

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO  
HOSPITAL GENERAL DE MEXICO

EVALUACION Y SEGUIMIENTO DE FOCOS CARDIACOS ECOGENICOS EN  
FETOS DURANTE EL SEGUNDO TRIMESTRE, COMO MARCADOR PARA EL  
DIAGNOSTICO DE TRISOMIAS

TESIS DE POSTGRADO  
PARA OBTENER EL TITULO EN LA ESPECIALIDAD DE  
RADIOLOGIA E IMAGEN

PRESENTA:

DRA. BILMA AURORA FLORES BOBADILLA

ASESOR DE TESIS: DRA. MAGDALENA RAMIREZ ARELLANO

MEXICO D. F.

JULIO 2008



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

EVALUACION Y SEGUIMIENTO DE FOCOS CARDIACOS ECOGENICOS EN  
FETOS DURANTE EL SEGUNDO TRIMESTRE, COMO MARCADOR PARA EL  
DIAGNOSTICO DE TRISOMIAS

---

Dra. Guadalupe Guerrero Avendaño

Jefa del servicio de radiología e imagen y

Profesora titular del curso universitario de radiología e imagen

---

Dr. Juan González de la cruz

Jefe de enseñanza del servicio de radiología e imagen

Tutor de tesis

---

Dra. Magdalena Ramírez Arellano

Medico de base del servicio de radiología e imagen

México de D. F.

Julio de 2008

## INDICE

Objetivos	5
Justificación	6
Introducción	7
Marco teórico	
Revisión de conceptos y terminología médica	8
Teoría cromosómica de la herencia	11
División celular	11
Mitosis	12
Meiosis.	14
Mecanismos de anormalidades cromosómicas	15
Anomalías de la estructura	15
Anomalías numéricas	16
Cromosopatías más frecuentes	17
Síndrome de Down, orientación clínica	17
Trisomía 18 orientación clínica	21
Trisomía 13 orientación clínica	21
Orientación ecográfica de cromosopatías	23
Marcadores ecográficos	23
El foco cardiaco ecogénico	26
Técnica de evaluación ecográfica	30
Trisomías en las que se presenta el foco cardiaco:	
Trisomía 21	32

Trisomía 18	37
Trisomía 13	39
Metodología	43
Tipo de variables	43
Material	45
Recursos humanos	45
Resultados	46
Análisis de tablas y gráficos	49
Presentación de casos	58
Discusión	62
Conclusión	65
Bibliografía	66

## OBJETIVOS

- Nuestro objetivo es detectar casos en donde existan focos hiperecogénicos en los musculo papilares cardiacos y correlacionar su posible asociación a trisomías.
- Establecer los parámetros necesarios para la evaluación del segundo trimestre, en donde es potencialmente detectable los depósitos minerales de los músculos papilares.
- Establecer si este hallazgo se correlaciona como un marcador de alta o baja asociación con aneuploidías.

## JUSTIFICACION

En las fuentes bibliográficas de información médica que se refieren a los marcadores para trisomías se encuentra la presencia de focos cardiacos hiperecogénicos. Debido a que recientemente se ha aumentado la atención sobre este hallazgo se decidió establecer la posible asociación con las pacientes que acuden al hospital general de México, las cuales son una muestra representativa de la población en nuestro país. Así mismo se desea conocer en forma objetiva si este hallazgo representa un riesgo para trisomías.

## HIPOTESIS

Si aun feto se le detecta un foco cardiaco ecogénico en forma aislada, puede considerarse como riesgo de que este pueda tener trisomía 21.

## INTRODUCCIÓN

Quizás una de las principales preocupaciones al conocerse la noticia de embarazo es la normalidad del producto; las anomalías de tipo cromosómico por su carácter irreversible e intratable y por el elevado grado de discapacidades que pueden comportar, suponen una de las más temibles incógnitas del feto.

La trisomía 21 o síndrome de Down (SD) ha sido el objetivo prioritario en el diagnóstico de anomalías cromosómicas fetales, ya que es la aneuploidía más frecuente en nacidos, causa común de retraso mental severo y supervivencia postnatal más prolongada, no existiendo ningún método de prevención primaria.

Durante los últimos años, junto al desarrollo de la ultrasonografía como de la citogenética, los esfuerzos por establecer un método de *screening* para la detección de trisomía 21 han sido eficaces y de alta sensibilidad. El foco cardiaco ecogénico es un marcador sonográfico de presentación variable que corresponde a la presencia de depósito de calcio, en los músculos papilares del corazón y que cuando es visto sugiere un aumento del riesgo de aneuploidías; cuando este signo está presente, los fetos deben ser sistemáticamente evaluados, sobre todo cuando existen factores de riesgo como la edad materna, ya que en mayores de 35 años, se incrementa el grupo de positivos, en un gran porcentaje.

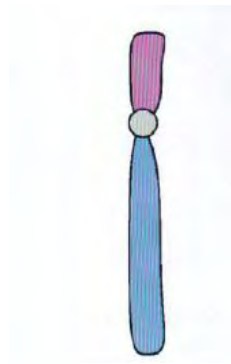


## MARCO TEÓRICO

### LOS CROMOSOMAS DE LA ESPECIE HUMANA

#### REVISION DE LOS CONCEPTOS Y TERMINOLOGIA GENETICA.

*Un cromosoma* se define como una molécula de ADN que porta genes indispensables para la vida; con esta amplia concepción encontramos diferentes clases de cromosomas circulares o lineares, únicos o múltiples, con o sin proteínas asociadas, pequeños y grandes. Los cromosomas del humano son moléculas de ADN lineares, que se asocian proteínas, principalmente histonas y son múltiples; en ellos radica la información genética indispensable para las funciones vitales, por lo que una alteración en el número o en su estructura, puede causar patología en diferentes épocas de la vida, la falta de progresión del desarrollo e inclusive la muerte del embrión. La figura clásica de un cromosoma corresponde a un cromosoma metafásico, esto es que se encuentra duplicado; cada cromosoma consta de dos moléculas de ADN idénticas empaquetadas y unidas a un nivel del centrómero o constricción primaria.



Boceto de la estructura lineal de un cromosoma.

## GENERALIDADES

De acuerdo a la clasificación de Denver, colorado, los cromosomas se agrupan en 23 pares: 22 de ellos son llamados autosomas por ser iguales en ambos sexos; el par restante denominados gonosomas, está constituido en la mujer por dos cromosomas X, y en el hombre por un cromosoma X y un cromosoma Y, que son diferentes en su tamaño y función. La clasificación toma en cuenta el tamaño, pequeños, medianos y grandes (de 1.6 a 9 micras) y la posición del centrómero. Este centrómero divide en dos al cromosoma, dejando generalmente una parte más corta, o brazo corto "p", y otra mayor, o brazo largo "q"; cuando el centrómero en el centro o casi en el centro del cromosoma, se le denomina metacéntrico (como los pares 1, 3, 16,19 y 20); se llaman acrocéntricos cuando el centrómero está en posición distal, dejando sólo un brazo corto breve (como los pares 13, 14, 15, 21, 22 y el Y); los centrómeros en posiciones intermedias al centro y a la región distal son llamados submetacéntricos, y constituyen el resto de los cromosomas. En promedio un cromosoma portaría de 3, 000 a 5,000 genes.

Los tecnicismos de la citogenética y la nomenclatura de los cromosomas son amplios y complejos para revisarlos en detalle, aunque es conveniente señalar algunos puntos y términos:

- *Haploide* (n). sólo posee un cromosoma de cada par homólogo; es la constitución de los gametos.
- *Diploide* (2n). constituye el conjunto doble de cromosomas (46), que es lo que contiene las células somáticas.

- Las triploidías ( $3n$ ) y tetraploidías ( $4n$ ) corresponden a 3 y 4 juegos completos de cromosomas, formando múltiplos exactos del número haploide.
- *Aneuploidía* cualquier modificación al número cromosómico que no sea múltiplo de  $n$ ; por ejemplo gametos  $n+1$  y  $n-1$  resultan en células con 24 y 22 cromosomas; en células somáticas  $2n-1$ ,  $2n+1$ ,  $2n+2$  +  $2n+3$  determinan 45, 47, 48 y 49 cromosomas.
- *Mixoploidia*: cuando el paciente tiene 2 o más líneas celulares derivadas de un mismo cigoto; esto se conoce mejor como mosaico.

## TEORIA CROMOSOMICA DE LA HERENCIA.

Los rasgos de un nuevo individuo son determinados por los genes específicos presentes en cromosomas heredados del padre y de la madre. Los seres humanos tienen aproximadamente 35.000 de los 46 cromosomas. Los genes que se localizan en el mismo cromosoma tienden a ser heredados juntos y por esta razón se conocen como genes ligados. En las células somáticas los cromosomas se presentan con 23 pares homólogos para formar el número diploide de 46. Hay 22 de cromosomas apareados, los autosomas, y un par de cromosomas sexuales. Si el par de cromosomas sexuales es XX, el individuo es genéticamente femenino; si el par es XY, el individuo es genéticamente masculino. Un cromosoma de cada par proviene del gameto materno, el ovocito, y el otro componente del par proviene del gameto paterno, el espermatozoide. Así cada gameto contiene un número haploide de 23 cromosomas y la unión de los gametos en la fecundación restaura el número diploide de 46.

## DIVISION CELULAR

La división celular es necesaria para la reproducción y transmisión de las características morfológicas, funcionales y bioquímicas, a través del complemento genético situado en el núcleo y constituido por ADN, el cual tiene la propiedad de replicar formando una molécula idéntica y de intervenir en todos los aspectos metabólicos celulares por medio de las enzimas. En el humano, el proceso de división celular garantiza que las células hijas reciban el número de cromosomas requerido, 46 en mitosis y 23 en meiosis.

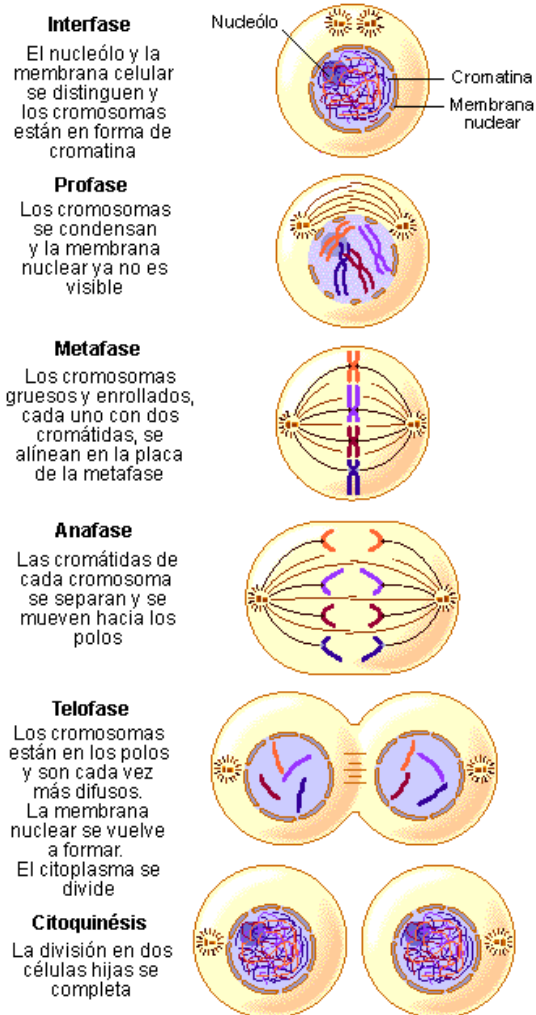
## MECANISMO

Existen dos tipos de división celular en el humano: mitosis y meiosis.

## MITOSIS

Se realiza en todas las células corporales (somáticas); permite el crecimiento y desarrollo del individuo supliendo a las células que desaparecen. Cada cromosoma es una molécula de ADN independiente que transporta genes que a su vez determinan propiedades bioquímicas de primer orden. Los cromosomas en el humano tiene un núcleo verdadero, están organizados en pares; los miembros de cada par se denominan homólogos, porque llevan información similar, en ocasiones idénticas; esta duplicidad de la información genética es importante, ya que permite tener un “respaldo”; así, en condiciones normales las células somáticas tiene en cada par cromosómico un miembro de origen paterno y el otro materno.

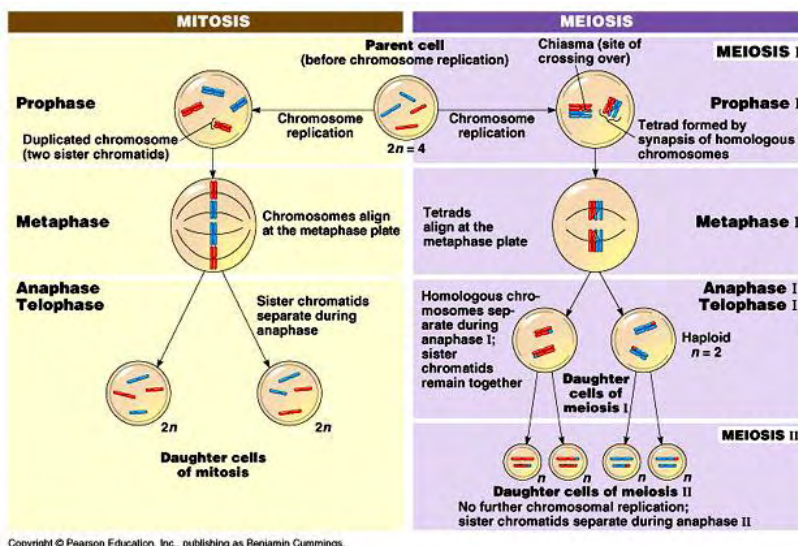
En resumen la mitosis es el proceso por medio del cual una célula se divide para dar origen a dos células hijas que son genéticamente idénticas a la célula madre. Cada célula hija recibe el complemento total de 46 cromosomas. Antes de que una célula entre en mitosis, cada cromosoma replica su ácido desoxirribonucleico (DNA).



En el esquema se presentan las etapas de la mitosis. En forma clásica se describen 4 fases. Esta separación corresponde a las necesidades didácticas, ya que de hecho la mitosis es un fenómeno continuo y el límite entre una y otra fase no es discernible.

## MEIOSIS

La meiosis es la división celular que se produce en la célula germinal para generar los gametos femeninos y masculinos, ovocitos y espermatozoides, respectivamente. Durante la meiosis se efectúan dos divisiones celulares sucesivas, la meiosis I y la meiosis II, que reducen el número de cromosomas a un número haploide de 23. Igual que en la mitosis, las células germinales femeninas y masculinas (ovocitos y espermatoцитos primarios) replican su DNA al comienzo de la primera división meiótica, de tal forma que cada uno de los 46 cromosomas se duplica y queda constituido por dos cromátidas hermanas. Pero a diferencia de lo que sucede en la mitosis, los cromosomas homólogos se aparean alineados entre sí mediante un proceso denominado sinapsis. El apareamiento es exacto y punto a punto, excepto para la combinación de los cromosomas X-Y. A continuación los homólogos apareados se separan y queda uno para cada una de las dos células hijas. Poco tiempo después la meiosis II separa las cromátidas hermanas. Finalmente, cada gameto contiene 23 cromosomas.



## ANOMALIAS CROMOSOMICAS

### MECANISMOS DE LAS ANORMALIDADES

La dotación cromosómica que porta un individuo está subordinada a que la división celular en los gametos sea correcta o incorrecta; por lo tanto, cuando se realiza anormalmente traerá aberración en el número o en la estructura de los mismos, lo que lleva a un desequilibrio en la dotación de los genes (una sola copia o tres copias del mismo gen), que generalmente se manifiesta por alteraciones del desarrollo, anomalías del nacimiento, retraso mental y otras anomalidades que en conjunto en muchos casos permiten la identificación clínica de la patología cromosómica; en la actualidad se conocen más de 500 síndromes distintos producidos por alteraciones cromosómicas específicas. La frecuencia de las aberraciones cromosómicas en abortos del primer trimestre es del 50% y cerca del 0.7% en los RN vivos.

Las anomalías cromosómicas, que pueden ser numéricas o estructurales:

### ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA

Estas alteraciones de la estructura y forma de los cromosomas alteran primordialmente la posición de los genes, y aunque inicialmente esto no modifica la función, predispone a que se distribuyan mal en los gametos y se transforme secundariamente la dotación genética.



## ANOMALIAS NUMERICAS

Como se refirió previamente, la célula somática humana normal contiene 46 cromosomas y el gameto normal, 23. Las células somáticas normales son **diploides**, es decir **2n**, mientras que los gametos normales son **haploides** o **n**. **Euploidía** significa cualquier múltiplo exacto de n, por ejemplo, diploide o triploide. **Aneuploidía** se refiere a cualquier número de cromosomas que no sea euploide y, en general, se aplica a los casos de presencia de un cromosoma de más (**trisomía**) o de menos (**monosomía**). Las anomalías en el número de cromosomas pueden originarse durante las divisiones meióticas o mitóticas. En la meiosis, dos miembros de un par de cromosomas homólogos normalmente se separan durante la primera división meiótica, de modo que cada célula hija recibe un miembro de cada par. Sin embargo, en ocasiones la separación no ocurre (no disyunción) y los dos miembros de un par se mueven hacia una célula. A causa de la falta de disyunción de los cromosomas, una célula recibe 24 cromosomas y la otra 22, en lugar de recibir ambas los 23 cromosomas normales. Cuando al producirse la fecundación, un gameto que posee 23 cromosomas se combina con un gameto que posee 24 o 22 cromosomas, resulta un individuo con 47 cromosomas (trisomía) o con 45 cromosomas (monosomía).

## **CROMOSOPATÍAS MÁS FRECUENTES**

### **TRISOMIAS 21, 13 Y 18.**

La trisomía 21 o síndrome de Down, es la anomalía cromosómica en los recién nacidos vivos y la causa genética de retraso mental más frecuente, ocurriendo en aproximadamente en 1 de cada 700 vivos. La incidencia de trisomía 21 al igual que en otras anomalías cromosómicas aumenta con la edad materna. Otras anomalías cromosómicas menos frecuentes son las trisomías autosómicas (47,+13 ; 47,+18) los fenotipos tanto de la trisomía 13 y 18 son más severos que de los de la trisomía 21, muriendo la mayoría intraútero o bien en la primera infancia debido a la gravedad de las malformaciones.

## **O R I E N T A C I O N   C L I N I C A**

### **SINDROME DE DOWN**

#### **CONCEPTO**

Lleva este nombre en reconocimiento al inglés John Langdon Down, quien en 1866 lo describe magistralmente y desplaza el término inadecuado por su connotación racista de mongolismo. Es originado por la presencia de secuencias génicas extras del cromosoma 21, con mayor frecuencia el caso de un cromosoma 21 completo adicional o trisomía 21.

Las características clínicas de los niños con síndrome de Down son retardo del crecimiento, retardo mental de diverso grado, anomalías craneofaciales que

comprenden hendidura palpebral oblicua, epicanto (pliegue de la piel en el ángulo interno del ojo), cara aplanada y orejas pequeñas, defectos cardíacos e hipotonía, talla baja, retraso psicomotor. Estos individuos tienen también una frecuencia relativamente alta de leucemia, infecciones, disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro. Además, casi todos desarrollan signos de enfermedad de Alzheimer después de los 35 años.

El diagnóstico se confirma con estudio citogenético; la terapéutica incluye la rehabilitación biopsicosocial, con lo que se aminoran sus secuelas.

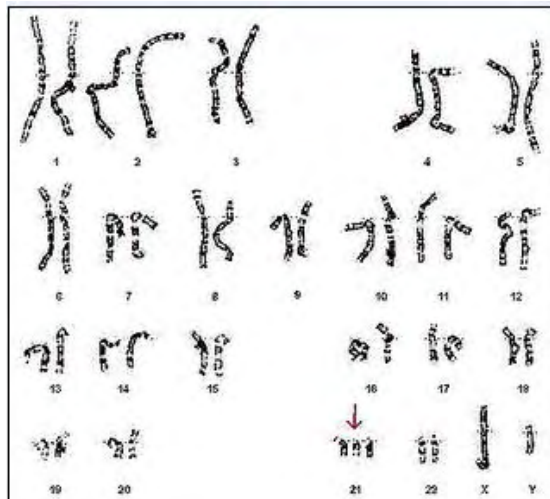
El pronóstico para la vida es pobre, ya que el 50% de los niños con trisomía 21 mueren antes de los 5 años de la vida, debido a patología respiratoria baja o cardiopatía.

## **PERIODO PREPATOGÉNICO**

### **(FACTORES DE RIESGO)**

#### **Agente**

Presencia por triplicado del cromosoma 21, específicamente la banda 21q22. Cerca del 95% de los casos es originado por una trisomía 21 regular (cariotipo 47, XX + 21 o 47XY+ 21). Alrededor del 4% son ocasionados por translocaciones (con cariotipos de 46 cromosomas en donde el segmento del cromosoma 21 excedente se encuentra ubicado e integrado sobre otro cromosoma). El 1 a 2% de los casos son debidos a mosaicos.



Cariotipo de trisomía 21

## Huésped

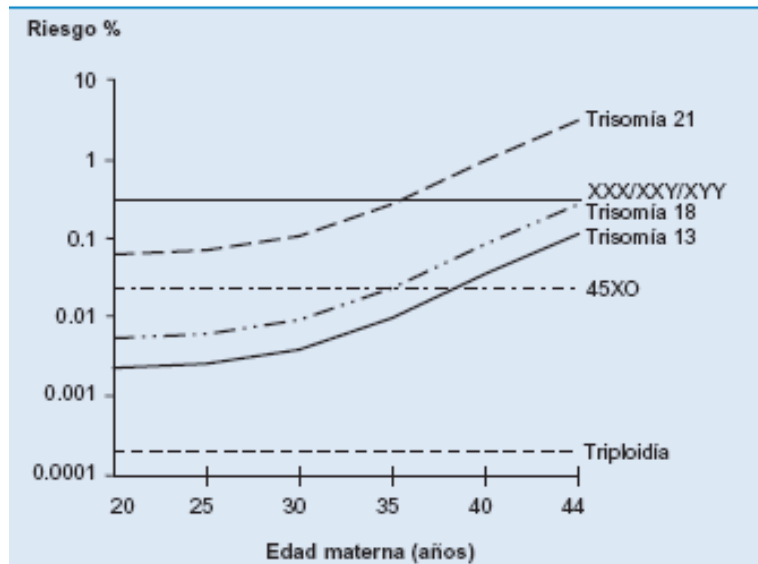
Aunque la génesis del síndrome involucra al material genético, la mayoría de las veces (98%) el trastorno no se hereda.

Los afectados presentan deficiencia inmunológica, principalmente del IgG, lo que explica sus frecuentes infecciones respiratorias. Sin haber discrepancia de sexo; se presentan en todas las razas.

## Ambiente

Aunque bastante discutido y sin elementos contundentes, se dice que pueden influir las radiaciones, toxinas bacterianas y virus capaces de distorsionar la división celular y originar la alteración cromosómica.

En lo que existe acuerdo como factor predisponente reconocido, es *la edad materna avanzada* (madres de trisómicos 21 promedio de 34 años vs 28 años la población general).



Riesgo de anomalías cromosómicas en función de la edad materna

## **TRISOMÍA 18**

Se conoce también con el nombre de síndrome de Edwards, quien lo describió en 1960. En el 80% de los casos la causa es una no-disyunción meiótica que determina trisomía 18 regular (cariotipos 47,XX, + 18 y 47, XY, + 18); en un 10% son mosaicos de células normales y células trisómicas, y el 10% restantes son el resultado de una translocación o bien de doble aneuploidías.

Los pacientes con trisomía 18 muestran las siguientes características: retardo mental, defectos cardiacos congénitos, orejas de implantación baja y flexión de los dedos y de las manos. Además es habitual que presentes micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético. La frecuencia es de 1 cada 5,000 a 8,000 RN y su prevalencia es baja ya que tienen una pobre supervivencia; el 85% de estas concepciones se pierden entre las 10 semanas de gestación y el término del embarazo, mientras que aquellos nacidos vivos mueren frecuentemente a los dos meses de edad; son raros los que pasan la infancia.

## **TRISOMÍA 13**

También conocido como síndrome de Patau, quien lo informó en 1960, es originado en el 80% de los casos por una no-disyunción en meiosis del cromosoma 13; el 20% de los casos son mosaicos o consecuencia de una translocación. Su incidencia es de 1 en 6,000 a 10,000 RN vivos y cerca del 90% de estos infantes mueren en los primeros meses después del nacimiento.

Las principales anomalías de la trisomía 13 son retardo mental, holoprosencefalia, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio leporino y fisura del paladar, defectos oculares como microftalmía, anoftalmía y coloboma.

## **ORIENTACION ECOGRAFICA DE CROMOSOPATIAS (TRISOMIA 21, 18 Y 13).**

El riesgo inherente y el alto costo que supondría realizar análisis cromosómicos no selectivos a todas las mujeres embarazadas han hecho que el mayor esfuerzo del diagnóstico prenatal de estas cromosopatías se focalice en la realización de test de *screening* no invasivos.

El avance de la técnica ecográfica ha permitido un conocimiento más exacto de la anatomía fetal normal y anormal. La ecografía se está implantando como una buena técnica de screening de anomalías citogenéticas, dado que la mayoría de las anomalías cromosómicas presentan defectos externos o internos detectables mediante este método.

La sensibilidad de la evaluación ecográfica prenatal para la detección de anomalías congénitas en una población de bajo riesgo es baja, alrededor de 34%, mientras que la especificidad es bastante alta, de 99%. Cuando se practica exámenes dirigidos a una población de alto riesgo, la sensibilidad mejora de manera significativa, hasta 90%.

### **MARCADORES ECOGRAFICOS**

Algunos defectos anatómicos observados mediante ecografía pueden levantar sospechas acerca de la existencia de un complejo malformativo más importante, o de una enfermedad cromosómica.

Algunas malformaciones leves pueden conllevar a un riesgo más elevado de enfermedad cromosómica. Colectivamente se consideran marcadores. Unos



pocos tiene una asociación tan fuerte con las anomalías cromosómicas que su identificación por si sola es una indicación para realizar un cariotipo fetal (por ej., aumento del pliegue nuchal). Otros marcadores son muy frecuentes y habitualmente no se asocian a ninguna malformación por ejemplo hidronefrosis leve, quistes de los plexos coroideos, cuando se encuentran aisladamente no conllevan a ningún riesgo de cromosopatía como para justificar el uso de técnicas invasivas. No obstante otros marcadores deben servir como aviso para realizar una evaluación cuidadosa del feto en busca de otras anomalías antes de considerar la necesidad de realizar un cariotipo fetal.

Algunos marcadores ultrasonográficos utilizados: criterios mayores y menores.

- Pliegue nuchal aumentado
- Traslucencia nuchal
- Pielocaliectasia bilateral
- Foco cardíaco ecogénico
- Quiste del plexo coroideo
- Fémur corto
- Arteria umbilical única
- Colecistomegalias
- Derrame pericárdico
- Intestino ecogénico.

ANOMALIAS QUE SE ASOCIAN CON UN RIESGO ELEVADO DE ANOMALIA CROMOSOMICA INCLUSO CUANDO SE PRESENTAN AISLADAS

- Ventriculomegalia
- Anomalías de la fosa posterior
- Higroma quístico
- Pliegue nuchal
- Traslucencia nuchal
- Defecto del septo atrioventricular
- Ventrículo derecho con doble salida
- Onfalocele
- Atresia duodenal
- Asas intestinales ecogénicas
- Anomalías genitourinarias
- Hydrops no inmune.

## **EL FOCO CARDIACO ECOGENICO COMO MARCADOR ECOGRAFICO PARA CROMOSOPATIA**

El foco ecogénico intracardiaco, también denominado cuerda tendinosa ecogénica, puede ser único o múltiple o identificarse en uno o los dos ventrículos. Lo más frecuente es encontrar un foco único en el ventrículo izquierdo (en el 93 % de los casos) y se reflejan en el 0.46% al 4.8% de los fetos normales. El hallazgo, por tanto no es inusual. Se cree que estos focos se deben a la reflexión de cada músculo papilar o cuerda tendinosa. Durante muchos años su presencia se considero totalmente inocua. Sin embargo, en los últimos cinco años, un grupo ha hallado una incidencia del 18 % entre pacientes con trisomía 21 y otro grupo una incidencia del 10% entre pacientes con trisomía 13.

El hecho de si la presencia de uno o más focos o la localización en el ventrículo derecho o izquierdo son más predictivos de aneuploidias es un concepto que no se ha esclarecido hasta la fecha. No hay criterios establecidos para distinguir el foco ecogénico de los fetos normales, frente al foco ecogénico de las aneuploidias. La presencia de una pequeña cantidad de derrame pericárdico es un hecho bastante frecuente, hasta 2mm se considera normal. Cuando la banda supera los 2mm, se puede etiquetar de derrame pericárdico. Los derrames pericárdicos se asocian con algunas aneuploidias, en particular a trisomía 21 así como a infecciones de TORCH.

El hydrops es un hallazgos bastante frecuente en el momento del nacimiento, 10 por 10 000, asociándose con aneuploidia entre el 12 y 16% de los hydrops fetales de etiología no inmune.

La prevalencia de estos focos en una ecografía rutinaria en el segundo trimestre es del 2 al 4 % varían según la serie y en general permanecen en niveles menores al 5% con un tamaño entre 1mm y 6mm. Estudios histológicos sugieren que estos focos se forman por la mineralización dentro de los músculos papilares. Un estudio de autopsia mostraba un 2% de incidencia de esta calcificación, de la que se probó anatomopatológicamente que se debía a la calcificación de los músculos papilares en fetos normales, pero una incidencia de hasta el 16.5% en fetos con trisomía 21 y del 38.9% en fetos con trisomía.

Estudios de control de los fetos con estos focos ecogénicos intracardiacos han demostrado que la función cardiaca es normal, En el ventrículo derecho se debe diferenciar de la banda moderadora. En los dos ventrículos se pueden ver concomitantemente y no altera la información que se debe emitir como riesgo para el feto.

Todo feto que presente foco cardiaco ecogénico necesita una evaluación exhaustiva de todo el cuerpo o sea un eco de nivel III o examen morfológico completo debido a que se han encontrado otras alteraciones en el cuerpo fetal en órganos diferentes del corazón (16 a 20%).

**El foco cardiaco ecogénico puede ser diagnosticado erróneamente, por lo que se han propuesto las siguientes condiciones para evitar errores:**

- Debe localizarse dentro del ventrículo, donde se sitúan los músculos papilares.

- Debe verse en todos los planos de evaluación del ventrículo o los ventrículos cardiacos. (Más de un ángulo).
- Deben verse fuera y de forma independiente de la zona de reflexión especular de los músculos papilares.
- Debe asegurarse de que no corresponde a una reflexión de entrada-salida.
- Diferencia total de la banda moderadora.
- Debe verse en todos los equipos de ultrasonido en que se evalúe el producto.



Corte ecográfico en cuatro cámaras sonde se observa un foco cardiaco ecogénico en el ventrículo derecho.



Se observa la banda moderadora (línea continua) en la punta del ventrículo derecho.

Esta imagen tiende a desaparecer en la gestación en la mayoría de los casos y en menor frecuencia en el primer año de vida.

En mujeres mayores de 38 años puede tener importancia desde el punto de vista genético para el feto ya que hay publicaciones en que lo relacionan hasta en un 6% con aneuploidía fetal sin embargo es importante relacionar esta información con el doble marcador del primer trimestre y el triple marcador del segundo trimestre ya que ese valor del 6% puede estar asociado a que una de las pruebas mencionadas nos hayan dado como resultado un aumento del riesgo genético fetal.

En mujeres de 38 años o menos no se ha hallado la información que nos oriente a pensar en síndromes genéticos. La asociación con procesos infecciosos es importante tenerla en cuenta pero con la historia materna y otros hallazgos fetales. Hay algunos reportes de casos de presentación de tumores cardiacos como un foco cardiaco ecogénico lo que amerita siempre tener en cuenta la imagen para

futuras evaluaciones fetales. Como siempre la decisión de estudio genético del líquido amniótico será tomada en conjunto con la pareja.

### **TECNICA DE EVALUACION ECOCARDIOGRAFICA**

La etiología de los defectos cardíacos es heterogénea y depende probablemente de la interacción de factores múltiples, genéticos y ambientales. Aproximadamente el 5% de los defectos están asociados con aberraciones cromosómicas en la población pediátrica, y la proporción aumenta el 25% en las series fetales. Los defectos cardíacos en más del 99% de los fetos con trisomía 18, en el 90% en aquellos con trisomía 13, en el 50% de los que tienen trisomía 13.

El mejor acceso al corazón es a través del abdomen fetal, pero también es factible la visualización a través de la parrilla costal y desde el dorso, por que los pulmones fetales están ocupados por líquido y no constituyen una barrera para el pasaje del haz ultrasónico, como en el periodo postnatal. Sin embargo, en etapas gestacionales más tardías, cuando el dorso del feto puede estar muy cerca de la pared abdominal de la madre, gran parte de la energía ultrasónica es absorbida por los cuerpos vertebrales, las escapulas y las costillas, que se han osificado, lo que es difícil la visualización desde esta posición.

Para la exploración ecográfica el corazón puede ser abordado en todas las modalidades, siendo el punto de partida la bidimensional en tiempo real, y para ello se procede a ejecutar barridos transversales desde la base del tórax para ubicar las cuatro cámaras cardíacas (dos ventrículos, dos aurículas). La vista de las cuatro cámaras es muy valiosa para observar las cavidades ventriculares, para

definir en foco cardiaco ecogénico, ya que este signo es visto según se de la orientación de los cortes ecográficos y/o el plano de estudio y del corte las cuatro cámaras cardiacas. Cabe mencionar que este plano no es útil para reconocer la aorta y la arteria pulmonar.



## **TRISOMIAS EN LAS QUE PUEDEN PRESENTARSE EL FOCO CARDIACO ECOGENICO:**

### **TRISOMIA 21**

Como ya se menciona la trisomía del par 21 es la más frecuente de las alteraciones cromosómicas en el ser humano presentándose en 1:700 vivos, frecuencia que aumenta con la edad materna llegando a ser 1:250 o mayor, después de los 35 años. Los hallazgos ecográficos encontrados más frecuentemente en fetos portadores de esta patología son:

#### *Primer trimestre:*

- Traslucencia nucal aumentada (40%): acumulación de líquido en la parte posterior de la nuca fetal, cuya medición se realiza entre las 10 y 14 semanas de gestación, se considera anormal si es mayor de 3mm en un corte sagital.
- Higroma quístico
- Hidrops no inmune
- Doppler: onda de velocidad de flujo en el ductus venoso de elevada pulsatilidad o con reserva.

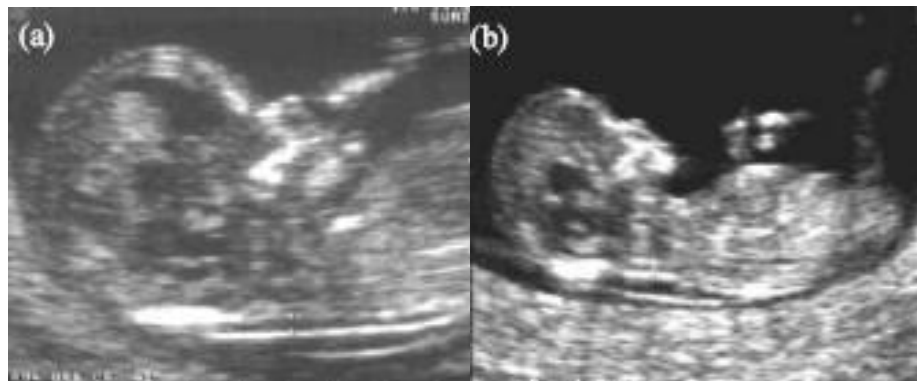
#### *Segundo y tercer trimestre:*

- Separación corio-amniótica persistente
- Braquicefalia (20-35%)

- Ventriculomegalia leve menor de 15mm (22%)
- Fascies plana (90%)
- Puente nasal deprimido (60%)
- Pliegue nucal mayor de 6mm entre la 15 y 22 semanas de gestación (40-50%)
- Orejas pequeñas de implantación baja
- Cataratas (3%)
- Macroglosia
- Cardiopatías (50%) especialmente canal atrioventricular también defectos del septum ventricular o auricular y tetralogía de Fallot.
- Nódulo ecogénico intracardiaco
- Derrame pericárdico
- Doble núcleo de osificación esternal
- Onfalocele, ascitis (5%)
- Atresia duodenal (30%)
- Intestino hiperecogénico (16%)
- Ectasia pielocalicial leve bilateral (20%)
- Micropene
- Angulo ilíaco anormalmente amplio mayor de 90 grados (67%)
- Fémur y húmero cortos (70%)
- Relación DBP /LF igual o superior a 1.5 (50/70%)
- Clinodactilia (50-80%)
- Hipoplasia o agenesia, falange media del quinto dedo (60%)

- Índice de proporcionalidad entre falange media del cuarto y quinto dedo de 0.59
- Surco simiano palmar
- Pie en sandalia (45%)
- Hipotonía (50%)
- Agenesia de huesos nasales
- OVD ductus Aranzio anormal
- Atresia duodenal
- Braqui o Clinodactilia del 5to dedo
- Canal atrio-ventricular

### IMÁGENES DE MARCADORES ECOGRAFICOS EN TRISOMIA 21



Imágenes ecográficas de 12 semanas. El corte sagital es apropiado para la medida de la translucencia nuchal porque solo se incluyen la cabeza fetal y el tórax superior, y la membrana nuchal, que es fina, puede verse separado de la membrana amniótica.



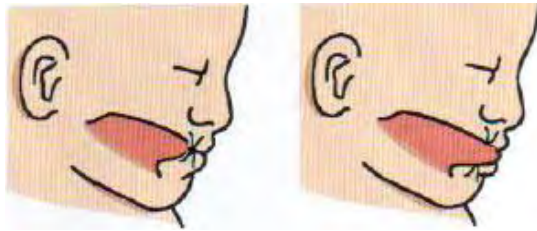
Arteria umbilical única. Eje longitudinal del cordón en el que se muestra la vena umbilical y la arteria umbilical única. Ecografía Doppler color que muestra la arteria única.



Pliegue nucal engrosado e hidrocefalia de ventrículos laterales y III ventrículo en caso de T21.



Pequeña licencia nugal. El tamaño se obtiene midiendo la distancia entre las dos líneas blancas.



En la Macroglosia, la lengua extendida sobrepasa al brote dentario.



Macroglosia

## **HALLAZGOS ECOGRAFICOS EN TRISOMIA 18 Y 13.**

En la trisomía 18 el 74% de los fetos presentaban un retraso del crecimiento intrauterino y el 72% tenían anomalías en sus extremidades distales y el 54 % presentaban un cráneo en forma de fresa, otras anomalías menos frecuentes fueron las anomalías cardíacas (52%) y los quistes de los plexos coroideos el 47%. La característica más representativa de la trisomía 13 fue la restricción del crecimiento intrauterino (61%), seguidas de las anomalías de las extremidades distales (52%), anomalías cardíacas 43%, holoprosencefalia 39%, vejiga obstruida, agrandada, onfaloceles y hendiduras faciales 39%.

## **HALAZGOS PATOLOGICOS Y ECOGRAFICOS MÁS FRECUENTES EN LA TRISOMIA 18**

### \*Diagnostico mediante ecografía.

- \*Retraso del crecimiento intrauterino
- \*Poli u oligohidramnios
- \*Arteria umbilical única
- \*Higroma quístico
- \*Edema nuczal
- \*Hydrops no inmune

### **ANOMALIAS CRANEOFACIALES**

- \*Dolicocefalia (cráneo en forma de fresa)
- \*Microcefalia
- \*Orejas de inserción baja

\*Micrognatia

\*Hendiduras faciales o palatinas (10 al 20%)

#### ANOMALIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

\*Quistes del plexo coroideo

\*Ausencia del cuerpo calloso

\*Cisterna magna de gran tamaño

\*Hidrocefalia

\*Mielomeningocele (10 al 20%)

#### MALFORMACIONES CARDIOVASCULARES

Defecto del septo ventricular; defecto del septo auricular; ductos arterioso persistente, Ventrículo derecho con doble salida, aorta bicúspide y válvulas pulmonares.

#### ANOMALIAS DEL TRACTO GASTROINTESTINAL

\*Atresia esofágica / fistula traqueoesofágica

\*Onfalocele

\*Hernia diafragmática

\*Atresia anorrectal

#### ANOMALIAS DEL APARATO GENITOURINARIO

\*Obstrucción vesicouretral

\*Displasia renal

\*Riñones en herradura

\*Genitales ambiguos

## MALFORMACIONES ESQUELETICAS

\*Extremidades cortas

\*Aplasia radial

\*Acabalgamiento de dedos, manos flexionadas (mayor 80%)

\*Pies en mecedora

\*Acortamiento de los primeros dedos de los pies.

## HALLAZGOS PATOLÓGICOS Y ECOGRAFICOS MÁS FRECUENTES EN LA TRISOMIA 13

\*Diagnostico mediante ecografía.

\*Arteria umbilical única

## ANOMALIAS CRANEOFACIALES

\*Microcefalia

\*Ciclopia

\*Anoftalmia

\*Hendiduras labiales y del paladar

\*Deformidad de los pabellones auriculares e inserción baja de los mismos

\*Hemangiomas capilares

## ANOMALIAS DEL SISTEMA NERVISIO CENTRAL

\*Holoprosencefalia

\*Agenesia del cuerpo caloso



## MALFORMACIONES CARDIOVASCULARES

Defecto del septo ventricular; defecto del septo auricular; ductos arterioso persistente

## ANOMALIAS DEL TRANSITO GASTROINTESTINAL

\*Onfalocele, hernia umbilical

## ANOMALIAS DEL APARATO GENITOURINARIO

\*Displasia renal quística

\*Hidronefrosis

\*Duplicación renal

Genitales ambiguos

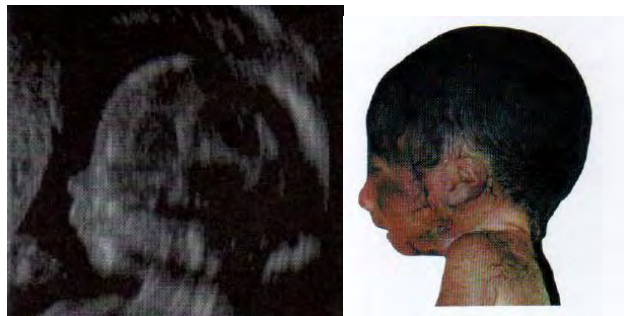
## MALFORMACIONES ESQUELETICAS

\*Polidactilia (70%)

\*Pies en mecedora

\*Defectos del cuero cabelludo

## IMÁGENES DE MARCADORES ECOGRAFICOS DE TRISOMIA 13 Y 18



Micrognathia. Nótese la barbilla pequeña y compárese con la foto postnatal, en este feto afecto de trisomía 18.



Valvas uretrales posteriores en una trisomía 13



Holoprosencefalia alobar a las 10 semanas, que indica trisomía 18.

## **METODOLOGIA**

VARIALES DE ACUERDO A SU GRADO DE MEDICION.

Foco ecogénico es una variable cualitativa, nominal.

Posible asociación con trisomías es cualitativa de tipo ordinal

VARIALES CUALITATIVAS CONTINUAS:

Edad materna

Trimestre del embarazo

Número de hijos

Número de focos

Ventrículo afectado

Antecedente de exposición

Antecedente de otras enfermedades

VARIABLE DEPENDIENTE:

Grado de riesgo para presentar trisomía 21

VARIABLE INDEPENDIENTE:

Presencia o ausencia de foco cardiaco ecogénico

CONTROL DE VARIABLES:

Los casos estudiados no presentaron otros marcadores conocidos mayores o menores para síndrome de Down

#### CRITERIOS DE INCLUSION:

Mujeres sin intervalo de edad selectivo, que se encuentren en el segundo trimestre de embarazo

#### CRITERIOS DE EXCLUSION

Mujeres en el primer y tercer trimestre, con marcadores sonográficos mayores, embarazos múltiples o pérdida del seguimiento.

#### TIPO DE ESTUDIO:

PROSPECTIVO: En base a la observación de los estudios ecográficos y a la revisión de la literatura se selecciono como variable central la determinación de una posible asociación entre un foco cardiaco hiperecogénico como posible marcador de trisomía en especial la 21.

Longitudinal después de hacer observación en el segundo trimestre para búsqueda de depósitos ecogénicos cardiacos se vuelve a valorar hasta la obtención del cariotipo o hasta el seguimiento postnatal de los productos para establecer si presentaron o no trisomía 21.

Las observaciones se establecieron en todas aquellas pacientes en las que se realizo un ultrasonido de rutina en el segundo trimestre.

## **RECURSOS MATERIALES:**

1. Ultrasonido TOSHIBA TOSBEE
2. Ultrasonido TOSHIBA CAPASSE
3. Cámara multiformato para el equipo de capasse
4. Cámara de papel térmico SONY.
5. Papel térmico SONY UPP-110 (110mm x 20mm).
6. Película radiográfica 10 x 8 y 14 x 17.
7. GEL ULTRAPHONIC hipoalergenico.
8. Batas para paciente, sábanas para camillas.
9. Equipo de cómputo personal para realizar reportes y elaborar tesis.

## **RECURSOS HUMANOS**

**Médicos radiólogos** de base del departamento de ultrasonido del área de ginecología y obstetricia.

**Médicos** del servicio de genética que nos permitieron dar seguimiento a los recién nacidos según con síndrome de Down.

**Enfermeras** del servicio.

**Personal administrativo** que se ocuparon de los tramites a realizar de las pacientes y recaban la información mensualmente y facilita la realización de este estudio.

## **REQUERIMIENTOS PARA REALIZAR LOS ESTUDIOS SONOGRAFICOS:**

No hay requerimientos especiales para el estudio sonográfico.

En todos los casos se interrogaron factores de riesgo referidos previamente.

## RESULTADOS

En el hospital general de México en los años 2006 y 2007 (de enero a diciembre) se realizaron 7662 estudios de ultrasonido obstétricos. De este total 2605 (34%) correspondieron al segundo trimestre de embarazo. La mayoría de estas pacientes evaluadas se encuentran entre los 15 y 30 años (68.7%) y el resto de 31 a 45 o más (31.27%). En estas 2605 pacientes no se incluyeron los casos en las que no se pudo hacer seguimiento por amniocentesis o postnatal.

La distribución de casos en los cuales se observó algún foco ecogénico fue similar en todos los grupos de edad y que se muestran en la tabla 2. Excepto por el grupo de 41 a 45 donde el porcentaje es casi el doble, sin embargo el número de pacientes para este grupo es menor. El total de número de casos es de 87 que corresponde al 3.33%.

78 casos se presentaron en el ventrículo izquierdo (89.6%) y 9 casos en el lado derecho (10.3%) En el ventrículo derecho el foco ecogénico fue diferenciado de la banda moderadora.

Para facilitar la detección de los casos, los médicos radiólogos que realizaron los estudios obtuvieron el plano de cuatro cámaras en forma rutinaria.

En nuestra serie, la observación de los focos ecogénicos no constituyó dificultad aún para el personal de incipiente entrenamiento, como lo es un residente de primer año.

De estos casos ninguno se documentó malformaciones cardíacas.

De estas pacientes 12 se realizaron amniocentesis en los grupos por arriba de 35 años. 9 sin resultar en los diagnósticos alguna aneuploidia.

Una paciente de 38 años, se le realizo amniocentesis siendo positivo para Síndrome de Down, el feto presentó dilatación piélica bilateral por arriba de 6mm y engrosamiento de los tejidos blandos y área cardiaca sin anomalías. A esta paciente no se le realizo medición de translucencia nugal y el hueso nasal presento osificación de tipo puntiforme, motivos por los cuales se realizo el procedimiento, ya que en el hospital no se hacen amniocentesis rutinarias en las pacientes mayores de 35 años y no cuentan todas las pacientes con el recurso para la realización del triple o cuádruple marcador.

En otro caso la anomalía encontrada se trato de una malformación del tubo digestivo, de probable atresia duodenal vs páncreas anular. Otros cambios que presento son braquidactilia, amplia separación entre el primero y segundo dedo del pie (en sandalia), aplanamiento del puente nasal y engrosamiento de los tejidos blandos faciales.

El tercer caso se trato de una paciente de 28 años con antecedente de translucencia nugal aumentada de 6mm, con diagnostico de higroma quístico cervical, a las 12 semanas. La amniocentesis se le realizo en la semana 16 y el diagnostico fue de un formula cromosómica de 45XO. Este feto presento un foco ecogénico en el ventrículo derecho, sin anomalía cardiaca referido por ecocardiografía. Otras alteraciones fueron braquidactilia ligero aplanamiento del



punte nasal y aumento del grosor de los tejidos blandos en el dorso del pie en 8mm.

Dentro del grupo de los recién nacidos normales sin trastornos cromosómicos hubo una paciente que también tuvo ectasia de las pelvículas renales y que se sugirió amniocentesis si el triple marcador presentaba mayor riesgo, su médico en acuerdo con la paciente decidieron diferir el procedimiento, y al final no se presentaron alteraciones en el RN.

El resto de las pacientes sin amniocentesis en el seguimiento postparto tuvieron fetos fenotípicamente normales y como se menciona en la metodología se excluyeron las pacientes que no asistieron a sus consultas posteriores.

## T A B L A 1

**Total de ultrasonidos realizados en el segundo trimestre de embarazo  
(Enero a diciembre de 2006 y 2007).**

GRUPOS POR EDAD	NUMERO DE PACIENTES	%
15 a 20	573	22.0
21 a 25	809	31.0
26 a 30	409	15.7
31 a 35	434	16.66
36 a 40	320	12.3
41 a 45	44	1.7
Mayores a 45 <sup>a</sup>	16	0.61
Total	2,605	99.97

## G R A F I C A 1



Grafica 1. En esta grafica se puede observar que el mayor porcentaje de pacientes evaluadas se encuentran entre los 15 y 30 años.

**T A B L A 2**

<b>Grupos por edad</b>	<b>N. de pacientes Con USG</b>	<b>Total casos de *FCE</b>	<b>%</b>
<b>15 a 20</b>	<b>573</b>	<b>17</b>	<b>2.96</b>
<b>21 a 25</b>	<b>809</b>	<b>26</b>	<b>3.21</b>
<b>26 a 30</b>	<b>409</b>	<b>18</b>	<b>4.4</b>
<b>31 a 35</b>	<b>434</b>	<b>14</b>	<b>3.22</b>
<b>36 a 40</b>	<b>320</b>	<b>9</b>	<b>2.8</b>
<b>41 a 45</b>	<b>44</b>	<b>3</b>	<b>6.8</b>
<b>Mayores 45</b>	<b>16</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>2605</b>	<b>87</b>	<b>3.33%</b>

\*FCE. Foco cardiaco ecogénico.

TABLA 2. Número casos en los cuales se observo algún foco cardiaco ecogénico.

## G R A F I C A 2



GRAFICA 2: En la grafica se observa la distribución por grupos de edad, donde encontramos que la mayoría se presentaron en pacientes jóvenes que es el grupo más numeroso.

## G R A F I C A 2-A



**\*FCE. Foco cardiaco ecogénico.**

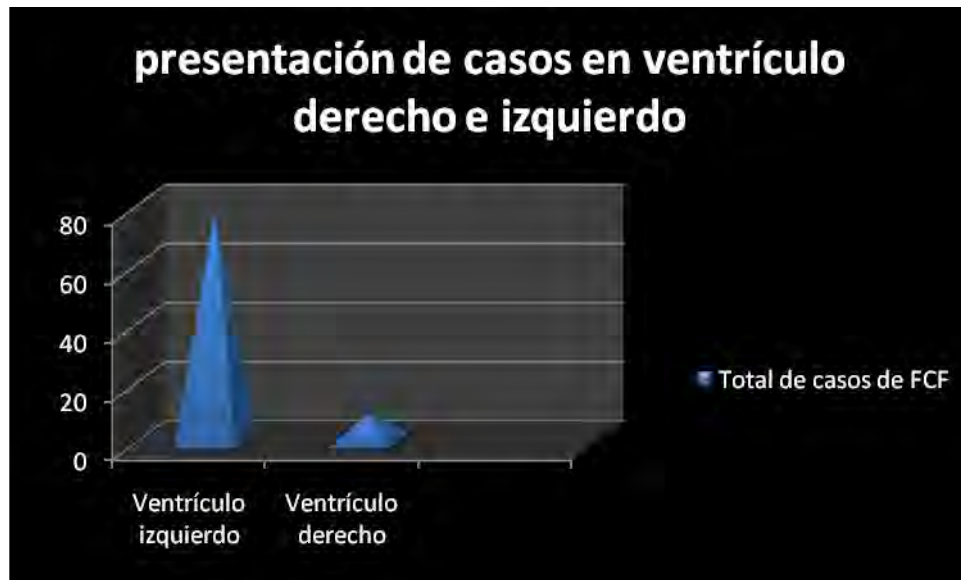
GRAFICA 2-A. Porcentaje de casos: en esta grafica se observa que la distribución de casos en todos los grupos de edad es similar; excepto en el grupo de 41 a 45 donde el porcentaje es casi el doble, sin embargo el número de pacientes para este grupo es menor.

**T A B L A 3**

	<b>Total de casos de FCF</b>	<b>%</b>
<b>Ventrículo izquierdo</b>	<b>78</b>	<b>89.6</b>
<b>Ventrículo derecho</b>	<b>9</b>	<b>10.3</b>

TABLA 3. La presentación del foco cardiaco ecogénico puede identificarse en el ventrículo derecho e izquierdo. Lo más frecuente es encontrarlo en el ventrículo izquierdo.

### G R A F I C A 3



**\*FCE foco cardiaco ecogénico**

**GRAFICA 3.** Lo más frecuente es encontrar el foco cardiaco ecogénico en el ventrículo izquierdo, aunque puede identificarse los dos ventrículos.

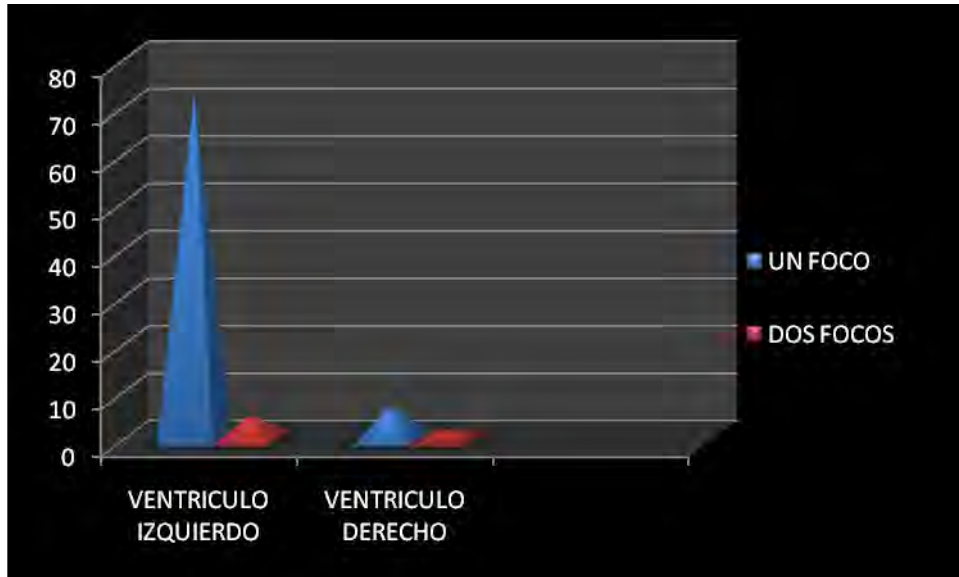


**T A B L A 4**

	<b>UN FOCO</b>	<b>DOS FOCOS</b>	<b>MAS DE DOS FOCOS</b>
<b>VENTRICULO IZQUIERDO</b>	<b>73</b>	<b>5</b>	<b>0</b>
<b>VENTRICULO DERECHO</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>0</b>

TABLA 4. El foco ecogénico intracardiaco, también denominado cuerda tendinosa ecogénica, puede ser único o múltiple o identificarse en uno o los dos ventrículos. Lo más frecuente es encontrar un foco único en el ventrículo izquierdo.

## G R A F I C A 4



**GRAFICA 4.** En la grafica se demuestra que lo más frecuente es encontrar un foco único en el ventrículo izquierdo, aunque puede ser único o múltiple o identificarse en uno o los dos ventrículos.

## PRESENTACION DE CASOS

### CASO 1



Vista del corazón en cuatro cavidades. Se observa un foco brillante diminuto en el ventrículo derecho. El feto no mostraba ninguna otra anomalía anatómica y fue normal tras el nacimiento.

## CASO 2



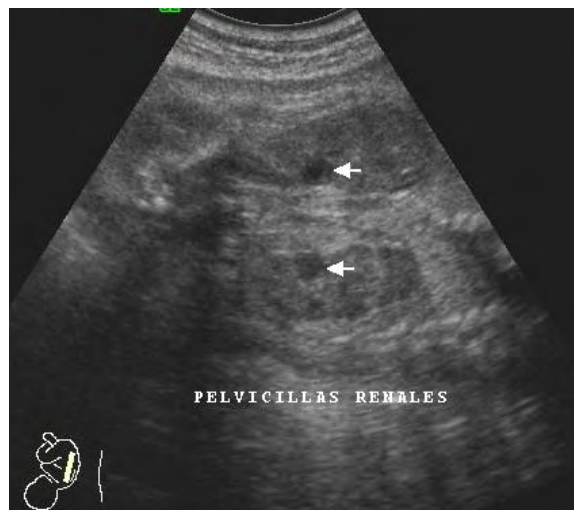
Pequeño foco ecogénico en el ventrículo izquierdo (punta de flecha) se cree que se debe al reflejo de un músculo papilar. Cierta ecogenicidad en el ventrículo derecho se debe a La banda moderadora normal.

### CASO 3



A

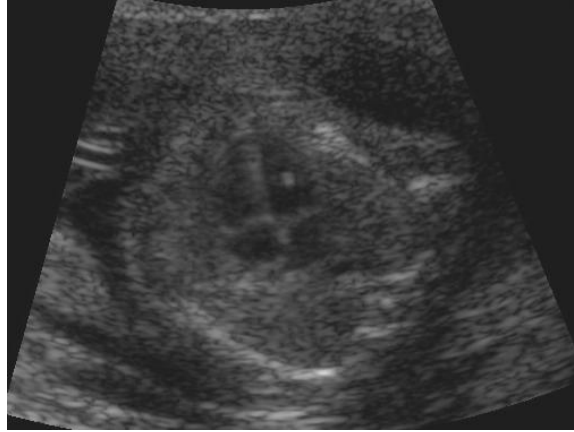
B



C

En la primera imagen se observa un punto ecogénico ventricular; en este producto también se encontró hidrocele derecho y ectasia piélica renal bilateral. Estos hallazgos son marcadores menores para trisomía. No se presentaron alteraciones en el recién nacido.

## CASO 4



Foco ecogénico en el ventrículo derecho en un feto normal.  
Imagen ecográfica en un plano transversal de un corazón que muestra un foco ecogénico en el ventrículo izquierdo como única anomalía.

## **DISCUSION**

La distribución del número de pacientes por grupo de edad evidencia que un alto porcentaje se encuentran entre los 15 y 30 años y lo cual coincide con los porcentajes de las edades referidas a nivel nacional en donde se refiere una gran mayoría que presenta grados escolares el nivel básico. (Primaria, secundaria) y las edades por arriba de los 30 años son menores. Con lo anterior establecemos que las pacientes que acuden al hospital general de México son una muestra representativa.

Consideramos que nuestra cantidad de pacientes que captamos y que tienen más de 30 años no es lo suficientemente grande y se requerirá de ampliarla para una mejor significancia acerca del número que se presentaron, ya que con nuestros resultados se encontró que aparentemente el porcentaje de presentación es más alto.

Nuestro trabajo revela que la frecuencia del foco cardiaco ecogénico puede presentarse a cualquier edad y que en su mayoría se trata fetos sin anomalías estructurales mayores. Los autores refieren, que aún así los fetos de alto riesgo deben ser sistemáticamente analizados al ser visualizado este signo ultrasonográfico.

Hemos diagnosticado 87 casos de foco cardiaco ecogénico, 61 de estos, se presentaron en mujeres menores de 30 años a las que se les realizó ecografía de detalle y 26 en mujeres de 31 a 45 años o más. Con respecto a estos datos se

señala la gran discrepancia con lo referido en la literatura, ya que encontramos en nuestro estudio que la mayoría de las pacientes son muy jóvenes y por ello es que se refirió previamente la necesidad de mayor número de casos para mejor representatividad de los casos en los grupos etarios mayores a 30 años.

No se obtuvieron datos que justifiquen por si mismo estudios morfogenéticos invasivos como la amniocentesis o biopsia de vellosidades cuando existe este hallazgo, sin embargo en el contexto de lo referido en la literatura se recomienda mayor acuosidad en las exploraciones sonográficas cuando existe este cambio, más aún si existen otros cambios menores que en forma aislada se asocian a una bajo riesgo de trastornos genéticos, como fue el caso de una de nuestras pacientes evaluadas.

Es importante mencionar que los datos más importantes que se deben de buscar es la translucencia y el pliegue nucal y que constituyen marcadores con mayor asociación y estamos de acuerdo que debe de darse mayor difusión en todas las pacientes al igual que existen otras campañas relacionadas.

En segundo lugar consideramos que no debe de pasar desapercibidos las malformaciones con mayor asociación como son atresia duodenal, alteraciones de la fosa posterior, higroma quístico, asas intestinales ecogénicas.

Debido a que en todos los fetos se toma la frecuencia cardiaca, es fácil encontrar un plano de cuatro cámaras, para descartar el foco cardiaco ecogénico.



En nuestro estudio solo un caso con un cariotipo 45XO, tuvo un foco cardiaco ecogénico en el ventrículo derecho, sin embargo no podemos establecer alguna conclusión al respecto, salvo que se considere un metaanálisis.

Respecto al hallazgo de acortamiento rizomelico se observo que algunas pacientes presentan longitudes de fémur y humero con diferencias de 2 a 4 semanas respecto a lo obtenido a la circunferencia cefálica o abdominal. Pero estas diferencias sugerimos que deben utilizarse con cautela en nuestra población pues las características antropométricas se encuentran en las percentiles por abajo del promedio estadístico que marcan las tablas de uso habitual como es la Hadlock y cuando el equipo tenga el recurso, utilizar las tablas de relaciones.

La asociación entre foco cardiaco ecogénico y ectasia de las pelvículas renales no parece ser un dato contundente para aumentar el riesgo de alteraciones cromosómicas, pero se requieren más estudios.

## CONCLUSIONES

1. El foco ecogénico intracardiaco se observa con baja frecuencia y esto ocurre en su mayoría en fetos normales. si se encuentra el hallazgo de foco (s) hiperecogénicos la posibilidad de que se trate de una trisomía 21 es muy baja o inexistente.
2. En forma aislada no constituye aumento significativo del esperado para la edad, para la presentación de aneuploidías. Por lo anterior el foco cardiaco ecogénico debe considerarse un criterio menor para cromosopatías.
3. De acuerdo a lo anterior consideramos que es un marcador fácil de detectar, pero su trascendencia en cuanto al riesgo no tendrá mayor impacto sin otros marcadores mayores.
4. Su visualización depende del operador ya que para su visualización depende del plano de estudio y del corte que se haga de las cuatro cámaras cardíacas y su orientación en los cortes ecográficos.
5. Se deben reforzar y capacitar del médico radiólogo, específicamente al médico residente para la búsqueda y diagnóstico de este tipo de alteraciones.
6. En nuestro caso se considera que se debe de valorar un grupo mayor en especial en el grupo de madres añosas para establecer conclusiones más certeras al respecto.

## BIBLIOGRAFIA

1. M Rumack C, R Wilson S, y otros. Anomalías cromosómicas, *ecografía obstétrica y fetal*. St. Louis, Missouri. 2005; (2):305-324.
2. Peter W. Callen. *Ultrasonography in obstetrics and Gynecology*. W. B Saunders compani. Philadelphia London New York. 2006.
3. Arthur C. Fleischer, Frank A. Manning, y otros. Detección ecográfica de anomalías cromosómicas. *Ecografía en obstetricia y ginecología*. Nashville, Tennessee, 508-614.
4. Langman. *Embriología médica con orientación clínica*. Panamericana, México, 2006.
5. R. Martínez y Martínez. *La salud del niño y del adolescente*. Manual moderno, México, 2006.
6. Cohen y Sivit. Rbdomioma cardíaco. *Ecografía fetal y pediátrica*. México, 2006.
7. Middelton. *ecografía obstétrica*. México, 2006.
8. Sanders R. C. *Structural fetal anomalies*, editor, et al; Mosby 2004 p. 133-35,209-12, 221-24.
9. Tongsong T, Wanapirak C; *Prenatal sonographic diagnosis of ectopía*; J Clin ultrasound 2000; 27:440-445.
10. Moore KL. *the developing Human: clinically oriented embryology*; Philadelphia, WS saunders company, 1998.
11. Daskalakis G; sebire NJ, y otros. *Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy*; Ginsberg NE, cadkin A, Strom C; ultrasound Obstet Gynecol, 10: 419, 1997.
12. Prenatal diagnosis of bladder exsttrohy: what counseling; Cacciari A; Pilu GL; Mordenti M, et al; J Urol, 1999; 161: 259-261.
13. Prenatal sonographic diagnosis of bladder extrophia; Mirk P, Calisti A; Fileni A; J Ultrasound Med 1986; 5: 291-293.