



INCLUYE
VERSIÓN
DIGITAL

Pelayo • Abarca • Lázaro-Carrasco

Ecografía en Obstetricia



EDITORIAL MEDICA
panamericana

Ecografía del primer trimestre de la gestación



- 6 • Estudio ecográfico de la gestación precoz
- 7 • Valor del estudio de marcadores ecográficos de cromosomopatías en el primer trimestre de la gestación: translucencia nucal, hueso nasal, ductus venoso, insuficiencia tricuspídea
- 8 • Valor del estudio de otros marcadores ecográficos en el primer trimestre de la gestación
- 9 • Patología morfológica diagnosticable en el primer trimestre de la gestación
- 10 • Valor del estudio del ADN-Ic en el diagnóstico de cromosomopatías
- 11 • Técnicas invasivas y estudio genético en obstetricia
- 12 • Papel de la ecografía en el cribado de preeclampsia

Estudio ecográfico de la gestación precoz

6

P. I. Gómez Arriaga



OBJETIVOS

- Conocer el papel que desempeña la ecografía en el estudio de la gestación precoz.
- Reconocer y describir los hallazgos ecográficos normales en la gestación precoz.
- Conocer los signos ecográficos asociados a un mal pronóstico en la gestación precoz.
- Evaluar precozmente la corionicidad y la amnionicidad en las gestaciones múltiples.
- Estimar la edad gestacional de forma precisa durante el período embrionario.
- Detectar precozmente complicaciones gestacionales e identificar o sospechar algunas malformaciones estructurales en el embrión.
- Aplicar los conocimientos aprendidos para realizar una ecografía sistemática precoz de la gestación.

INTRODUCCIÓN

Para lograr una evaluación precisa de la gestación precoz, es necesario comprender la embriología y los hitos del desarrollo embrionario, y cómo se visualizan estos en la ecografía.

Gracias al empleo de transductores de alta frecuencia, la ecografía transvaginal y los grandes avances tecnológicos logrados en los últimos años en el campo de los ultrasonidos, como la incorporación de nuevas tecnologías 3D y 4D, se han podido obtener imágenes detalladas y de gran resolución del embrión, permitiendo así una mayor comprensión del desarrollo embrionario y, con ello, una valoración mejor de la gestación precoz.



La ecografía precoz se ha convertido en una herramienta de gran utilidad para detectar pronto complicaciones gestacionales o anomalías estructurales en el embrión que pueden condicionar el seguimiento, el manejo y el pronóstico de la gestación.

Sin embargo, pese a sus grandes aportaciones, actualmente no se recomienda su uso de forma sistemática para confirmar la gestación en curso, y solo está indicada en determinadas situaciones clínicas.

ECOGRAFÍA EN LA GESTACIÓN PRECOZ

En la gestación precoz, la ecografía se centra en el estudio del período embrionario, que comprende las primeras 10 + 6 semanas gestacionales posmenstruales, y que se caracteriza por la formación de diferentes órganos (período de organo-

génesis). Aplica el conocimiento embriológico a la interpretación ecográfica y, por esta razón, también se la conoce como «sonoembriología».

Esta ecografía ha demostrado ser capaz de aportar información de gran utilidad para lograr un manejo adecuado y temprano de la gestación, como:

- Diagnosticar precozmente complicaciones gestacionales.
- Diagnosticar o sospechar anomalías estructurales del embrión.
- Datar correctamente la gestación.
- Disminuir la ansiedad de los padres sobre la evolución de la gestación, en gestaciones de alto riesgo o gestantes con antecedentes obstétricos no favorables.
- Aportar una visión «más humana» del embrión, fácilmente comprensible por los padres.
- Permitir una interrupción precoz de la gestación en caso de que fuera necesario.



Pese a sus grandes aportaciones, en la actualidad no se recomienda realizar una ecografía precoz de forma sistemática para confirmar la existencia de una gestación en curso, sino que se reserva para determinadas indicaciones clínicas (Tabla 6-1).

Objetivos en la gestación precoz

Los principales objetivos de la ecografía en la gestación precoz son:

- Confirmar la viabilidad embrionaria.
- Diagnosticar la localización de la gestación.

- Determinar el número de embriones. En las gestaciones múltiples, definir la corionicidad y la amnionicidad.
- Establecer con precisión la edad gestacional.
- Diagnosticar las complicaciones gestacionales: gestación ectópica, pérdida gestacional precoz, gestación de localización incierta.
- Sospechar o diagnosticar malformaciones en el embrión.
- Diagnosticar patologías asociadas en el útero o los anejos.

Aspectos relevantes de la exploración ecográfica de la gestación precoz

Al enfrentarse a la realización de una ecografía durante el período embrionario, hay que ser consciente del uso seguro de los ultrasonidos y de los pasos recomendados para efectuar una exploración sistemática y completa.

Además, es importante estar familiarizados con el equipo ecográfico con el que se trabaja, ya que esto permitirá optimizar al máximo la imagen ecográfica, obteniendo la mayor cantidad de información posible, y evitar errores derivados de un mal ajuste de los parámetros ecográficos.

Seguridad

Según la evidencia actual, la exposición ecográfica durante el período embrionario no se asocia aparentemente a efectos adversos importantes. Sin embargo, es fundamental que la persona que realiza el examen ecográfico sea consciente del uso seguro del ultrasonido en sus distintas modalidades para disminuir el posible riesgo de efectos adversos biológicos sobre el feto.

Se recomienda reducir al mínimo los tiempos de exposición fetal, acortando los tiempos de exploración, y exponer a los pacientes a la menor cantidad de energía necesaria para obtener información diagnóstica, tal y como se establece en el principio *as low as reasonably achievable* (ALARA).

Existe acuerdo sobre el uso del modo B y el modo M en la ecografía prenatal, pues parecen ser seguros en todas las etapas del embarazo. Sin embargo, la ecografía Doppler se asocia a una mayor producción de energía, por lo que presenta más posibles efectos biológicos, especialmente cuando se aplica a una pequeña región de interés. Así pues, la evaluación con Doppler solo debe realizarse en el primer trimestre si está indicada clínicamente. En los casos en los que se necesite valorar la frecuencia cardíaca embrionaria, se recomienda el empleo del modo M (Fig. 6-1).

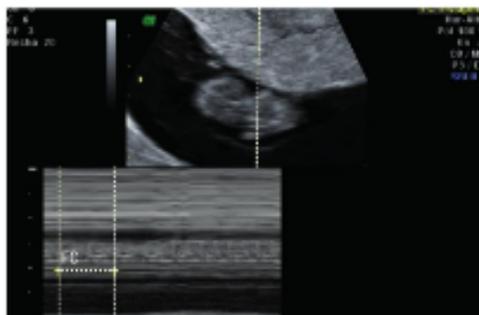


Figura 6-1. Gestación de 8 + 6 semanas. Embrión con actividad cardíaca registrada con Modo M, a 162 latidos por minuto.

Tabla 6-1. Principales indicaciones clínicas para la realización de un examen ecográfico precoz

- Sospecha de complicaciones gestacionales (p. ej., sangrado, dolor)
- Técnica de reproducción asistida
- Antecedente de embarazo ectópico
- Gestación de tiempo desconocido
- Historia obstétrica deficiente (pérdidas gestacionales precoces, gestación ectópica previa)
- Cirugías uterinas o patología tubárica

Exploración ecográfica sistemática de la gestación precoz

Cuando se realiza una exploración ecográfica en la gestación precoz, es aconsejable hacerlo de forma sistemática, logrando así aumentar las tasas de detección de complicaciones y/o anomalías, y reducir la probabilidad de errores diagnósticos.

En resumen, se recomienda iniciar el examen con una visión panorámica de la pelvis menor y valorar el útero y los anejos, así como los órganos vecinos y el fondo de saco de Douglas. A continuación, hay que situarse en la región de interés, que en este caso será la gestación, y centrar y optimizar al máximo la imagen para poder valorar con detalle el objetivo (Tabla 6-2). Para finalizar el examen, habrá que documentar de forma estandarizada todos los hallazgos en el informe ecográfico (Tabla 6-3 y 6-4).

Tabla 6-2. Pasos recomendados para realizar una exploración completa y sistemática en una gestación precoz

- Corte longitudinal del cuerpo y cuello uterinos en su línea media, y barrido derecha-izquierda
- Corte transversal del cuerpo y cuello uterinos, y barrido desde el cuello uterino al fondo uterino
- Visualización de los ovarios derecho e izquierdo
- Valoración de posible patología anexial
- Exploración del fondo de saco de Douglas
- Visualización del saco gestacional
- Valoración de la existencia de estructuras embrionarias
- Exploración de otras regiones anatómicas (cirugías previas, no visualización del saco gestacional intrauterino)

Tabla 6-3. Hallazgos ecográficos que se deben valorar y documentar cuando se realiza una ecografía precoz

- Valorar el útero y los anejos
- Si se visualiza un saco gestacional, especificar si en su interior se visualiza el saco vitelino o el embrión
- Estimar la edad gestacional mediante la medición del embrión o, si falta este, mediante el diámetro medio del saco
- Confirmar la viabilidad embrionaria
- Determinar el número de embriones. En las gestaciones múltiples, hay que definir la corionicidad y la amnionicidad
- Determinar si existe líquido libre en el fondo de saco de Douglas

Tabla 6-4. Ejemplo de la información que debe incluirse en el informe ecográfico de la gestación precoz

Información general		
	Edad materna	
	Historia obstétrica	Paridad, pérdidas gestacionales, gestaciones ectópicas, IVE
	Tipo de concepción	Espontánea/reproducción asistida
Embarazo		
	Edad gestacional	Según FUR o ecografía
	Saco gestacional	Presente/ausente Número de sacos gestacionales Intrauterino/extrauterino (especificar la localización) Medición del DMS
	Vesícula vitelina	Presente/ausente Tamaño
	Cavidad amniótica	Presente/ausente Tamaño Número
	Embrión	Presente/ausente Número Medición de la CRL
	Actividad cardíaca	Presente/ausente (puede incluirse la frecuencia cardíaca)
	Otras	Presencia o ausencia de: <ul style="list-style-type: none"> • Hematoma subcoriónico • Protrusión coriónica • Dehiscencia de cicatriz de cesárea • Restos ovulares en cavidad uterina • Sospecha de gestación molar • Líquido libre en el fondo de saco de Douglas
Estructuras maternas		
	Útero	Posición (anteversión o retroversión) Presencia o ausencia de patología en el cuerpo o el cuello uterino
	Ovarios	Tamaño Presencia o ausencia de patología Localización y morfología del cuerpo lúteo
	Otros	Presencia o ausencia de patología paraanexial (quistes de paraovario) Presencia o ausencia de patología tubárica
Determinación de biomarcadores	hCG/progesterona	Niveles de hCG o progesterona en los casos en los que esté indicado
Diagnóstico		<ul style="list-style-type: none"> • Gestación única/múltiple intrauterina viable • Gestación intrauterina con pronóstico dudoso • Pérdida gestacional precoz • Aborto incompleto/completo • Gestación de localización desconocida • Gestación ectópica • Sospecha de gestación molar
Recomendaciones		<ul style="list-style-type: none"> • Nuevo control ecográfico si está indicado, y se debe especificar en cuánto tiempo • Determinaciones seriadas de hCG, si está indicado • Recomendar vigilar la aparición de signos de alarma, caso en que se deberá acudir a urgencias • Explicar el manejo y las opciones terapéuticas en los casos de gestaciones ectópicas o pérdidas gestacionales precoces

CRL, longitud craneocaudal; DMS, diámetro medio del saco gestacional; FUR, fecha de la última regla; hCG, gonadotropina coriónica humana; IVE, interrupción voluntaria del embarazo.

Vía de abordaje

Se puede emplear tanto la vía abdominal como la vía vaginal. Esta última proporciona imágenes más detalladas y de mayor resolución del embrión que la vía abdominal, la paciente la tolera bien y es particularmente útil en aquellas situaciones en las que pueda existir una mala visualización de la gestación (pacientes con cicatrices abdominales, índice de masa corporal elevado). La ecografía abdominal sirve de ayuda cuando hay que valorar úteros de gran tamaño (miomatosos) o cuando se sospecha la existencia de patología abdominal o anexial asociada. En realidad, lo importante es poder obtener la información de interés sin que importe demasiado si la vía es abdominal o vaginal.

Equipo ecográfico

Se recomienda el uso de equipos que presenten al menos las siguientes características:

- Ecógrafo bidimensional (2D) con escala de grises en tiempo real.
- Sonda transabdominal y transvaginal.
- Controles ajustables de la calidad de la imagen.
- Opción de congelar la imagen y ampliación (*zoom*).
- Cálipers electrónicos.
- Capacidad de imprimir o guardar imágenes.
- Mantenimiento y servicio del ecógrafo.

Optimización de la imagen

Aunque la mayor parte de los ecógrafos actuales disponen de preajustes (*presets*) específicos sugeridos para cada tipo de examen, que permitirán obtener imágenes de gran calidad, todavía hay algunos parámetros ecográficos que generalmente deben cambiarse durante cada examen.

A continuación, se describe cómo se puede optimizar la imagen durante la exploración ecográfica precoz:

- Seleccionar transductores de alta frecuencia, que permitirán la obtención de imágenes de gran resolución. Se pueden usar transductores vaginales o abdominales, o ambos.
- Se debe centrar y ampliar la imagen o región de interés, buscando una elevada *frame rate* (ciclos/segundo). Para ello hay que:
 - Disminuir el sector.
 - Ajustar la profundidad.
 - Ampliar con el *zoom*.
 - Ajustar el foco acústico: único y situado en el nivel más bajo de la zona de interés.
 - Evitar sombras acústicas.
 - Ajustar la ganancia.
- Valorar si es necesario el empleo del Doppler.

Ecografía tridimensional

En los últimos años se ha extendido el uso de la ecografía tridimensional. Durante el período embrionario, ha permitido valorar la morfología externa del embrión fácilmente y con gran detalle (Fig. 6-2), y también ha facilitado el diagnóstico de anomalías estructurales precoces. Permite obtener cortes

adicionales del útero, y es de gran utilidad en aquellos casos en los que la localización precisa del saco gestacional es difícil de establecer o si se encuentra un útero con una anomalía Mülleriana. Sin embargo, actualmente no se recomienda el uso de la ecografía tridimensional de forma sistemática en el estudio de la gestación precoz.

Hallazgos ecográficos normales en la gestación precoz

Al realizar una ecografía en la gestación temprana, es esencial conocer el desarrollo normal del embrión, para lo que hay que estar familiarizados con los hitos del desarrollo embrionario más importantes y cómo éstos se visualizan en la ecografía. De este modo, se podrán detectar precozmente desviaciones de la normalidad y, en consecuencia, realizar un diagnóstico precoz de una gestación de curso anómalo y ofrecer un manejo adecuado de ésta.

La edad gestacional se expresará en semanas de amenorrea (desde el primer día de la última menstruación)

Saco gestacional

Es la primera estructura embrionaria identificable ecográficamente en una gestación normal. Es visible a las 4 + 3 a 4 + 6 semanas de gestación, cuando apenas alcanza 2-3 mm de diámetro. El saco gestacional (SG) se visualiza como una imagen intrauterina, redondeada y econegativa, rodeada por un anillo hiperecogénico, que representa el corion en desarrollo (Fig. 6-3). Se localiza habitualmente en el fondo uterino, y excéntrico con respecto a la línea media.

Se estima que la vesícula gestacional crece aproximadamente 1 mm al día y para poder medirla correctamente hay que utilizar el diámetro medio del saco gestacional (DMS), que se obtiene calculando la media de sus tres diámetros (transverso, sagital y anteroposterior) colocando los cálipers de borde interno a borde interno del saco gestacional, procurando no incluir el corion (Fig. 6-4). Se han publicado nomogramas del DMS para poder estimar la edad gestacional en las primeras semanas de la gestación, pero su valor es limitado debido a la gran variabilidad observada.

Cuando no visualiza la vesícula vitelina ni el embrión en su interior, para diferenciar entre un verdadero saco gestacio-

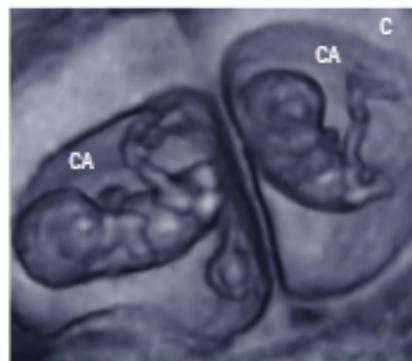


Figura 6-2. Ecografía 3D en gestación gemelar bicorial-biamniótica de 9 semanas. Se visualiza con gran detalle la morfología externa de ambos embriones, dos sacos gestacionales rodeados cada uno por su corion placentario [C] y sus cavidades amnióticas [CA].



Figura 6-3. El saco gestacional se visualiza como una imagen intracavitaria, redondeada y econegativa, rodeada por un anillo hiperecogénico.

nal de otras colecciones de líquido intrauterino, como por ejemplo un «seudosaco», que es una colección de líquido intrauterino que se encuentra en un 20 % de las gestaciones ectópicas, o de un quiste decidual (Tabla 6-5), se han descrito dos signos ecográficos que pueden ser de gran ayuda: el signo intradecidual y el signo del «doble anillo».

El signo intradecidual se observa en el momento de la implantación, cuando el saco gestacional se entierra en el endometrio decidualizado; en la ecografía se caracteriza por la existencia de una estructura quística redondeada, de localización excéntrica a la línea creada por la aposición de ambas hojas endometriales (Fig. 6-5).

El signo del «doble anillo» se produce cuando el saco gestacional en crecimiento empieza a expandirse y deforma el eco central de la cavidad. Se visualizan dos «anillos» hiperecogénicos (en ocasiones, separados por una pequeña colección líquida) rodeando la vesícula gestacional. El anillo interno corresponde a la decidua capsular, mientras que el anillo externo corresponde a la decidua parietal (Fig. 6-6).

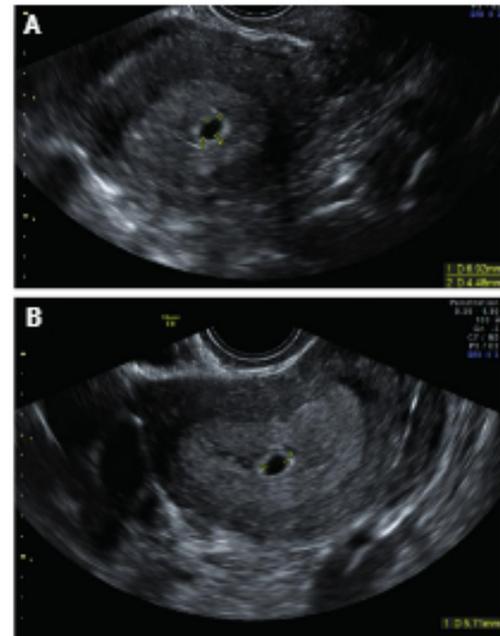
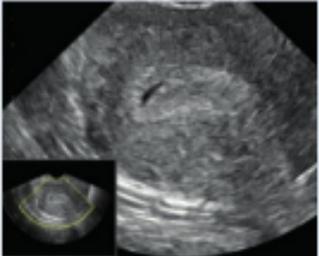


Figura 6-4. Gestación de 5 semanas y 1 día posmenstruales. Medición del diámetro medio del saco gestacional. A) Corte longitudinal del útero donde se mide el diámetro longitudinal y anteroposterior del saco gestacional. B) Corte transversal del útero y diámetro transverso del saco gestacional.



Sin embargo, estos signos ecográficos pueden faltar hasta en un 35 % de los sacos gestacionales, por lo que su ausencia no excluiría la existencia de una gestación intrauterina ni se asociaría a un pronóstico gestacional peor; en estos casos se debería realizar un nuevo control ecográfico para observar la evolución y establecer un diagnóstico definitivo.

Tabla 6-5. Diagnóstico diferencial ecográfico de un saco gestacional

Características	Gestación precoz intrauterina	Seudosaco	Quiste decidual
Localización	Excéntrica a la línea media	Central, entre ambas hojas endometriales	Endometrio periférico, en la unión endometrio-miometrio
Forma	Redondeada	Elongada, cambia de forma durante el examen	Pared más fina, redondeado
Bordes	Doble anillo hiperecogénico	No tiene borde ecogénico	No tiene borde ecogénico
Doppler color	Halo vascular periférico	Avascular	Avascular
Contenido	Econegativo	En ocasiones, contenido ecogénico (restos hemáticos)	Pueden ser múltiples. Contenido econegativo
			

Vesícula vitelina secundaria

La vesícula vitelina primaria involuciona precozmente. La vesícula vitelina (VV) secundaria o definitiva será la primera estructura anatómica visible ecográficamente en el interior del saco gestacional; su presencia confirma la existencia de una gestación intrauterina.

La vesícula vitelina desempeña un papel fundamental en el desarrollo del embrión, proporcionando nutrientes, actuando como lugar inicial de hematopoyesis, interviniendo en funciones endocrinas, metabólicas e inmunológicas, y contribuyendo en el desarrollo del sistema gastrointestinal y en el cierre de la pared abdominal. Se observa por primera vez a las 5 semanas como un pequeño anillo, con borde hiperecogénico con centro anecoico y un contorno liso, en el interior del saco gestacional, pero de localización extraamniótica (Fig. 6-7).

Deberá visualizarse siempre cuando el saco gestacional tenga más de 10 mm de diámetro y nunca habrá de sobrepasar un diámetro de 6 mm.

Se mide colocando los cálipers desde la pared interna hasta la parte interna de la cara opuesta. En los casos en que la vesícula vitelina no es completamente esférica, se toman las tres medidas y se obtiene la media. Crece aproximadamente 1 mm por semana y sus medidas oscilan entre 2 mm en la semana 5 y 6 mm en la semana 10; a partir de entonces regresa y no es visible a las 12-13 semanas.

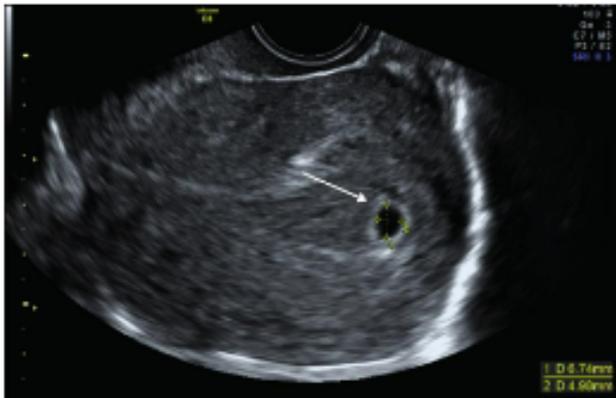


Figura 6-5. Gestación de 4 semanas y 1 día posmenstruales. Ecografía transvaginal donde se aprecia una vesícula gestacional con el signo intradecidual [flecha].



Figura 6-7. Ecografía transvaginal en la semana 5 + 3 en la que se identifica con claridad la vesícula vitelina normal [flecha] en el interior del saco gestacional.

Cavidad amniótica

El amnios es una membrana delicada y fina que rodea al embrión y se encuentra en el interior del saco gestacional. Normalmente, se visualiza en torno a la semana 7 de la gestación. Hasta la semana 10, la cavidad amniótica, la cavidad coriónica y del embrión crecen proporcionalmente, pero a partir de ese momento se producirá un crecimiento rápido y desproporcionado de la cavidad amniótica debido al inicio de la producción de la orina fetal. Al crecer esta cavidad, rechazará por completo a la cavidad coriónica y el amnios acabará fusionándose con el corion en la semana 12-14 (Fig. 6-8).

Cavidad coriónica

La cavidad coriónica, o celoma extraembrionario, se caracteriza por tener un contenido ligeramente más ecogénico que el líquido amniótico, probablemente por una concentración mayor de proteínas y albúmina.



Se cree que es importante en la transferencia y reservorio de nutrientes para el embrión hasta que se establece su circulación definitiva (v. Fig. 6-8).

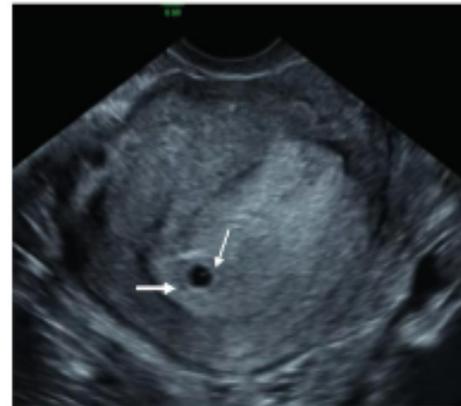


Figura 6-6. Gestación de 4 semanas y 6 días posmenstruales. Ecografía transvaginal en la que puede apreciarse una vesícula gestacional y el signo del «doble anillo». El anillo interno corresponde a la decida capsular [flecha] mientras que el anillo externo corresponde a la decida parietal [punta de flecha].

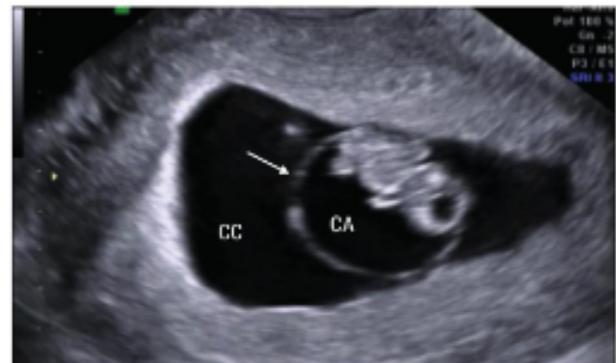


Figura 6-8. Gestación de 7 semanas y 5 días en la que se aprecia con claridad el amnios [flecha], la cavidad amniótica [CA] y la cavidad coriónica [CC].

Cordón umbilical

Inicialmente, el embrión está conectado al corion mediante el pedículo de fijación, que será el precursor del cordón umbilical. Con el crecimiento y los plegamientos que sufre el embrión, el cordón umbilical estará formado finalmente por una vena umbilical, dos arterias umbilicales, la alantoides y el conducto vitelino y sus vasos, todo ello rodeado por un tejido conectivo mucosoide llamado gelatina de Wharton.

A partir de las 7-8 semanas, mediante la ecografía se puede identificar la inserción del cordón umbilical en la placenta (que tiene lugar generalmente en su zona central), su entrada en la pared abdominal y la incorporación del conducto vitelino (Fig. 6-9). En la base del cordón, se puede identificar una imagen ecogénica, que sería compatible con una herniación intestinal fisiológica hasta la semana 12, momento en el que finalizará el retorno del intestino a la cavidad abdominal (v. Fig. 6-9).

Placenta

Inicialmente, las vellosidades coriales, formadas a partir del trofoblasto, rodean toda la superficie del corion. Ecográficamente, se visualiza como un anillo hiperecogénico alrededor del saco gestacional (Fig. 6-10).



A partir de las 7-8 semanas, las vellosidades que están alejadas del embrión se atrofian dando lugar al corion liso, mientras que las localizadas en el polo embrionario siguen creciendo y darán lugar al corion frondoso.

En la ecografía, el corion liso se visualiza como una membrana lisa y el corion frondoso, como un área de engrosamiento focal en la zona de unión entre el saco gestacional y la cavidad endometrial (Fig. 6-11).

La placenta será fruto de la unión de la decidua y el corion frondoso.

Embrión

El embrión (a veces denominado polo embrionario) se visualiza como una imagen lineal u ovalada ecogénica, adyacente a la vesícula vitelina (Fig. 6-12), a partir la quinta semana, cuando tan solo mide 1-2 mm. En este momento el DMS mide aproximadamente 10 mm. Cuando el embrión alcanza 2-3 mm, la actividad cardíaca puede apreciarse como un «parpadeo». La frecuencia cardíaca aumenta gradualmente con la edad gestacional, pasando de 100-115 lpm (latidos por minuto) a las 6 semanas a 159 lpm a las 8 semanas. Frecuencias inferiores a 85 lpm a cualquier edad gestacional aumentan el riesgo de pérdida gestacional.

El embrión crece a un ritmo de 1 mm diario, y su medición se realiza mediante el cálculo de la longitud cráneo-raquis (LCR) o longitud craneocaudal *crown-rump length*, CRL. La CRL es el parámetro biométrico más preciso en el primer trimestre para estimar la edad gestacional, con un margen de error de unos 5-7 días.

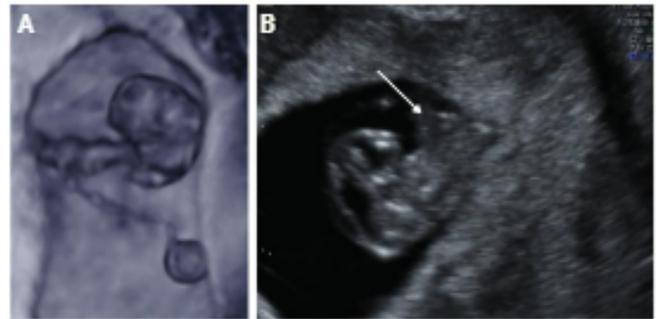


Figura 6-9. Gestación de 8 semanas. A) Ecografía 3D, en la que se aprecia el origen, la inserción del cordón umbilical en la zona central de la placenta y la incorporación del ducto vitelino. B) Ecografía 2D, donde se puede identificar una imagen ecogénica en la base del cordón, que sería compatible con una herniación intestinal fisiológica [flecha].



Figura 6-10. Gestación de 6 + 5 semanas. Se aprecian las vellosidades coriales que rodean toda la superficie del corion [flechas].



Figura 6-11. Gestación de 8 semanas. Se identifica el corion liso [CL] y el corion frondoso [CF].



Figura 6-12. Ecografía transvaginal en una gestación de 5 semanas y 6 días posmenstruales, en la que se visualiza un embrión de 1 mm [flecha] adherido a la vesícula vitelina secundaria.

Hitos del desarrollo embrionario

En la **tabla 6-6**, se describen los hitos del desarrollo embrionario más importantes que pueden identificarse mediante ecografía.

Hasta la semana 4 de gestación

En la actualidad, las fases iniciales del desarrollo embrionario, desde la concepción hasta la implantación del blastocisto en el endometrio decidualizado, no pueden observarse mediante ecografía, dado que el tamaño del saco gestacional está por debajo del límite de su detección ecográfica. Por ello, durante las primeras 3-4 semanas de gestación se visualizará un endometrio engrosado con un aspecto «trilaminar», sin poder identificarse durante este período el saco gestacional (**Fig. 6-13**).

Semana 4-4 + 6

El saco gestacional puede visualizarse en el interior del endometrio decidualizado a partir de la semana 4 + 3, cuando el diámetro medio del saco gestacional (DMS) es de 2-3 mm (**Fig. 6-14**). Se puede observar el signo intradecidual o el signo del doble halo decidual.

Semana 5

La vesícula vitelina secundaria es claramente visible en el interior del saco gestacional. En este momento, el DMS es de aproximadamente unos 6 mm (**Fig. 6-15**). Al final de esta semana, puede identificarse al embrión íntimamente asociado a la vesícula vitelina, imagen que se conoce también como signo del «anillo de diamantes».



Figura 6-13. Gestación de 3 semanas. No se visualiza el saco gestacional, sino únicamente un endometrio de triple línea.



Figura 6-15. Gestación de 5 + 3 semanas. Se visualiza la vesícula vitelina en el interior del saco gestacional [flecha].

Tabla 6-6. Cronología ecográfica del desarrollo embrionario desde la semana 4 hasta la semana 10 + 6 de la gestación

Semana gestacional	CRL (mm)	Hallazgos ecográficos
4		Saco gestacional
5		Vesícula vitelina
6	1-8	Embrión, latido cardíaco
7	9-14	Rombocéfalo, separación del embrión de la vesícula vitelina
8	15-22	Prosencéfalo, mesencéfalo, rombocéfalo. Columna vertebral. Esbozos de extremidades
9	23-32	Ventrículos laterales y plexos coroides Diferenciación de extremidades en tres segmentos
10	33-43	Hemisferios cerebrales separados por la hoz del cerebro. Detalles de los dedos en manos y pies

CRL, longitud craneocaudal.

Semana 6

El embrión se visualiza como una imagen lineal u ovalada, ecogénica, de 1-2 mm, adyacente a la vesícula vitelina (**Fig. 6-16**). En este momento, el DMS es de aproximadamente unos 10 mm de diámetro. La actividad cardíaca es siempre identificable cuando la CRL del embrión es de 2-3 mm. La CRL pasa a 1-8 mm.



Figura 6-14. Gestación de 4 + 3 semanas. El saco gestacional se visualiza en el interior del endometrio decidualizado.



Figura 6-16. Gestación de 6 semanas. El embrión se visualiza como una imagen ovalada ecogénica de 1-2 mm [flecha] adyacente a la vesícula vitelina.

Semana 7

- La CRL pasa a 9-14 mm.
- La curvatura y el plegamiento del embrión sobre sí mismo hacen que adopte una forma de «C».
- Se aprecia con claridad el polo cefálico, dentro del cual aparece (en la región occipital) una estructura redondeada ecogenética que corresponde al rombencéfalo (futuro cuarto ventrículo) (Fig. 6-17).
- El embrión empieza a separarse del saco vitelino y este queda localizado extraamniótico en el interior de la cavidad coriónica; el conducto vitelino conectará el saco vitelino con el sistema vascular del embrión.
- Al mismo tiempo, se hacen evidentes los esbozos de las extremidades como pequeñas protrusiones ecogénicas laterales en el cuerpo del embrión, visibles en un corte coronal (v. Fig. 6-17).
- Se identifica el cordón umbilical. Se identificará la herniación fisiológica del intestino como un área ecogénica en la inserción abdominal del cordón.
- Se puede identificar la membrana amniótica que recubre al embrión y también los primeros movimientos embrionarios.
- Se diferencia el corión frondoso y el corion leve con facilidad.

Semana 8

- La CRL se sitúa entre 15 mm y 22 mm.
- Durante la semana 8, se produce una expansión del sistema ventricular del cerebro (ventrículos laterales, tercer ventrículo y cuarto ventrículo). Se identifican tres dilataciones quísticas, que corresponden a las vesículas encefálicas primarias: prosencéfalo o cerebro anterior, mesencéfalo o cerebro medio, y rombencéfalo o cerebro posterior (Fig. 6-18).
- En un plano coronal, se puede reconocer la columna vertebral como dos delgadas líneas ecogénicas paralelas a ambos lados de la línea media (Fig. 6-19).
- Se identifican las 4 cámaras cardíacas en un corte de 4 cámaras.
- Los esbozos de las extremidades superiores e inferiores han crecido, y empiezan a despegarse del tronco, pudiendo identificarse con mayor nitidez (v. Fig. 6-18).

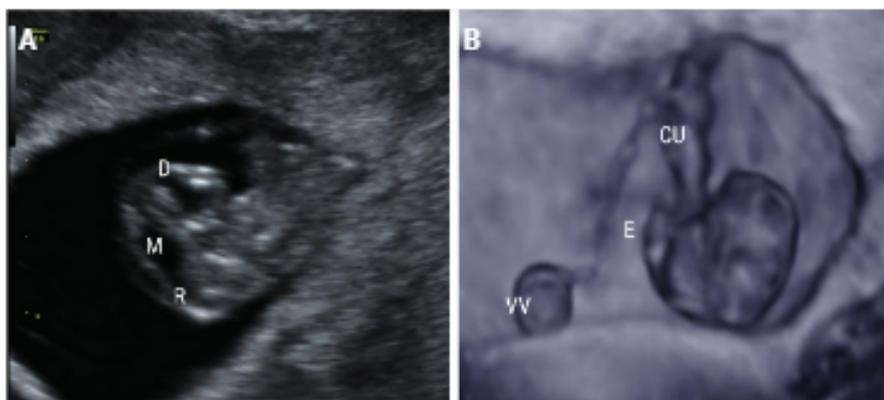


Figura 6-18. A) Ecografía transvaginal en la semana 8 + 4 en la que se observa en el plano sagital el diencéfalo [D], el mesencéfalo [M] y el cuarto ventrículo. B) Ecografía 3D, en la que se identifican más claramente los esbozos de las extremidades superiores e inferiores [E], el origen e inserción del cordón umbilical [CU] y la separación de la vesícula vitelina [VV] del embrión.

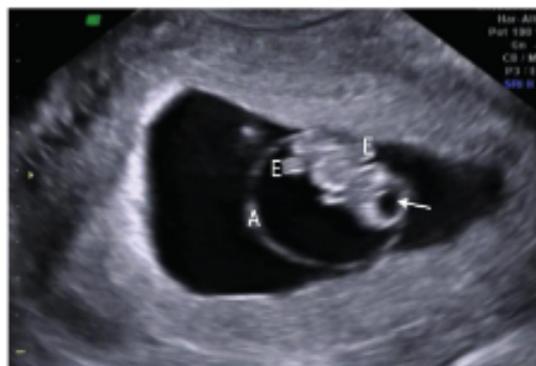


Figura 6-17. Ecografía transvaginal en una gestación de 7 + 5 semanas en la que se observa, dentro del polo cefálico del embrión, la vesícula rombencéfálica [flecha], el futuro cuarto ventrículo. Además, se identifica el amnios [A] y los esbozos de las extremidades [E].

- En algunos embriones, puede llegar a verse la cámara gástrica, que aparece como una pequeña área hipocogénica en el lado izquierdo de la parte superior del abdomen.
- Se visualiza claramente el origen y la inserción del cordón umbilical, así como la membrana amniótica, y los movimientos del cuerpo del embrión se tornan más evidentes.

Semana 9

- La CRL pasa a 23-32 mm.
- El embrión empieza a adoptar una forma humana reconocible (v. Fig. 6-20).
- Se identifican los ventrículos laterales y los plexos coroideos, que experimentan un rápido crecimiento y ocupan casi la totalidad de la cavidad ventricular.
- Destaca el crecimiento y la diferenciación de las extremidades. La diferenciación de las extremidades superiores precede en días a la de las inferiores, pero en ambos casos se dividirán en tres segmentos. La extremidad superior se subdivide en brazo, antebrazo y mano, y la inferior, en muslo, pierna y pie (Fig. 6-20).
- El corazón completa su complejo desarrollo estructural y la frecuencia cardíaca fetal alcanza su valor máximo.
- Se visualiza la hernia umbilical fisiológica, que ha alcanzado su máxima extensión, como una masa hiperecogénica en la región proximal del cordón umbilical.

Semana 10

- La CRL pasa a 33-43 mm.
- Durante esta semana, se completa la organogénesis.
- Se pueden visualizar los hemisferios cerebrales, separados por la hoz del cerebro y ocupados casi en su totalidad por los plexos coroideos (Fig. 6-21).
- Las extremidades se identifican con mayor claridad, y se pueden visualizar los detalles de los dedos en manos y pies, la flexión de codos y rodillas, y los movimientos de brazos y piernas (Fig. 6-22).
- Empiezan a reconocerse detalles de estructuras faciales como el maxilar y la mandíbula, la órbita y el pabellón

auricular. Se visualizan los puntos de osificación costales y vertebrales (v. Fig. 6-22).

- Se sigue visualizando la herniación fisiológica del intestino, que no se resolverá hasta la semana 12.

Ecografía precoz en las gestaciones múltiples

Introducción

La determinación precoz de la corionicidad y la amnionicidad en las gestaciones múltiples es de vital importancia, ya que la probabilidad de aparición de complicaciones fetales en una gestación monocorial aumenta debido a la presencia de anas-

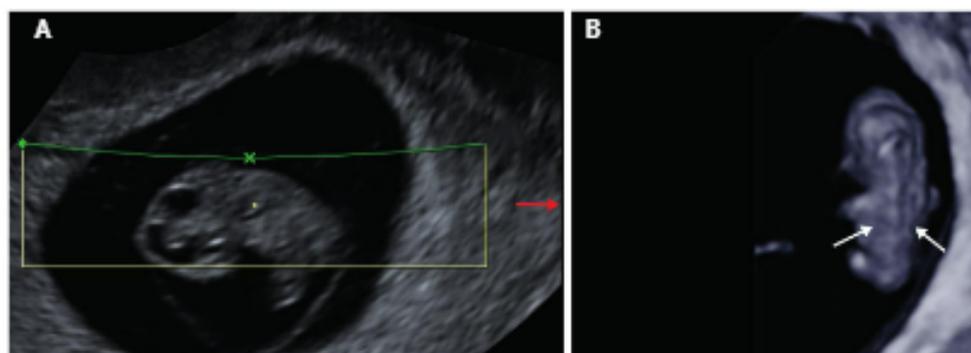


Figura 6-19. Gestación de 8 semanas y 3 días. Ecografía 3D en modo multiplanar. A) Plano sagital. B) Plano coronal. La columna vertebral se visualiza en este plano en forma de dos delgadas líneas hiperecogénicas a ambos lados de la línea media (flechas).



Figura 6-20. Ecografía de gestación de 9 semanas y 2 días. A) Ecografía 3D. B) Ecografía 2D. El embrión comienza a adoptar una forma humana reconocible. Se visualiza con claridad la diferenciación de las extremidades tanto superiores como inferiores en tres segmentos, así como la flexura del codo (flecha).



Figura 6-21. Corte axial de la cabeza de un feto de 10 semanas en el que se pueden visualizar los hemisferios cerebrales separados por la hoz del cerebro y ocupados casi en su totalidad por los plexos coroideos.



Figura 6-22. Ecografía 3D en la semana 10 de la gestación. Se pueden visualizar los detalles de los dedos en manos y pies, y la flexión de codos y rodillas. Se identifican detalles de estructuras faciales como la mandíbula y el pabellón auricular.

tomosis vasculares intraplacentarias, y cuando además se trata de una gestación monoamniótica, el riesgo se incrementa debido al entrecruzamiento de los cordones umbilicales o a la existencia de gemelos siameses.

Determinación de la corionicidad y amnionicidad

Corionicidad

La corionicidad puede establecerse ecográficamente a partir de la semana 5 de gestación. Es el factor pronóstico más importante en las gestaciones múltiples.

El corion se visualiza en la ecografía como un anillo ecogénico engrosado que rodea al saco gestacional.

- **Gestación bicorial:** se visualizan dos sacos gestacionales, cada uno rodeado por un anillo ecogénico, que separan dos embriones, con una vesícula vitelina en cada saco.
- **Gestación monocorial:** existe un único saco gestacional, en cuyo interior se encuentran dos embriones, y un único anillo coriónico rodeando al saco gestacional.

Una vez que se conoce la corionicidad, hay que establecer la amnionicidad.

Amnionicidad

La amnionicidad solo puede establecerse de forma fiable a partir de la semana 8 de la gestación, cuando el amnios se puede identificar fácilmente, ya que se encuentra más separado del embrión.

El diagnóstico precoz de la amnionicidad a partir del número de vesículas vitelinas no ha demostrado ser siempre exacto. En las gestaciones bicoriales, el número de vesículas vitelinas coincide siempre con el número de cavidades amnióticas; sin embargo, en las gestaciones monocoriales esto ocurrirá en un 85 % de los casos, por lo que no se debe definir la amnionicidad basándose únicamente en el número de vesículas vitelinas.

Hallazgos ecográficos precoces en gestaciones múltiples

Las gestaciones múltiples tienen las siguientes características:

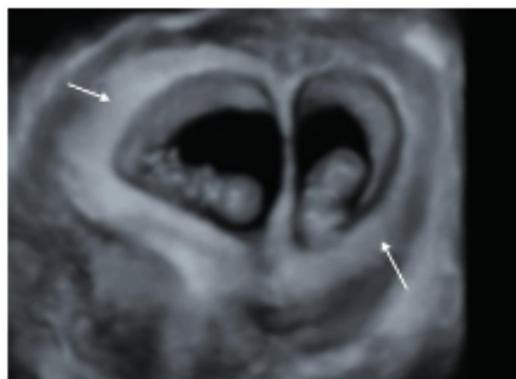


Figura 6-23. Ecografía 3D de una gestación gemelar bicorial biamniótica de 8 semanas. Se visualizan dos sacos gestacionales rodeados cada uno por su corion (flechas); en su interior está el embrión rodeado por su amnios (A) y su correspondiente vesícula vitelina (V).

- **Gestación bicorial biamniótica:** se observan dos sacos gestacionales, rodeados cada uno por su corion; en el interior de cada saco gestacional estará el embrión rodeado por su amnios y su correspondiente vesícula vitelina (Fig. 6-23).
- **Gestación monocorial biamniótica:** existe un único saco gestacional rodeado por su anillo coriónico, con dos cavidades amnióticas cada una con su embrión y un único espacio extracelómico con dos vesículas vitelinas (Fig. 6-24).
- **Gestación monocorial monoamniótica:** existe un único saco gestacional rodeado por su anillo coriónico, una cavidad amniótica con dos embriones, con un único espacio extracelómico y, normalmente, con una única vesícula vitelina en él.

Las gestaciones monoamnióticas se caracterizan además por:

- Inserción de ambos cordones umbilicales muy próxima a nivel placentario y visualización de cordones entrelazados.
- No se visualiza una membrana intergemelar.
- La cantidad de líquido amniótico que rodea a ambos gemelos es muy similar.
- Los embriones pueden moverse libremente entre sí, o bien su movilidad puede estar restringida por la fusión entre ambos embriones de algún segmento de su cuerpo; en este caso, se reconocerán como gemelos siameses.

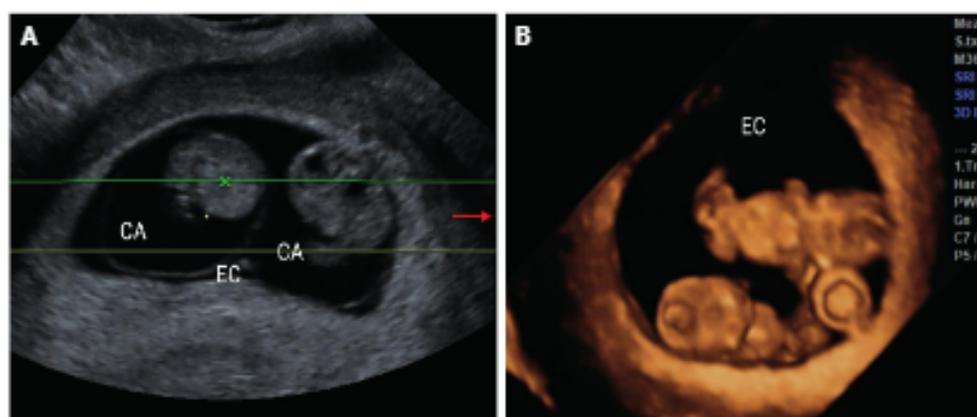


Figura 6-24. Gestación gemelar monocorial biamniótica de 8 semanas. Ecografía 3D en modo multiplanar. A) Plano longitudinal. B) plano coronal. Se identifica un único saco gestacional rodeado por una única masa placentaria (flecha), con dos cavidades amnióticas (CA), cada una con su embrión y un único espacio extracelómico (EC).

La **tabla 6-7** muestra una representación esquemática de los hallazgos ecográficos clave para determinar la corionicidad y la amnionicidad en las gestaciones múltiples de forma precoz.

Estimación de la edad gestacional

Para que el control del embarazo sea adecuado, es imprescindible que la estimación de la edad gestacional sea correcta.

! Los métodos más empleados para datar la gestación durante el período embrionario son la medición del diámetro medio del saco gestacional y la longitud craneocaudal (CRL).

Diámetro medio del saco gestacional

Es el método que se puede emplear más precozmente para datar la gestación cuando el embrión no puede identificarse en el interior del saco gestacional. Se obtiene calculando la media de sus tres diámetros (transverso, sagital y anteroposterior); y para lograr una medición correcta es importante colocar los calípers de borde interno a borde interno del saco gestacional, sin incluir el corion.

Los valores del DMS muestran una gran variación, con una superposición entre embarazos viables y no viables, lo que hace que esta medición sea menos precisa y exacta para calcular la edad gestacional que la medición de la CRL. En presencia del embrión, la CRL da una estimación más precisa de la edad gestacional y es el método de elección para datar la gestación.

Longitud craneo-rabadilla o craneocaudal

La evaluación ecográfica de la longitud craneocaudal (CRL) es el método más preciso y de elección en el primer trimestre para estimar la edad gestacional.

Para que la medición sea correcta, es importante obtener un plano sagital medio con el embrión o feto horizontal en la pantalla en una posición neutra (ni hiperextendido ni flexionado). Los polos craneal y caudal se deben observar claramente, se aumenta la imagen y se colocan los calípers en ellos. La CRL muestra un margen de error en las gestaciones $\leq 8+6$ semanas gestacionales de ± 5 días y de ± 7 días, en gestaciones de $9+0$ a $13+6$ semanas gestacionales.

Tabla 6-7. Representación esquemática de la corionicidad y la amnionicidad en gestaciones múltiples

Edad gestacional	Bicorial	Monocorial	
5 semanas	Dos sacos gestacionales 	Un saco gestacional 	
6 semanas	Un embrión en cada saco gestacional 	Dos embriones 	
8 semanas	Dos cavidades amnióticas 	Biamniótico 	Monoamniótico 

No se incluyen las vesículas vitelinas, ya que su número en las gestaciones monocoriales puede variar. ○ Cavidad coriónica; ⊕ Cavidad amniótica; ● Embrión.

Sospecha de malformaciones mayores

Gracias al empleo de transductores de alta frecuencia, la ecografía transvaginal y un mayor entendimiento de la fisiopatología del desarrollo embrionario, se ha logrado diagnosticar o sospechar algunas malformaciones estructurales en el embrión o feto antes de la semana 11 de gestación.

Las malformaciones graves que se diagnostican con mayor frecuencia son: hidropesía fetal, holoprosencefalia, secuencia acrania-anencefalia-exencefalia (**Fig. 6-25**), pentalogía de Cantrel, *ectopia cordis*, anomalías con reducciones de extremidades, defectos amplios de la pared abdominal (**Fig. 6-26**), complejo pared corporal-extremidad (*limb body wall complex*), etc. En gestaciones gemelares monocoriales se puede detectar precozmente la existencia de gemelos siameses y de la secuencia perfusión arterial reversa (*twin reverse arterial perfusion*, TRAP).

En los casos en los que se intuya la existencia de una malformación, será necesaria una nueva evaluación ecográfica en la semana 11-12 para confirmar o descartar esa sospecha.

Sin embargo, la detección de anomalías fetales durante el período embrionario debe contemplarse con cautela; hasta la fecha no hay evidencia de que el cribado precoz de anomalías antes de la semana 11 de gestación sea rentable, y se necesitan más estudios en esta área.

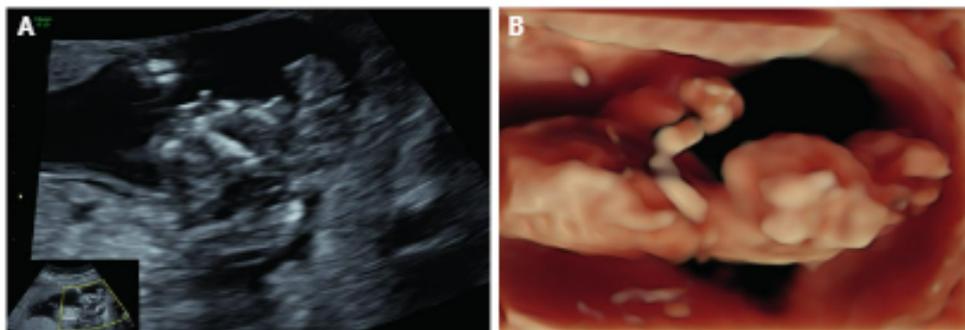


Figura 6-25. Gestación de 10 + 4 semanas. Feto acráneo con exencefalia, en el que persiste una mínima parte del parénquima cerebral herniado que flota libre en el líquido amniótico. A) Imagen en 2D. B) Imagen 3D.

Diagnóstico de complicaciones gestacionales

La descripción de las complicaciones gestacionales que se producen durante la fase precoz del embarazo, como la pérdida gestacional precoz, la gestación de localización dudosa, la gestación ectópica, etc., exceden el propósito de este tema pero serán explicadas con detalle a lo largo del curso.

Exploración de la región anexial (útero y ovarios)

Durante cualquier exploración del primer trimestre, se pueden detectar patologías ginecológicas, tanto benignas como malignas. En ocasiones, puede tratarse de problemas graves que pueden condicionar el seguimiento, el manejo y el pronóstico de la gestación. Además, a medida que avanza el embarazo la exploración de útero y los anejos se tornará más difícil, por lo que se recomienda la exploración del útero y la región anexial durante la realización de la ecografía de la gestación temprana (Fig. 6-27).

HALLAZGOS ECOGRÁFICOS ASOCIADOS A UN MAL PRONÓSTICO GESTACIONAL

Se ha descrito una serie de signos ecográficos que se asocian a un mal pronóstico en una gestación precoz, y en los que se recomienda una nueva evaluación ecográfica en 7-14 días para valorar la evolución final de la misma (Tabla 6-8).



Figura 6-26. Gestación gemelar bicorial de 10 semanas. Feto 1 con defecto de pared abdominal tipo onfalocelo.



Figura 6-27. Gestación de 5 semanas y 2 días posmenstruales. Corte sagital del útero donde se aprecia la existencia de adenomiosis difusa (flecha) y, en el interior de la cavidad uterina, un saco gestacional con una vesícula vitelina en su interior.

Saco gestacional

Un saco gestacional de tamaño menor al esperado para la edad gestacional, con un ritmo de crecimiento inferior a 1 mm/día, se ha asociado a un pronóstico gestacional desfavorable. También lo será un saco gestacional con un contorno irregular o de implantación baja (Fig. 6-28).

Vesícula vitelina secundaria

Una vesícula vitelina con un tamaño superior a 6 mm o inferior a 2 mm en una gestación de menos de 10 semanas (Fig. 6-29A) se ha asociado a un peor pronóstico gestacional. Una vesícula vitelina con una morfología irregular, con la pared calcificada (Fig. 6-29B) o que, en lugar de adyacente, se encuentre distante del embrión (signo del ducto vitelino) tendrán también evoluciones gestacionales peores.

Diferencia de tamaño entre el saco gestacional y el embrión

El diámetro del saco gestacional suele 10 mm superior a la CRL. Cuando la diferencia entre el DMS y la CRL es < 5 mm, el riesgo de pérdida gestacional es mayor.

Tabla 6-8. Hallazgos ecográficos de mal pronóstico gestacional durante el examen ecográfico en la gestación precoz

Estructura	Aspecto ecográfico
Saco gestacional	Aumentado, irregular, descendido. DMS-CRL < 5 mm
Vesícula vitelina	Irregular, tamaño > 6 mm, calcificada, muy separada del embrión
Amnios	«Amnios vacío» o expandido
Embrión	Contorno externo irregular, CRL < esperado
Actividad cardíaca	FCF < 85 lpm o menos
Vellosidades coriales	Adelgazadas, hidrópicas
Hematoma subcoriónico	Grande

CRL, longitud cráneo-raquis o craneocaudal; DMS, diámetro medio del saco gestacional, lpm, latidos por minuto.



Figura 6-28. Saco gestacional de implantación baja [flecha].

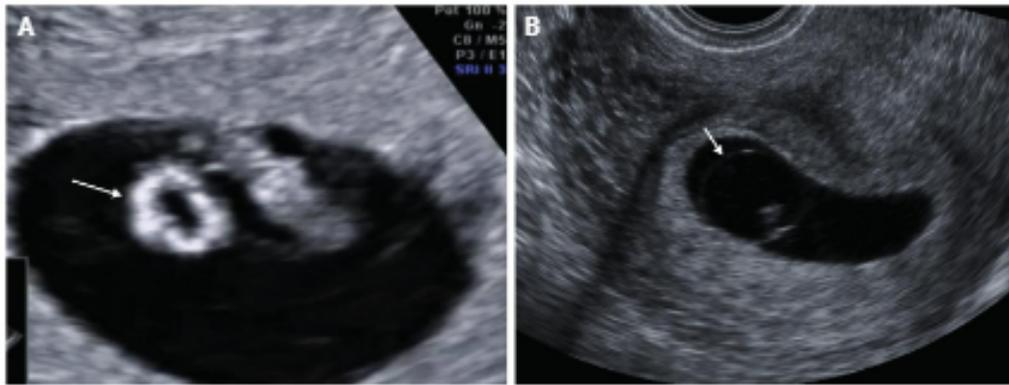


Figura 6-29. A) Gestación de 7 semanas con una vesícula vitelina que tiene su pared calcificada [flecha]. B) Una vesícula vitelina con un tamaño superior a 6 mm [flecha] en una gestación de 6 semanas.

Embrión

Una CRL menor de la esperada (diferencia > 7 días) en una gestación bien datada o un contorno externo del embrión anómalo (Fig. 6-30) aumentan el riesgo de pérdida gestacional.

Actividad cardíaca

Una frecuencia cardíaca fetal < 85 lpm a cualquier edad gestacional o < 1,2 desviaciones estándar de la media entre las 6 y las 10 semanas empeora el pronóstico de la gestación.

Amnios

En una gestación normal, el tamaño de la cavidad amniótica y la CRL durante las primeras 7-10 semanas es similar, por lo que cuando se objetiva un «amnios vacío» sin embrión identificable adyacente al saco vitelino (Fig. 6-31) o una cavidad amniótica aumentada de tamaño con respecto al embrión («signo del amnios expandido»), serán signos de mal pronóstico y se debería indicar un control ecográfico a corto plazo.

Vellosidades coriales

Corion frondoso adelgazado o degeneración hidrópica de las vellosidades coriales.

Protrusión coriónica

Es una protuberancia focal del corion en el interior del saco gestacional. Su etiología es dudosa, si bien se cree que podría representar una hemorragia focal. El riesgo de aborto en estos casos es doble del esperado y se recomienda un manejo expectante, con controles ecográficos periódicos

Hematoma subcoriónico

La hemorragia vaginal es una de las complicaciones más frecuentes que se pueden detectar en el primer trimestre de la gestación.

El hematoma subcoriónico es un hallazgo relativamente frecuente en el primer trimestre y se ha descrito que sucede en un 18-22 % de las gestaciones que acuden por sangrado vaginal. El hematoma subcoriónico se visualiza como una colección que puede adoptar forma de media luna localizada entre el saco gestacional y la decidua basal (Fig. 6-32).



Figura 6-30. Gestación de 9 semanas y 4 días. CRL [longitud craneocaudal] de 19 mm, menor de la esperada [diferencia > 7 días] en una gestación bien datada.

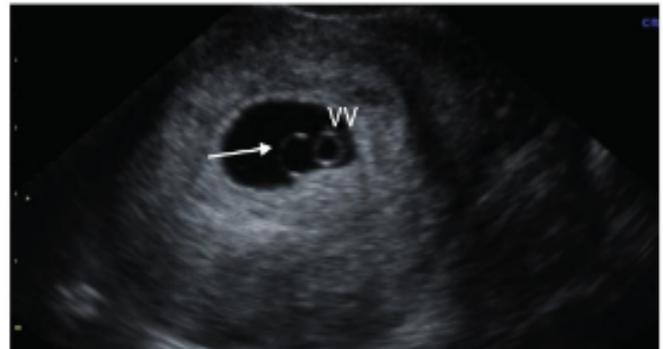


Figura 6-31. Gestación de 8 semanas. Se visualiza un «amnios vacío» [flecha] sin embrión identificable adyacente a la vesícula vitelina [VV].



Figura 6-32. Hematoma subcoriónico que despega menos del 25 % del saco gestacional [flecha].

El aspecto ecográfico del hematoma puede variar dependiendo del tiempo transcurrido desde la hemorragia.

- Las colecciones hiperecogénicas indican sangrado reciente.
- Las colecciones hipoeecóicas indican sangrado subagudo.
- Las colecciones anecoicas sugieren hematoma en resolución.
- Estas colecciones no captan Doppler color.

El factor pronóstico más importante del hematoma subcoriónico es su tamaño. Los hematomas subcoriónicos de gran tamaño o aquellos que producen un desprendimiento del saco superior al 25 % tienen peor pronóstico. Además, se ha demostrado que al situarse por detrás del corion frondoso tienen peor pronóstico que los hematomas que se localizan por detrás del corion liso.

★ CONCLUSIONES

- El conocimiento del desarrollo normal del embrión es algo fundamental a la hora de realizar la exploración precoz durante el período embrionario. Para ello, hay que estar familiarizado con las diferentes fases del desarrollo embrionario y cómo estas se visualizan con la ecografía.
- Se recomienda realizar un examen sistemático en la exploración ecográfica de la gestación precoz.
- La ecografía precoz es de gran utilidad para diagnosticar precozmente complicaciones gestacionales o algunas anomalías estructurales del embrión que condicionarán el manejo de la gestación. Sin embargo, pese a sus grandes aportaciones, en la actualidad no se recomienda su uso sistemático para confirmar una gestación incipiente, sino que solo se debe realizar en casos seleccionados.

BIBLIOGRAFÍA

- Alcázar JL. Valoración ecográfica de la gestación precoz anómala. *Prog Obstet Ginecol* 2008;51(4):224-31.
- Benoit B, Hafner T, Kurjak A, Kupesic S, Bekavac I, Bozek T. Three-dimensional sonoembryology. *J Perinat Med* 2002;30(1):63-73.
- Bottomley C, Bourne T. Dating and growth in the first trimester. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2009;23(4):439-52.
- Blaas HG. Detection of structural abnormalities in the first trimester using ultrasound. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2014;28(3):341-53.
- Blaas HG, Eik-Nes SH. Sonoembryology and early prenatal diagnosis of neural anomalies. *Prenat Diagn* 2009;29(4):312-25.
- Dighe M, Cuevas C, Moshiri M, Dubinsky T, Dogra VS. Sonography in first trimester bleeding. *J Clin Ultrasound* 2008;36(6):352-66.
- Dogra V, Paspulati RM, Bhatt S. First trimester bleeding evaluation. *Ultrasound Q* 2005;21(2):69-154.
- Donnelly JC, Malone FD. Early fetal anatomical sonography. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2012;26(5):561-73.
- Doubilet PM, Benson CB, Bourne T, Blaivas M. Society of Radiologists in Ultrasound Multispecialty Panel on Early First Trimester Diagnosis of Miscarriage and Exclusion of a Viable Intrauterine Pregnancy. Diagnostic criteria for non-viable pregnancy early in the first trimester. *Ultrasound Q* 2014;30(1):3-9.
- Jauniaux E, Johns J, Burton GJ. The role of ultrasound imaging in diagnosing and investigating early pregnancy failure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25(6):613-24.
- Murugan VA, Murphy BO, Dupuis C, Goldstein A, Kim YH. Role of ultrasound in the evaluation of first-trimester pregnancies in the acute setting. *Ultrasonography* 2020;39(2):178-89.
- Pooh RK, Shiota K, Kurjak A. Imaging of the human embryo with magnetic resonance imaging microscopy and high-resolution transvaginal 3-dimensional sonography: human embryology in the 21st century. *Am J Obstet Gynecol* 2011;204(1):77.e1-16.
- Richardson A, Hopkinson J, Campbell B, Raine-Fenning N. Use of double decidual sac sign to confirm intrauterine pregnancy location prior to sonographic visualization of embryonic contents. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017;49(5):643-48.
- Rodgers SK, Chang C, DeBardeleben JT, Horrow MM. Normal and Abnormal US Findings in Early First-Trimester Pregnancy: Review of the Society of Radiologists in Ultrasound 2012 Consensus Panel Recommendations. *Radiographics* 2015;35(7):2135-48.
- Salomon LJ, Alfrevic Z, Bilardo CM, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;41(1):102-13.
- Scibetta EW, Han CS. Ultrasound in Early Pregnancy: Viability, Unknown Locations, and Ectopic Pregnancies. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2019;46(4):783-95.
- Verwoerd-Dikkeboom CM, Koning AH, van der Spek PJ, Exalto N, Steegers EA. Embryonic staging using a 3D virtual reality system. *Hum Reprod* 2008;23(7):1479-84.
- Wang PS, Rodgers SK, Horrow MM. Ultrasound of the First Trimester. *Radiol Clin North Am* 2019;57(3):617-3.
- Whitworth M, Bricker L, Mullan C. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. *Cochrane Database Syst Rev* 2015;2015(7):CD007058.

Valor del estudio de marcadores ecográficos de cromosomopatías en el primer trimestre de la gestación: translucencia nucal, hueso nasal, ductus venoso, insuficiencia tricuspídea

7

C. Bravo Arribas y J. A. León Luis



PUNTOS CLAVE

- Conocer la metodología para la obtención de los marcadores ecográficos más relevantes en el primer trimestre de la gestación.
- Comprender qué factores se asocian a un aumento de marcadores ecográficos anómalos y la relación que tienen entre sí.
- Diferenciar el nivel de asociación de estos marcadores con los fetos cromosómicamente anómalos, con otras anomalías o con mayor riesgo de mortalidad, así como su presencia en fetos sanos.

BREVE HISTORIA DE LOS MARCADORES ECOGRÁFICOS DE CROMOSOMOPATÍAS

El fenotipo de un conjunto de individuos con nariz pequeña, cara achatada, talla corta y un exceso de piel, sobre todo en la nuca llevó, en 1866, a Langdon Down a clasificarles en un síndrome que llevaría su nombre y cuya etiología se fundamentaba en el exceso de material cromosómico, una trisomía del cromosoma 21 (trisomía 21). Más adelante, estudios más detallados sobre estas personas pusieron de manifiesto su asociación con anomalías estructurales que incrementaban el riesgo de muerte tanto intrauterina como posnatal, así como un incremento de la morbilidad neurológica a lo largo de su vida.

Las mejoras en el cribado y el diagnóstico de los fetos con trisomía 21 han ido a la par con el desarrollo de la biología molecular, la genética y la ecografía, entre otras materias. En los años 1970-1980, los estudios en sangre materna determinaron que las madres con hijos afectados tenían una concentración de algunas hormonas o proteínas diferente a las de las madres con hijos sanos. Los avances genéticos permitieron demostrar que estos recién nacidos presentaban un exceso de material cromosómico proveniente del par 21. Finalmente, el desarrollo ecográfico permitió la identificación de malformaciones o marcadores asociados a estos fetos, y las técnicas invasivas ecoguiadas permitían obtener células del feto y/o sus anejos fetales para el estudio genético, que estaba limitado por la edad gestacional y el riesgo de pérdida del embarazo.

Evidentemente, las mejoras en la imagen ecográfica, así como el cambio de paradigma en explorar de forma sistemática y de manera universal a todas las gestantes entre las semanas 11 y la 13 de la gestación, han permitido descubrir que varias de las características fenotípicas presentes en los fetos con trisomía 21 pueden visualizarse mediante ecografía.

Como ejemplo, se sabe que en torno al 75 % de los fetos con trisomía 21 muestran un aumento del grosor de la piel de la nuca, conocido como translucencia nucal (TN), y que incluso 2/3 de los casos de trisomía 21 carecen de hueso nasal (HN). De igual forma, en estos casos se observan con más frecuencia alteraciones hemodinámicas visibles mediante Doppler pulsado, como la alteración de la onda de flujo a través del ductus venoso (DV) y de la compliancia cardíaca, con la aparición de regurgitación o insuficiencia tricuspídea (IT). Estas dos últimas alteraciones hemodinámicas se pueden explorar en el primer trimestre y podrían ser reflejo de la presencia de una cardiopatía estructural visible semanas más tarde.

Estos cuatro marcadores ecográficos de cromosomopatías conceptualmente se definen como alteraciones que no pueden catalogarse como malformaciones, pero que constituyen signos de alerta que obligan a descartar la presencia de una alteración cromosómica; juntos serán la piedra angular del siguiente tema, en el que además abordaremos otras cuestiones que pueden facilitar su comprensión.



Hay que señalar desde el principio que, a pesar del conocimiento y la comprensión de esos marcadores, útiles en el cribado de anomalías congénitas, su identificación y medición solo debe realizarlo personal experto, entrenado y cualificado, dada las implicaciones que tienen sobre el pronóstico fetal.

ESTUDIO ECOGRÁFICO EN EL PRIMER TRIMESTRE

Como ya se ha mencionado, las mejoras tecnológicas en el marco de la imagen ecográfica han permitido el estudio tanto de la anatomía como de la fisiología de una forma cada vez

más precisa y precoz. Estas mejoras han tenido que ir acompañadas del establecimiento de una sistemática en el momento óptimo del embarazo y en la definición de los elementos a evaluar. Esta sistemática es cada vez más universal, lo que permite alcanzar una rentabilidad mayor en el cribado y el diagnóstico de las anomalías congénitas, incluidas las cromosomopatías.

Como todo estudio ecográfico fetal, el objetivo de la ecografía del primer trimestre es proporcionar la información específica y precisa que permita facilitar el cuidado prenatal óptimo, esperando el mejor resultado posible, tanto para la madre como para el feto, en este momento tan precoz. Aunque no se aborda aquí, hay que saber que es necesario comprobar de forma específica la localización y el número de fetos, y en caso de multiplicidad hay que observar la posibilidad de que se comparta la placenta o el amnios. En todas las situaciones, se debe explorar la viabilidad y establecer la datación ecográfica, mediante una medida correcta de la longitud craneocaudal. Esto último, permitirá precisamente la estandarización de lo que se debe explorar y encontrar en la anatomía fetal, así como establecer, mediante una serie de marcadores, el riesgo de aneuploidías.

De forma genérica, para el estudio de los marcadores ecográficos de cromosomopatía en el primer trimestre de la gestación, se recomienda realizarlo entre las semanas 11 y 13 + 6 días de gestación, que corresponde a un tamaño fetal, medido con la longitud craneocaudal, de 45 mm a 84 mm (Fig. 7-1). El ecógrafo debe ser un equipo de alta resolución con la posibilidad de realizar estudio en tiempo real, así como grabado de la imagen y *cine-loop*. Además, debe permitir el congelamiento de imágenes y el *zoom*, facilitar medidas mediante calipers electrónicos (con décimas de milímetros), estudio de Doppler y medición de flujos, así como la posibilidad de imprimir y guardar las imágenes.

Descartando cualquier malformación visible en ese momento, y dependiendo de la experiencia del explorador, se procederá a proporcionar a cada mujer una estimación de su riesgo de aneuploidía individual para su embarazo. Para el cálculo de este riesgo, hay que tener en cuenta: la edad de la madre, la medición de la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A) y la porción libre de la gonadotropina coriónica humana beta (β -hCG) en la sangre de la madre, los resultados de la exploración de la translucencia nuchal, el hueso nasal, el flujo sanguíneo a través de la válvula tricúspide del corazón fetal y el flujo a través del conducto (ductus) venoso. Basándose en estas herramientas y con la estrategia adecuada, los padres recibirán asesoramiento completo sobre la importancia de estos riesgos y las diversas opciones para futuras investigaciones, incluidas las pruebas invasivas (obteniendo material genético directamente del feto y/o sus anejos) o pruebas de obtención de ADN fetal en sangre materna.

En esta exploración, y sobre todo teniendo en cuenta el rango de tiempo en el que se puede realizar el estudio, se debe tener siempre presente el papel que desempeña la edad gestacional y la eficacia para poder realizar un cribado de cromosomopatía. Se sabe que, debido a un incremento de la mortalidad de todas las anomalías congénitas, sobre todo a edades gestacionales precoces, se obtendría mayor rentabilidad en embarazos en torno a las 10-11 semanas que a las

13-14 semanas, aunque cuanto mayor sea la edad gestacional, menor será el porcentaje de falsos positivos y la visualización ecográfica será más clara. La importancia de la edad gestacional se pone de manifiesto en el hecho de que en las semanas 11-13 la prevalencia relativa de las trisomías 18 y 13 respecto a la trisomía 21 es de 1 a 2,5 y 1 a 7, respectivamente.



A pesar de esta mayor rentabilidad en edades gestacionales precoces, es importante que, al realizar una exploración durante el primer trimestre del embarazo, el ecografista tenga en cuenta los efectos físicos que los ultrasonidos pueden ejercer sobre el embrión y los tejidos anexiales, que son más vulnerables en edades gestacionales precoces. Por este motivo, y dado que la exploración de los diversos marcadores ecográficos requiere mayor tiempo de exposición para una mayor frecuencia de resolución, es importante seguir el principio o tan bajo como sea posible (ALARA, *as low as reasonable achievable*), por el que ambas cuestiones tiempo/potencia sean las mínimas para lograr información diagnóstica (punto de buena práctica).

Diversas organizaciones profesionales internacionales, incluida la SESEGO, han alcanzado el consenso de que el uso de la ecografía prenatal en modo B y M parece ser seguro en el embarazo, debido a su limitada potencia acústica. Por el contrario, el uso de Doppler se asocia a mayores bioefectos potenciales, sobre todo cuando se aplica a una región de interés pequeña, como un feto en el primer trimestre. En este período, el uso de Doppler solo está justificado en fetos con mayor riesgo de una alteración congénita; su información es complementaria a otros hallazgos previos. Por ello la medición de la translucencia nuchal es el primer marcador ecográfico de cromosomopatías que más se realiza en todo el mundo. Si está alterado, incluso se recomienda derivar a la paciente a una unidad especializada o continuar con el estudio, que va a requerir un examen morfológico detallado, incluida una ecocardiografía precoz y la búsqueda del resto de marcadores de cromosomopatías secundarios (hueso nasal, ductus venoso e insuficiencia tricúspide), recomendar una prueba invasiva (preferiblemente una biopsia de corion) e incluso guardar ADN por si fueran necesarios estudios posteriores.



Figura 7-1. Estudio ecográfico durante el primer trimestre en el que se describen los puntos que conforman la medida adecuada de la longitud craneocaudal [LCN].