienden a resolverse espontáneamente, pero la resolución precoz observada en este caso puede haber ocurrido debido a la ruptura del quiste, con formación de fístula, o a la resolución espontánea de la obstrucción urinaria. Esto puede haber contribuido a la no persistencia del úraco después del nacimiento, así como a la preservación de la función renal.

AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría agradecer a la paciente y su familia, así como a los demás colegas del Servicio de Medicina Fetal del Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) por su contribución al desarrollo del presente estudio.

REFERENCIAS

1. Umeda S, Usui N, Kanagawa T, Yamamichi T, Nara K, Ueno T, Owari M, Uehara S, Oue T, Kimura T, Okuyama H. Prenatal and postnatal clinical course of an urachus identified as an allantoic cyst in the umbilical cord. *Eur J Pediatr Surg*. 2016;26(2):200-2.
2. Yu JS, Kim KW, Lee HJ, Lee YJ, Yoon CS, Kim MJ. Urachal remnant diseases: spectrum of CT and US findings. *Radiographics*. 2001;21(2):451-61
3. Ghezzi F, Raio L, Di Naro E, Franchi M, Cromi A, Dürig P. Single and multiple umbilical cord cysts in early gestation: two different entities. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;21(3):215-9.
4. Trong Thach T, Duy Quan V, Diem Nghi T, Hoang Anh N, Phi Hung L, Thien Luan N, Phuoc Long N. Case Report: pre-and postnatal management of an allantoic cyst with patent urachus and single umbilical artery. *F1000Res*. 2015 May 22;4:124.
5. Van der Bilt JD, Van Zalen RM, Heij HA, Bilardo CM, Aronson DC. Prenatally diagnosed ruptured vesico-allantoic cyst presenting as patent urachus at birth. *J Urol*. 2003;169(4):1478-9.

6. Tekesin I, Küper-Steffen R. Prenatal diagnosis and clinical course of a patent urachus associated with an allantoic cord cyst and a giant umbilical cord. *Ultrasound Int Open*. 2018 Sep;4(3):E104-E105.
7. Bonasoni MP, Comitini G, Cavicchioni O, Barbieri V, Dalla Dea G, Palicelli A, Aguzzoli L. Prenatal detection of vesico-allantoic cyst: ultrasound and autopsy findings. *Fetal Pediatr Pathol*. 2023;42(3):498-505.
8. Bouariu A, Scutelnicu AM, Ciobanu AM, Cimpoia Raptis BA, Dumitru AE, Nedelea F, Gic N, Panaitescu AM. A rare case of allantoic cyst with patent urachus in fetus with a microdeletion in 1q21.1q21.2 region. *Diagnostics (Basel)*. 2021;11(12):2332.
9. Zangen R, Boldes R, Yaffe H, Schwed P, Weiner Z. Umbilical cord cysts in the second and third trimesters: significance and prenatal approach. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2010;36(3):296-301.
10. Smeets DF. Historical prospective of human cytogenetics: from microscope to microarray. *Clin Biochem*. 2004;37(6):439-46.

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES
<http://lattes.cnpq.br/2570351969262267>
<https://orcid.org/0000-0002-7126-2345>

ALINE DEBORAH MORAES
<http://lattes.cnpq.br/9109488645512745>
<https://orcid.org/0000-0002-5859-8784>

MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA
<http://lattes.cnpq.br/1597510561356884>
<https://orcid.org/0009-0007-9496-8993>

JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA
<https://lattes.cnpq.br/5074633853328726>
<https://orcid.org/0009-0005-0202-5206>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>
<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA
<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>
<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor científico - Heverton Pettersen
 Revisión ortográfica: Darío Álvares
 Recibido: 10/08/24. Aceptado: 23/09/24. Publicado: 01/10/24.

TERATOMA INTRAPERICÁRDICO FETAL: UN REPORTE DE CASO

FERNANDO GUIMARÃES SILVA¹, MARCELLO BRAGA VIGGIANO¹, THIAGO LARA DA ROCHA¹, RAISSA FRAGOSO¹, EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA¹, WALDEMAR NAVES DO AMARAL²

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Los tumores cardíacos primarios, incluidos los teratomas, son raros y generalmente se diagnostican en el útero o en el período postnatal. El teratoma intrapericárdico es el segundo tumor cardíaco benigno más común en fetos, pudiendo causar complicaciones como taponamiento cardíaco e hidropsia fetal, lo que puede llevar a la muerte. Este reporte describe un caso raro de teratoma intrapericárdico fetal detectado por ultrasonografía en una maternidad de alto riesgo.

REPORTE DE CASO: Una gestante de 32 años fue diagnosticada con una masa mediastínica de 32 mm, asociada a derrame pericárdico, desplazamiento del mediastino y riesgo de hidropsia. La paciente fue remitida a otro hospital para procedimientos de pericardiocentesis y esclerosis del tumor. A pesar de los intentos, el feto desarrolló hidropsia y, tras el nacimiento por cesárea, falleció debido a hipoplasia pulmonar.

DISCUSIÓN: El diagnóstico fetal temprano de tumores cardíacos se ha vuelto más preciso con el avance de las técnicas de imagen. Los teratomas intrapericárdicos son tumores raros que pueden causar compresión cardíaca y muerte fetal. Un diagnóstico precoz es crucial para el manejo adecuado, permitiendo intervenciones como pericardiocentesis o resección quirúrgica. La cirugía fetal es una opción terapéutica cuando está disponible y se realiza antes de la hidropsia.

CONCLUSIÓN: Un manejo temprano y la cirugía fetal podrían haber cambiado el pronóstico de este caso. La referencia rápida a centros especializados es esencial para mejorar los resultados perinatales.

PALABRAS CLAVE: TERATOMA INTRAPERICÁRDICO, MEDICINA FETAL, TUMOR CARDÍACO FETAL, PERICARDIOCENTESIS, HIDROPSIA, CIRUGÍA FETAL.

INTRODUCCIÓN

Los tumores cardíacos primarios son diagnósticos raros y generalmente se realizan en el útero o en el período postnatal. De acuerdo con Tagliati et al.¹, son tumores diagnosticados en la infancia o en la vida fetal como lesiones intrapericárdicas multiloculadas con componentes quísticos y sólidos, típicamente localizados cerca de la raíz de la arteria pulmonar o de la aorta. Según Camargo et al.², presentan una incidencia de 0,009% en los rastreos ecográficos de bajo y alto riesgo. Alrededor del 90% de estos tumores son benignos y corresponden a cinco tipos histológicos: rabdomiomas, teratomas, fibromas, hemangiomas y hamartomas. El rabdomioma es el más frecuente entre los tipos histológicos benignos, siendo responsable del 60-86% de los casos. Por otro lado, el teratoma es el segundo más frecuente. Se trata de un tumor raro de origen embrionario, histológicamente complejo, compuesto por líneas celulares germinales endodérmicas, mesodérmicas y ectodérmicas. La ecografía y la ecocardiografía fetal, según Desmond et al.³, detectan con frecuencia tales patologías. En lo que respecta al teratoma intrapericárdico, esta masa tumoral junto con el derrame

pericárdico puede ocasionar taponamiento cardíaco que, si se alivia, puede salvar la vida del feto. El objetivo de este reporte es describir un caso sospechoso de esta rara patología fetal detectado por ecografía obstétrica en una maternidad de alto riesgo en Goiânia-GO, así como las dificultades y eventos relacionados con el caso.

REPORTE DE CASO

El Hospital Estatal de la Mujer de Goiás (HEMU) es un hospital público situado en Goiânia (GO) que absorbe una parte significativa de los casos de medicina fetal de todo el estado de Goiás y es una referencia en Brasil para la cirugía de corrección de gemelaridad imperfecta. En 20 años, este es el primer caso sospechoso de teratoma intrapericárdico fetal.

El caso en cuestión es de una gestante de 32 años, secundigesta, con antecedentes de un aborto espontáneo en el primer trimestre hace 10 años, sobrepeso, sin alteraciones laboratoriales ni hábitos nocivos. Fue admitida con 23 semanas y 4 días en el Servicio de Obstetricia de alto riesgo del HEMU, con una ecografía obstétrica externa que describía una formación sólido-quística en contacto íntimo con el cora-

1. Hospital Estadual da Mulher de Goiás (HEMU), Goiânia

2. Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás (HC-UFG), Goiânia

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:
FERNANDO GUIMARÃES SILVA
Sarmiento Leite, 245/403 - Porto Alegre - RS
CEP:90.050-170
E-mail: frnd.guimaraes@gmail.com

zón derecho, midiendo en su mayor diámetro 28 mm, y un ecocardiograma externo que describía un tumor extracardiaco asociado a un derrame pericárdico de grado importante.

En la evaluación ecográfica institucional se observó una imagen circunscrita, circular y heterogénea con áreas quísticas y sólidas en su interior, pulsátil, adyacente predominantemente al atrio derecho, midiendo en su mayor diámetro 32 mm, asociada a un derrame pericárdico moderado y desplazamiento del mediastino hacia la izquierda (figura 1). Se planteó entonces la hipótesis principal de teratoma intrapericárdico por las características ecográficas presentadas.



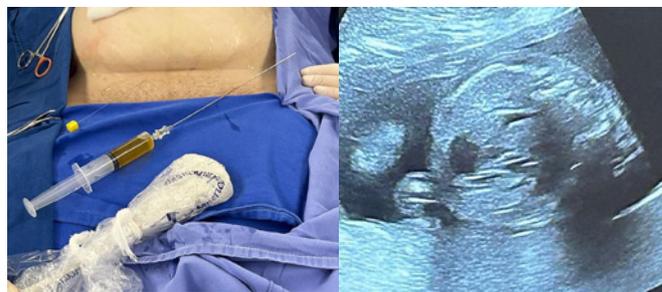
Figura 1: Corte transversal torácico que demuestra una gran masa pericárdica asociada a un importante derrame pericárdico. 4C – visión de cuatro cámaras cardíacas; T – teratoma intrapericárdico; DP – derrame pericárdico.

Ante el probable diagnóstico, se evidenció la necesidad de intervención quirúrgica para mejorar el pronóstico fetal debido a la posibilidad de progresión de las dimensiones de la masa mediastínica, con la consiguiente hidropsia y mortalidad fetal. Debido a la indisponibilidad de recursos físicos en el HEMU, la paciente fue referida al Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Goiás (HC-UFG) para evaluación.

En el examen de admisión del sector de Medicina Fetal en el HC-UFG, se notó un agravamiento del derrame pericárdico, además de edema en el cuero cabelludo. Se propuso un procedimiento de pericardiocentesis para aliviar el derrame fetal y esclerosis del tumor, con el objetivo de retrasar el agravamiento del cuadro y evitar la mortalidad fetal antes de que fuera posible la transferencia de la paciente a un centro especializado.

Durante la internación, la gestante, previamente asintomática, evolucionó repentinamente con fuertes dolores abdominales y vómitos, siendo diagnosticada con intususcepción intestinal secundaria, probablemente debido a adherencias por una cirugía bariátrica previa. De este modo, se indicó una laparotomía de emergencia por parte del equipo

de cirugía general y, en un segundo tiempo, aspiración del derrame pericárdico mediante pericardiocentesis, seguida de punción con aguja fina del tumor mediastínico y esclerosis de este con glucosa hipertónica por parte del equipo de Medicina Fetal del HC-UFG – figura 2a y 2b.



Figuras: 2a. Líquido citrino aspirado durante la pericardiocentesis; 2b: Aspecto ecográfico posterior a la pericardiocentesis y esclerosis del tumor.

Pocos días después del evento, la paciente fue transferida a un Servicio de Medicina Fetal en la ciudad de San Pablo para evaluar la resección de la masa. Debido al estado grave del feto y al postoperatorio inmediato materno, el procedimiento no fue indicado. De este modo, el manejo continuó con ecocardiografía fetal diaria y cardiotocografía tres veces al día. Debido a la recidiva de derrame pericárdico en un volumen considerable, se realizaron otras dos pericardiocentesis. Sin embargo, en ese ínterin, la paciente fue sometida a cesárea el 08/05/2024 al constatare hidropsia fetal asociada a arritmia cardíaca. El neonato nació vivo y con aproximadamente 1500 g, pero evolucionó hacia la muerte alrededor de tres horas después del nacimiento, probablemente debido a la hipoplasia pulmonar severa desarrollada como resultado de la tumoración cardíaca y sus complicaciones. No se realizó el examen histopatológico del tumor para confirmar la hipótesis ecográfica.

DISCUSIÓN

Camargo et al.² relataron que en la última década ha habido un aumento notable en el diagnóstico fetal de tumores cardíacos primarios gracias al avance de las técnicas de imagen que logran diagnosticar y clasificar con alta precisión los varios tipos histológicos del tumor. Rychik et al.⁴ afirman que tales tumores son principalmente diagnosticados en la infancia o en la vida fetal.

En la vida fetal, generalmente se presenta como imágenes piriformes con superficie lisa y lobulada, ecogenicidad heterogénea con áreas quísticas, con o sin calcificaciones, y casi todos están asociados a un derrame pericárdico y ubicados cerca del atrio derecho fetal, descripción similar al caso en cuestión. También se puede demostrar un aumento de la vascularización con Doppler colorido. Raramente son diagnosticados en la vida adulta, habiéndose reportado pocos casos en la literatura.

La presencia del tumor cardíaco en el feto puede llevar a complicaciones hemodinámicas significativas que aumentan la morbilidad y mortalidad fetal y posnatal². Garcia et al.⁵

describieron que estos tumores están asociados a un cuadro clínico grave cuyo derrame pericárdico, combinado con la compresión del corazón por efecto de masa, puede llevar a una restricción progresiva del llenado, tamponamiento cardíaco, hidropesía y muerte fetal o neonatal, reflejando el desenlace del caso en cuestión.

Según García et al.⁵, en la mayoría de los casos, la conducción clínica abarca el monitoreo y medidas de drenaje del líquido pericárdico o el parto cuando el feto alcanza una edad gestacional viable para la resección quirúrgica posnatal. Sin embargo, la resección prenatal sería una opción ideal de tratamiento con buenos resultados cuando se realiza antes del inicio de un compromiso hemodinámico grave. En el caso en cuestión, debido a la edad gestacional no viable y la falta de disponibilidad de cirugía fetal, se optó por la monitorización de los marcadores que anticipan la deterioración intrauterina y la pericardiocentesis con esclerosis del tumor como estrategia terapéutica hasta el acceso a un tratamiento definitivo.

Según Rychik et al.⁴, en situaciones como esta, donde hay detección precoz de un tumor sospechoso de teratoma intrapericárdico basado en su apariencia y ubicación, es necesaria una vigilancia cuidadosa y frecuente para detectar cambios en el tamaño tumoral y en el gasto cardíaco fetal. Todo esto tiene como objetivo detectar alteraciones antes del inicio de la hidropesía, de modo a evitar el tratamiento en un estado de inestabilidad hemodinámica grave. Un aumento en el tamaño del tumor y un gasto cardíaco anormalmente bajo o en declive corresponden a indicaciones para tratamiento, reforzando así el carácter urgente del caso presentado.

Desmond et al.³ atribuyeron a la resección quirúrgica la condición de tratamiento curativo de elección. Rychik et al.⁴ defienden la resección del tumor como el tratamiento más eficaz, ya que el drenaje del componente quístico y la pericardiocentesis pueden no aliviar adecuadamente el taponamiento ni inhibir el rápido crecimiento del tumor. Debido al aumento progresivo de estos tumores, la cirugía para bebés prematuros de 28 semanas es aceptable utilizando la estrategia EXIT (tratamiento intraparto extraútero) o, cuando esté disponible, una cirugía fetal es posible con considerables posibilidades de éxito si se realiza antes del inicio de la hidropesía fetal. Sin embargo, dependiendo de la disponibilidad de los servicios, la pericardiocentesis seguida de punción con aguja fina y esclerosis tumoral fueron las alternativas terapéuticas posibles para mejorar el estado hemodinámico fetal.

Rychik et al.⁴ describieron el primer caso de cirugía fetal exitosa para la resección de un teratoma intrapericárdico realizado a las 24 semanas de gestación y atribuyen el éxito de la intervención a la detección e intervención temprana antes de la hidropesía fetal. Pocos estudios evalúan los resultados perinatales y a largo plazo de los fetos con tumores cardíacos. De acuerdo con la cohorte de Camargo et al.² realizada en 1991 y 2021 en dos centros de referencia en ecocardiografía fetal, de los cuatro casos de teratoma intrapericárdico, tres evolucionaron hacia la muerte y uno se encuentra vivo y asintomático tras la extirpación del tumor.

CONCLUSIÓN

Aunque el pronóstico postnatal de los recién nacidos sometidos a resección tumoral es prometedor, el seguimiento prenatal se presenta como un desafío. En el caso en cuestión, el teratoma intrapericárdico fetal podría haber sido tratado con éxito utilizando vigilancia seriada desde su detección en una edad gestacional temprana y empleando un tratamiento eficaz tan pronto como se identificaran signos de inminente hidropesía fetal. De este modo, es fundamental el encaminamiento a un centro multidisciplinario de terapia fetal en el momento de este diagnóstico o ante los primeros hallazgos que predicen la descompensación hemodinámica. Si se hubiera referido con agilidad, dentro de la ventana de oportunidad, sería posible considerar la cirugía fetal con buenos resultados perinatales, modificando el pronóstico de este caso que llegó con un cuadro de gravedad considerable, inviabilizando la terapéutica con mejor evidencia científica.

REFERENCIAS

1. Tagliati C, Fogante M, Palmisano A, Catapano F, Lisi C, Monti L, Lanni G, Cerimele F, Bernardini A, Procaccini L, Argalia G, Esposito Pirani P, Marcucci M, Rebonato A, Cerimele C, Luciano A, Cesarotto M, Belgrano M, Pagnan L, Sarno A, Cova MA, Ventura F, Regnicolo L, Polonara G, Ugucioni L, Quaranta A, Balardi L, Barbarossa A, Stronati G, Guerra F, Chiocchi M, Francone M, Esposito A, Schicchi N. Cardiac masses and pseudo-masses: an overview about diagnostic imaging and clinical background. *Medicina (Kaunas)*. 2023;60(1):70.
2. Camargo FM, Brizot ML, Francisco RPV, Carvalho WB, Ikari NM, Peres SV, Lopes MAB, Lopes LM. Perinatal results and long-term follow-up of fetal cardiac tumors: a 30-year historical cohort study. *Arq Bras Cardiol*. 2024;121(1):e20220469.
3. Desmond A, Satou G, Garg M, Kallapur S, Horenstein J, Goldstein J, Van Arsdell G, Afshar Y. Fetal pericardial teratoma: perinatal management and example of preterm cesarean birth to resection. *JACC Case Rep*. 2023;29(3):102169.
4. Rychik J, Khalek N, Gaynor JW, Johnson MP, Adzick NS, Flake AW, Hedrick HL. Fetal intrapericardial teratoma: natural history and management including successful in utero surgery. *Am J Obstet Gynecol*. 2016;215(6):780.e1-e7.
5. García AM, Dantas Junior RN, Chi CK, Parga JR. Diagnóstico incidental tardío de teratoma intrapericárdico—relato de caso. *Rev Port Cardiol*. 2017;36(7-8):571.e1-4.

FERNANDO GUIMARÃES SILVA

<http://lattes.cnpq.br/5515520022078808>
<https://orcid.org/0009-0005-9058-7232>

MARCELLO BRAGA VIGGIANO

<http://lattes.cnpq.br/2714312187019622>
<https://orcid.org/0000-0002-7970-606X>

THIAGO LARA DA ROCHA

<http://lattes.cnpq.br/6910825705598054>
<https://orcid.org/0000-0003-4433-7898>

RAISSA FRAGOSO

<http://lattes.cnpq.br/8227481847598966>
<https://orcid.org/0000-0003-4695-6019>

EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA
<http://lattes.cnpq.br/5924560041698780>
<https://orcid.org/0009-0004-9849-4850>

WALDEMAR NAVES DO AMARAL
<http://lattes.cnpq.br/4092560599116579>
<https://orcid.org/0000-0002-0824-1138>

Editor científico - Heverton Pettersen
Revisión ortográfica: Darío Álvares
Recibido: 07/08/24. Aceptado: 26/03/24. Publicado: 04/10/24.

AUSENCIA DEL CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR Y DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN LA MEDICINA FETAL

JULIANA PINTO COELHO¹, ARTHUR PETERSEN¹, MARCOS FARIA¹, GABRIELA HISSA¹, HEVERTON PETERSEN¹

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El *cavum septum pellucidum* (CSP) es una cavidad llena de líquido cefalorraquídeo, ubicada entre dos láminas delgadas del septo pelúcido. Su visualización es esencial en la detección de malformaciones cerebrales de la línea media anterior, debido a su estrecha relación con el cuerpo calloso y el sistema límbico. La ausencia o alteración del CSP se asocia con diversas condiciones, como la displasia septo-óptica (DSO), la agenesia del cuerpo calloso, la holoprosencefalia y la esquizencefalia. Su persistencia en adultos, aunque muchas veces sin implicaciones, puede estar vinculada a trastornos neuropsiquiátricos.

REPORTE DE CASO: Paciente de 22 años, nuligesta, con ausencia de visualización del CSP y ventriculomegalia leve detectada en la ecografía de las 23 semanas. Los exámenes complementarios incluyeron neurosonografía y ecocardiografía fetal, sin hallazgo de otras anomalías. Al nacer, el recién nacido presentó condiciones normales y evolución adecuada hasta los 10 meses, sin signos de compromiso neurológico. Actualmente, se encuentra bajo seguimiento neurológico, con resonancia magnética pendiente.

DISCUSIÓN: Aunque la mayoría de los casos de ausencia aislada del CSP evolucionan de manera favorable, es importante considerar que pueden detectarse anomalías adicionales después del nacimiento, lo que podría conducir a resultados desfavorables, como alteraciones en el desarrollo neuropsicomotor y deficiencias hormonales. La evaluación cuidadosa y el seguimiento postnatal son esenciales para identificar posibles complicaciones y ofrecer el asesoramiento adecuado a los padres.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico prenatal de ausencia aislada del septo pelúcido puede tener un pronóstico más favorable en comparación con casos asociados a otras anomalías. Sin embargo, el seguimiento postnatal es fundamental, ya que pueden existir asociaciones no detectadas durante la vida fetal, como la displasia septo-óptica y otras deficiencias neurológicas, lo que convierte el asesoramiento a los padres en un desafío.

PALABRAS CLAVE: CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM, NEUROSONOGRAFÍA, MALFORMACIONES CEREBRALES, AGENESIA DEL SEPTUM PELLUCIDUM, DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA, PRONÓSTICO.

INTRODUCCIÓN

El *cavum septum pellucidum* es una cavidad llena de líquido cefalorraquídeo (LCR), situada entre las dos láminas delgadas del septo pelúcido, delimitada superiormente por el cuerpo calloso, inferiormente por el techo del tercer ventrículo y el fórnix anterior, y lateralmente por los cuernos frontales de los ventrículos laterales.

Durante el desarrollo embrionario, el septo pelúcido se forma entre la 6.^a y la 8.^a semana de gestación, siendo identificado en la ecografía obstétrica a partir de la 17.^a semana. Su presencia y morfología son hitos importantes en la detección de malformaciones cerebrales, ya que el CSP se visualiza en cortes axiales del cerebro fetal como una estructura anecoica y bien delimitada entre los ventrículos laterales. Se considera uno de los principales marcadores de la integridad de la línea media anterior cerebral, esencial para el desarrollo adecuado del sistema límbico y del cuerpo calloso, con el

cual mantiene una estrecha relación embriológica. Aunque frecuentemente se asocia la agenesia del CSP con agenesia del cuerpo calloso, este no es un signo patognomónico¹⁻³.

La fusión de las láminas del septo pelúcido generalmente ocurre después del nacimiento, con el cierre de la cavidad alrededor de los primeros seis meses de vida. Sin embargo, la persistencia del CSP puede observarse en un porcentaje significativo de la población adulta, alcanzando hasta el 30%, considerándose muchas veces una variante anatómica sin implicaciones clínicas graves en la mayoría de los casos. No obstante, un CSP aumentado o persistentemente alargado se ha asociado a trastornos psiquiátricos, como la esquizofrenia y los trastornos del espectro bipolar, además de otras condiciones neuropsiquiátricas^{4,5}.

Belhocine et al.⁶, a través de un estudio retrospectivo con resonancia magnética, diagnosticaron 34/14.000 (0,02%) niños con agenesia del septo pelúcido⁵. Sin embargo, la

1. Gennus Núcleo de Medicina Fetal – Belo Horizonte, MG

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
HEVERTON PETERSEN
Gennus Núcleo de Medicina Fetal
R. Jaceguai 208 – 1022 – Prado
Belo Horizonte, CEP 0.411-040
Email: hevertonpettesen@gmail.com

agenesia aislada del septo pelúcido se considera una condición rara, con una prevalencia estimada de 2 a 3 por cada 100.000 nacidos vivos.

La ausencia del CSP puede observarse en asociación con anomalías complejas, como la displasia septo-óptica (DSO), una malformación caracterizada por la ausencia del septo pelúcido, hipoplasia de los nervios ópticos y disfunción hipotalámica/pituitaria^{7,8}. Lepinard et al.⁸ fueron los primeros en reportar un diagnóstico prenatal de displasia septo-óptica – síndrome de Morsier. Actualmente, con el avance de la genética humana, se ha asociado a la DSO una mutación en el gen homeobox HESX1, ubicado en el cromosoma 3p14⁹. Estas anomalías cerebrales suelen estar relacionadas con déficits en el desarrollo neuropsicomotor y disfunciones hormonales severas, con implicaciones pronósticas significativas^{1,3,4,6-8}. Estudios de neuroimagen revelan que la ausencia o alteraciones en el CSP, particularmente en el contexto de agenesia del cuerpo caloso o displasia septo-óptica, indican trastornos en el desarrollo cerebral que requieren una investigación más detallada con resonancia magnética (RM) fetal para elucidar el diagnóstico y facilitar la planificación terapéutica adecuada^{7,10}.

DIAGNÓSTICO

El septo pelúcido es una estructura compuesta por dos láminas delgadas que delimitan un espacio anecoico, conocido como cavum del septo pelúcido (CSP), y forma parte del complejo anterior del sistema nervioso central (SNC). Esta estructura puede visualizarse mediante ecografía a partir de la 17.^a semana de gestación, desapareciendo progresivamente después de la 37.^a semana¹. El CSP se identifica en los planos transventricular, sagital medio y transcaudado durante la ecografía morfológica del segundo trimestre, presentando una forma predominantemente cuadrada en cortes axiales (en aproximadamente el 73% de los casos) y triangular en el 27% de los casos – figura 1.

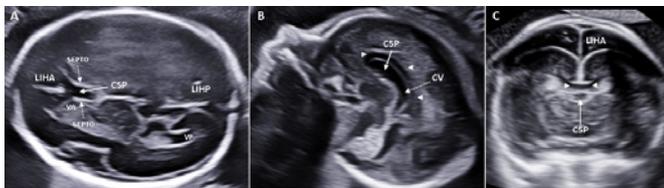


Figura 1. A - corte transventricular (LIHA: línea interhemisférica anterior; CSP: cavum del septo pelúcido; VA: ventrículo anterior; VP: ventrículo posterior; LIHP: línea interhemisférica posterior). B - corte sagital medio (punta de la flecha: cuerpo caloso; CV: cavum vergae). C - corte coronal transcaudado.

El ancho normal del CSP varía de acuerdo con la edad gestacional. Utilizando un diámetro biparietal (DBP) de 50 mm (20 semanas) y 80 mm (30 semanas), se registraron medidas de 3,9 mm y 5,8 mm, respectivamente¹¹. Medidas por encima del percentil 95 pueden estar asociadas a aneuploidías como trisomía 18, 21 y microdelección del cromosoma 22^{11,12}. El cavum debe estar presente en el 100% de los fetos entre la 18.^a y

la 37.^a semana, especialmente cuando el DBP varía entre 44-88 mm. Es fundamental diferenciarlo de las columnas anteriores del fórnix, que se visualizan como tres líneas ecogénicas y no contienen líquido cefalorraquídeo, y de la persistencia del cavum vergae (CV), que generalmente desaparece después de la 26.^a semana de gestación. La diferenciación adecuada entre estas estructuras es importante para el diagnóstico y seguimiento gestacional. La figura 2 muestra en un corte axial inferior las líneas hipocogénicas que pertenecen al fórnix anterior (A) y la imagen anecoica axial superior ilustra el cavum vergae (B).

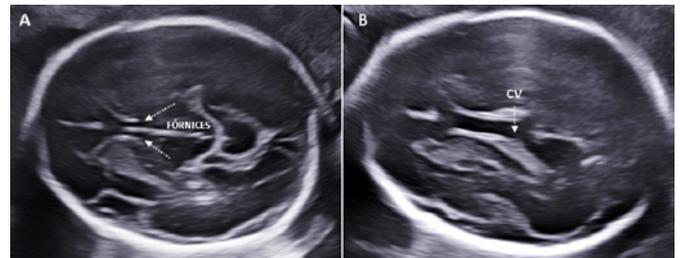


Figura 2. Cortes axiales del polo cefálico. A - Inferior: fórnix (tres líneas hiperecogénicas). B - Superior: cavum vergae (CV), región medial y superior.

La correcta evaluación del CSP es un componente crucial en el examen ecográfico de rutina, ya que su ausencia o alteraciones pueden indicar malformaciones cerebrales graves, a menudo asociadas con alteraciones en el desarrollo del cuerpo caloso y de la línea media del cerebro.

El cavum del septo pelúcido desaparece en una secuencia definida, siendo el cavum del velum interpositum el primero en desaparecer, seguido por el cavum vergae, ambos alrededor de la 26.^a semana de gestación; le sigue el CSP, que desaparece después de la 37.^a semana. La ausencia del CSP puede ocurrir de manera aislada, sin anomalías cerebrales o extracerebrales asociadas, o puede estar relacionada con ventriculomegalia leve a moderada (medida del átrio posterior inferior a 15 mm). Sin embargo, en algunos casos, su ausencia está asociada con malformaciones cerebrales significativas, incluyendo: holoprosencefalia, ventriculomegalia grave, agenesia o disgenesia del cuerpo caloso, esquizencefalia y displasia septo-óptica^{2,6,13}.

La figura 3 ilustra la vista sagital y anterior del cavum septum pellucidum (CSP), cavum velum interpositum (CVI) y cavum vergae (CV)¹⁴.

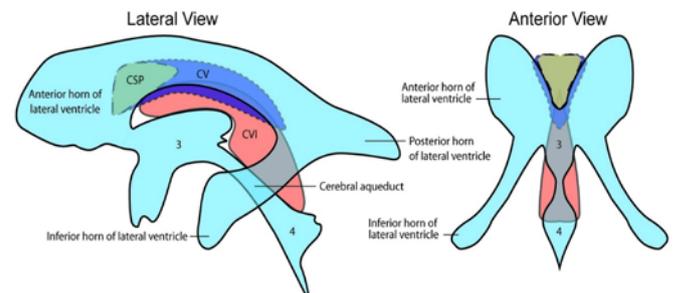


Figura 3 - La imagen ilustra la vista sagital y anterior de los tipos de cavum. (CSP = cavum septum pellucidum, CV = cavum vergae y CVI = cavum velum interpositum)¹⁴.

REPORTE DE CASO

Paciente de 22 años, nuligesta, referida por el SUS para seguimiento en la posgraduación de Medicina Fetal de la Clínica Gennus, vinculada a la Facultad de Ciencias Médicas de Minas Gerais. Historia personal y familiar sin enfermedades neurológicas diagnosticadas, exámenes de laboratorio normales y ecografías anteriores dentro de la normalidad.

Ecografía realizada el 05/08/2023 en la Clínica Gennus: Ausencia de visualización del cavum del septo pelúcido (CSP) en los cortes axial, sagital y coronal, e identificación de ventriculomegalia leve (figuras 4-6). No se observaron otras anomalías estructurales asociadas, especialmente en la fosa posterior, línea media posterior y quiasma óptico.



Figura 4. Imagen axial del polo cefálico en tres niveles que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido y ventriculomegalia

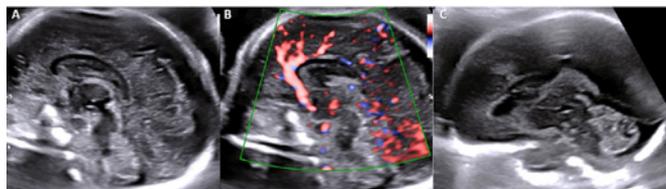


Figura 5. Imagen sagital media del polo cefálico que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido. B. Doppler color muestra la arteria pericalosa.

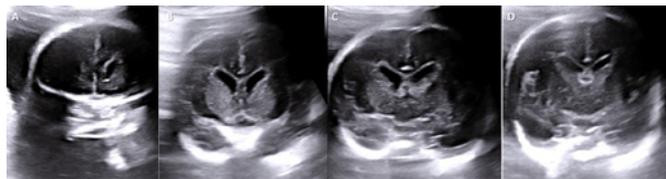


Figura 6. Imagen coronal del polo cefálico en tres niveles que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido

Evaluaciones Complementarias:

Para aclarar la ausencia del CSP y la ventriculomegalia leve, se realizaron:

Neurosonografía vía endovaginal: Confirmó los hallazgos de ventriculomegalia y ausencia del cavum del septo pelúcido. Se investigaron e identificaron los quiasmas ópticos, estructuras de la línea media posterior y la fosa posterior, todos normales (figura 7).

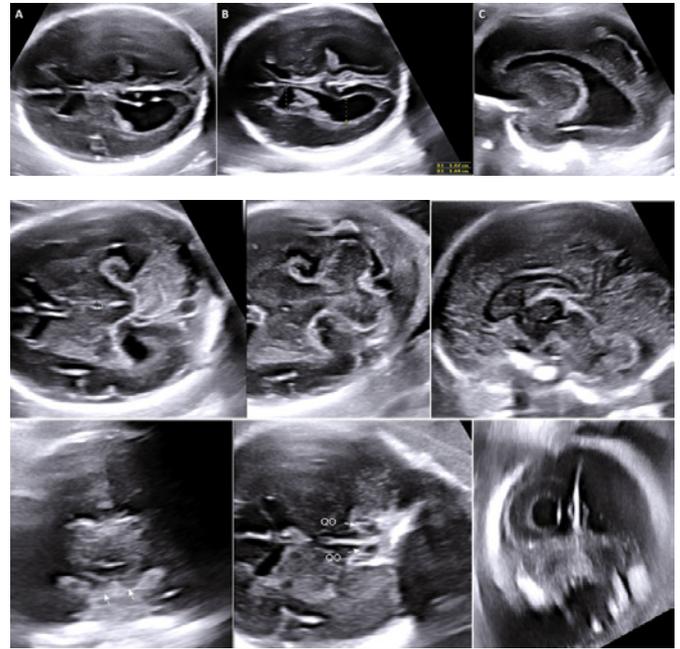


Figura 7. Neurosonografía fetal. A, B, C: evaluación de la ventriculomegalia. Imágenes de la línea media posterior y la fosa posterior. Las flechas indican el quiasma óptico.

Ecocardiografía fetal: Normal, sin evidencia de cardiopatías estructurales.

Conducta prenatal: Durante el prenatal, no se realizaron estudios citogenéticos (cariotipo) ni resonancia magnética (RM) fetal, a pesar de los hallazgos de alteraciones en el sistema nervioso central.

Parto y evolución neonatal: Recién nacido del sexo masculino, nacido por parto vaginal el 12/11/2023, con 40 semanas y 2 días de gestación. Peso al nacer: 3,220 g. Estatura: 49 cm.

Condiciones neonatales: Recibió el alta el segundo día de vida, sin complicaciones aparentes.

Evolución postnatal: Hasta los 10 meses de edad, el lactante presentó un desarrollo adecuado en aspectos cognitivos, sensoriales, visuales y motores, sin signos de compromiso neurológico. Sin embargo, se recomendó seguimiento neurológico y resonancia magnética (aún pendiente por el SUS), especialmente debido a la ausencia del septo pelúcido y la ventriculomegalia leve detectadas durante el período prenatal.

DISCUSIÓN

La ausencia aislada del cavum del septo pelúcido (CSP) es una condición que, en la mayoría de los casos, presenta un pronóstico favorable, con desarrollo normal y buena evolución. Sin embargo, como se destaca en la literatura, existe el riesgo de detección de anomalías cerebrales adicionales después del nacimiento, lo que puede impactar negativamente en el desarrollo neurológico. Entre las complicaciones postnatales se encuentran alteraciones en el desarrollo neuropsicomotor, deficiencias visuales, como la ceguera, y disfunciones hormonales⁷.

Borkowski-Tillman et al.³ destacan que, a pesar de los avances en las técnicas de imagen, es difícil garantizar con absoluta certeza la ausencia aislada del CSP durante el periodo prenatal, señalando la posibilidad de otras malformaciones no detectadas durante la gestación. Los autores analizaron 47 fetos, de los cuales 17/47 (15%) fueron considerados con defecto aislado del CSP. Aproximadamente 14 bebés recibieron seguimiento neurológico y todos resultaron normales. Por otro lado, al menos el 50% de los fetos con anomalías asociadas presentaron resultados anormales³.

Estudios también evidencian que, incluso en casos donde la agenesia del CSP parece ser aislada en el prenatal, se pueden diagnosticar anomalías adicionales posteriormente^{4,6,7}.

Damaj et al.⁴ realizaron un estudio con 17 casos de agenesia aislada del CSP, donde 14/17 presentaron un desarrollo neurológico normal. Sin embargo, en 3/17 (18%) pacientes mostraron problemas conductuales, 2/17 (28%) experimentaron retrasos en el lenguaje y 3/17 (18%) fueron diagnosticados con displasia septo-óptica.

Di Pasquo et al.¹⁵ realizaron una cohorte seguida de un meta-análisis, revelando que en el 14% de los casos (9/70) de agenesia aislada del CSP, se detectó una anomalía adicional después del nacimiento. Se realizaron pruebas genéticas en 30 casos, con dos resultados anormales (9%) – microdelección 1p14 y variante de significado desconocido (VOUS) en 10p13. Entre los 79 fetos acompañados, 14/79 (19%) presentaron displasia septo-óptica (DSO). Entre los 46 bebés que tuvieron seguimiento neurológico y no presentaban DSO, 3/46 (6.5%) fueron diagnosticados con discapacidad neurológica grave. Además, en 60 fetos considerados normales cuando se analizó el tracto oftalmológico mediante ultrasonido y resonancia magnética, 6/60 (9.1% - falso negativo) presentaron DSO en el periodo posparto. Estas evidencias demostraron que la visualización aparentemente normal de las vías ópticas en el prenatal no excluye la posibilidad de displasia septo-óptica. La tabla 1 ilustra los hallazgos de displasia septo-óptica posnatal de este meta-análisis, reforzando la importancia del seguimiento incluso en casos que parecen normales en las pruebas de imagen prenatales.

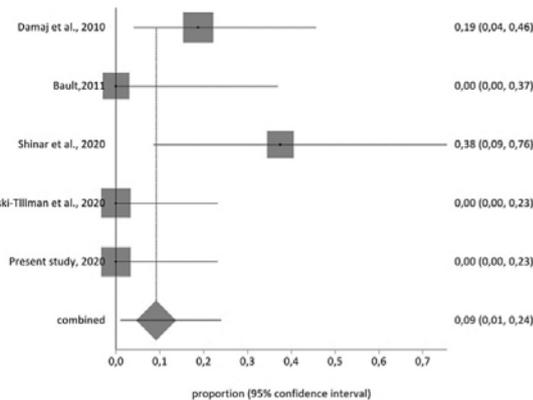


Tabla 1. Muestra la proporción de casos de displasia septo-óptica en fetos que presentaron una evaluación prenatal de los tractos, nervios o quiasmas oftálmicos normales.

Por lo tanto, el seguimiento posnatal es crucial para monitorear el desarrollo de estos niños, especialmente en casos de ausencia del CSP, y debe involucrar un equipo multidisciplinario que incluya neurólogos, endocrinólogos y oftalmólogos.

CONCLUSIÓN

La identificación del cavum del septo pelúcido es esencial en el ultrasonido obstétrico de rutina a partir de la 17ª semana de gestación, en cortes axiales del sistema nervioso central. Es importante no confundir el CSP con el fórnix o con la persistencia del cavum vergae.

Su ausencia es un marcador significativo de defectos en la línea media anterior cerebral. Al no visualizar el CSP, es fundamental realizar una evaluación detallada del SNC, incluyendo las vías ópticas, mediante neurosonografía, resonancia magnética (RM) y ultrasonido 3D/4D. La RM entre las 28 y 32 semanas, así como después del nacimiento, se recomienda encarecidamente, al igual que la realización de estudios invasivos, como cariotipo o microarray, en casos con anomalías asociadas.

Tras el análisis de estos hallazgos, incluimos en nuestro examen de neurosonografía fetal la evaluación del nervio óptico, además de la investigación del quiasma óptico. Alonso et al.¹⁶ describieron un método para la identificación y medición del quiasma, nervio y tracto óptico a través de ultrasonido abdominal. Mediante una imagen axial de la cabeza fetal en el plano transventricular, la sonda se mueve caudalmente y se activa el Doppler colorido para identificar el círculo de Willis como orientación. La figura 8 ilustra cómo identificar el quiasma, nervio y tracto óptico fetal.

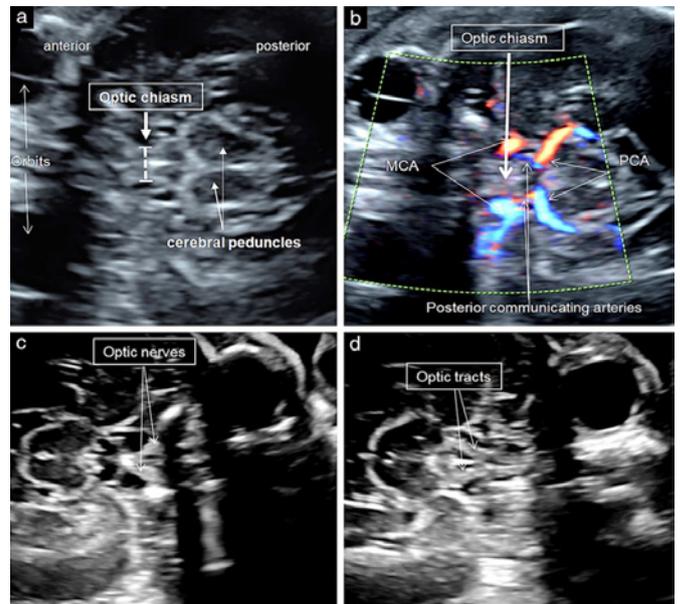


Figura 8. (a) Imagen ecográfica transabdominal de la cabeza fetal con 26 semanas de gestación, demostrando una imagen adecuada para evaluar y medir el quiasma óptico. Al menos la órbita anterior debe ser visible anteriormente y los pedúnculos cerebrales posteriormente; lateralmente, el

líquido cefalorraquídeo se observa como un espacio anecoico alrededor del quiasma óptico ecogénico en forma de X. Los calibradores están colocados en el centro de la estructura en forma de X, rodeada por líquido cefalorraquídeo anecoico. (b) Imagen ecográfica transabdominal de la cabeza fetal con 29 semanas de gestación a nivel del quiasma óptico. Se activa el Doppler colorido para demostrar que el centro del quiasma óptico corresponde al origen de la arteria cerebral media (ACM), que surge de las carótidas internas, y la relación del quiasma óptico con las arterias cerebrales posteriores (ACP) y comunicantes posteriores que forman el círculo de Willis. (c, d) Imágenes ecográficas transabdominales del cerebro del feto con 28 semanas de gestación, demostrando nervios ópticos normales (c) y tractos ópticos normales (d).¹⁶

Aunque el tipo de parto depende de indicaciones obstétricas específicas, el seguimiento postnatal es necesario en todos los casos de agenesia aislada del CSP, con énfasis en el seguimiento neurológico, endocrinológico y oftalmológico. El asesoramiento prenatal de estos casos representa un desafío, ya que malformaciones adicionales, como displasia septo-óptica y alteraciones conductuales o hormonales, pueden surgir después del nacimiento, comprometiendo el pronóstico inicial.

A diferencia de otras anomalías del SNC, como la agenesia del cuerpo caloso, que cuenta con criterios diagnósticos y pronósticos más establecidos, la ausencia aislada del septo pelúcido aún carece de directrices claras para un asesoramiento preciso. Esto requiere un seguimiento riguroso y una comunicación adecuada con los padres, con el fin de prepararlos para posibles complicaciones futuras.

REFERENCIAS

- Malinger G, Lev D, Oren M, Lerman-Sagie T. Non-visualization of the cavum septi pellucidi is not synonymous with agenesia of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;40(2):165-70.
- Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Ward A, Monteagudo A. Absent cavum septi pellucidi. *Am J Obstet Gynecol.* 2020; 223(6):B23-6.
- Borkowski-Tillman T, Garcia-Rodriguez R, Viñals F, Branco M, Kradsjen-Haratz K, Ben-Sira L, Lerman-Sagie T, Malinger G. Agenesis of the septum pellucidum: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn.* 2020;40(6):674-80.
- Damaj L, Bruneau B, Ferry M, Moutard ML, Garel C, Odent S, Adamsbaum C, Avni F, Tréguier C, Lazaro L. Pediatric outcome of children with the prenatal diagnosis of isolated septal agenesia. *Prenat Diagn.* 2010; 30(12-13): 1143-50.
- Belhocine O, André C, Kalifa G, Adamsbaum C. Does asymptomatic septal agenesia exist? a review of 34 cases. *Pediatr Radiol.* 2005;35(4):410-8.
- Barkovich AJ, Norman D. Absence of the septum pellucidum: a useful sign in the diagnosis of congenital brain malformations. *AJR Am J Roentgenol.* 1989; 152(2):353-60.
- Pickup EES, Schlatterer SD, du Plessis AJ, Mulkey SB. Isolated absent septum pellucidum: a retrospective study of fetal diagnosis and postnatal outcomes. *Pediatr Neurol.* 2022;136:8-14.
- Lepinard C, Coutant R, Boussion F, Loisel D, Delorme B, Biquard F, Bonneau D, Guichet A, Descamps P. Prenatal diagnosis of absence of the septum pellucidum associated with septo-optic dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 25(1):73-5.
- McKusick VA, O'Neill MJF. Morsier syndrome. OMIM [Internet]. 1986 Jun 2 [Modified 2011 Nov 30, Cited 2024 Sep 30]. Available from: <https://omim.org/entry/182230>.
- Hu X, Shang N. Fetal agenesia of the septum pellucidum: ultrasonic diagnosis and clinical significance. *Prenat Diagn.* 2023; 43(6):763-72.
- Abele H, Babiy-Pachomow O, Sonek J, Hoopmann M, Schaelike M, Kagan KO. The cavum septi pellucidi in euploid and aneuploid fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013; 42(2):156-60.
- Pylypjuk CL, Memon SF, Chodirker BN. Utility of measuring fetal cavum septum pellucidum (CSP) width during routine obstetrical ultrasound for improving diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome: a case-control study. *Appl Clin Genet.* 2022;15:87-95.
- Malinger G, Lev D, Kidron D, Heredia F, Hershkovitz R, Lerman-Sagie T. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25(1):42-9.
- Glick Y, Amini B, Bell D. Cavum septum pellucidum. *Radiopaedia.org [Internet].* 2023 Apr 30 [Cited 2024 Sep 30]. doi: 10.53347/rID-1066.
- Di Pasquo E, Kuleva M, Arthuis C, Morganeli G, Ormitti F, Millischer AE, Grevent D, Ville Y, Ghi T, Salomon LJ. Prenatal diagnosis and outcome of fetuses with isolated agenesia of septum pellucidum: cohort study and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022; 59(2):153-61
- Alonso I, Azumendi G, Romero M, Andérica JR, Herrero JR, Azumendi P, Borenstein M. Fetal optic chiasm: three steps for visualization and measurement on routine transabdominal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019; 54:135-6.

JULIANA PINTO COELHO

<http://lattes.cnpq.br/1971807786922122>
<https://orcid.org/0009-0002-6857-197X>

ARTHUR PETERSEN

<http://lattes.cnpq.br/6513862240135154>
<https://orcid.org/0009-0002-3773-4625>

MARCOS MURILO DE LIMA FARIA

<http://lattes.cnpq.br/1872419420655138>
<https://orcid.org/0000-0002-3422-1448>

GABRIELA HISSA

<http://lattes.cnpq.br/9264666113716734>
<https://orcid.org/0000-0003-3037-0259>

HEVERTON PETERSEN

<http://lattes.cnpq.br/7683754801504231>
<https://orcid.org/0000-0002-4509-5715>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 02/10/24. Aceito: 10/10/24. Publicado: 06/11/24.



ISSN - 2675-4800



9 771679 895006



SBUS

SOCIEDADE BRASILEIRA
DE ULTRASSONOGRRAFIA

