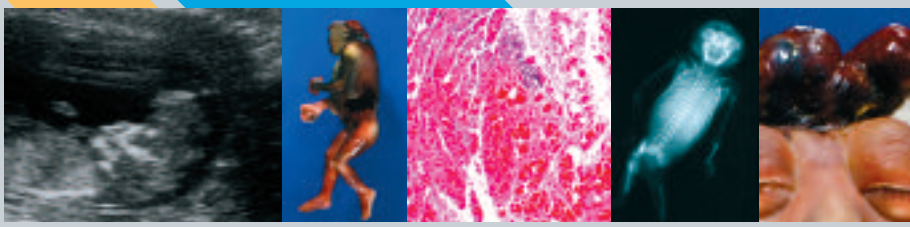
ATLAS DE MALFORMACIONES FETALES CONGÉNITAS
DIRECTOR L. CABERO ROURA

DIRECTOR
L. CABERO ROURA

ATLAS DE MALFORMACIONES FETALES CONGÉNITAS



Sistema nervioso central

Cráneo, cara y cuello

Aparato respiratorio

Defectos de la pared abdominal

E. Carreras Moratonas

N. Toran Fuentes

Mayo EDICIONES

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA SEGO

ATLAS DE MALFORMACIONES FETALES CONGÉNITAS

ATLAS DE MALFORMACIONES FETALES CONGÉNITAS

booksmedicos.org

Director

Luis Cabero Roura

Jefe del Servicio de Obstetricia y Ginecología.
Hospital Materno-Infantil «Vall d'Hebron». Barcelona
Catedrático de Obstetricia y Ginecología.
Universidad Autónoma de Barcelona

Autores

Elena Carreras Moratonas

Jefe de la Unidad de Ecografía Obstétrico-Ginecológica.
Hospital Materno-Infantil «Vall d'Hebron». Barcelona
Profesora asociada. Universidad Autónoma de Barcelona

Núria Toran Fuentes

Jefe de la Unidad de Patología Pediátrica.
Hospital Materno-Infantil «Vall d'Hebron». Barcelona

Mayo EDICIONES

Para consultas:
Dra. Elena Carreras
ecarrera@vhebron.net / 93 489 31 34
Dra. Núria Toran
ntoran@vhebron.net / 93 489 69 34

Edita:

Mayo EDICIONES MAYO,S.A.

©Texto: 2005 Elena Carreras Moratonas y Núria Toran Fuentes
©Fotografías: 2005 Servicios Obstetricia y Ginecología,
Anatomía Patológica Hospital Vall d'Hebron
©2005 Ediciones Mayo, S.A.
Aribau, 185-187 / 08021 Barcelona
Segre, 29 / 28002 Madrid

ISBN:

Diseño cubierta:
Preimpresión
Impresión:
Depósito legal:
Impreso en España-*Printed in Spain*

Reservados todos los derechos. No se puede reproducir ninguna parte de esta publicación, ni almacenarla en cualquier sistema recuperable, ni transmitirla por ningún medio electrónico, mecánico, fotocopiado, en discos, ni de cualquier otra forma de transmisión de información, sin la previa autorización por escrito del titular del *copyright*.

www.edicionesmayo.es

ATLAS DE MALFORMACIONES FETALES CONGÉNITAS

Índice

Prólogo VII

Sistema nervioso central

- Normalidad ecográfica 1
- Defectos de tubo neural: exencefalia, anencefalia, espina bífida, encefalocele 8
- Hidrocefalia 18
- Ventriculomegalia 21
- Holoprosencefalia 23
- Agenesia de cuerpo calloso 25
- Complejo Dandy-Walker 28
- Rombencefalosinapsis 30
- Quistes: plexo coroideo, subaracnoideo, interhemisférico 32
- Lesiones encefálicas secundarias a hipoxia: hemorragia intraventricular, atrofia encefálica, leucomalacia periventricular, porencefalia, hemangioma cavernoso 37
- Calcificaciones encefálicas 42

Cráneo, cara y cuello

- Normalidad anatómica facial 43
- Craneosinostosis 47
- Hipertelorismo 52
- Microftalmia/anoftalmia 53
- Dacriocistocele 54
- Alteraciones nasales 55
- Fisura labiopalatina 56
- Hendidura facial 62
- Micrognatia 64
- Tumoración orofaríngea 67
- Higroma quístico 72

• Linfangioma quístico y otras tumoraciones 73

Aparato respiratorio

• Normalidad ecográfica 77
• Malformación adenomatoidea quística 78
• Quiste broncogénico 88
• Secuestro pulmonar 89
• Hernia diafragmática 92
• Derrame pleural 99
• Atresia/estenosis laríngea 102
• Hipoplasia pulmonar 104

Defectos de la pared abdominal

• Normalidad ecográfica 105
• Onfalocele 107
• Gastrosquisis 109
• Hernia umbilical 112
• Pentalogía de Cantrell 113
• «Limb body wall complex» Síndrome del cordón corto 114
• Extrofia vesical 115

Prólogo

Es evidente que la práctica de la medicina tiene hoy en día muy poco que ver con la de hace tan sólo unos lustros. Prueba de ello ha sido el incremento tan importante que hemos tenido en nuestras capacidades diagnósticas (fruto del conocimiento más cercano de los procesos fisiopatológicos) y terapéuticas, aunque en este último aspecto las oportunidades no han seguido el mismo ritmo creciente que en las primeras. De todas formas, los conocimientos se han adquirido por motivos varios y, entre ellos, el perfeccionamiento tecnológico tiene una relevancia capital. Aun así, sin una capacitación pertinente, la información brindada por la tecnología puede transformarse en un peligro, haciendo gala de la tan argumentada frase de Claude Bernard que decía «quien no sabe lo que busca no entiende lo que encuentra».

La obra que hoy se presenta se enmarca en estas coordenadas. Se trata de ofrecer al lector los rasgos más significativos, tanto ecográficos como patológicos, de las malformaciones más prevalentes en la especie humana, susceptibles de diagnosticarse prenatalmente, de manera que, de una forma sencilla y ágil, el profesional pueda obtener una información relevante de un tipo de defecto determinado, lo que sin duda va a representar una gran ayuda en el momento de la toma de decisiones. Es evidente que, como decíamos, se analizan las situaciones malformativas más frecuentes, estableciendo una relación entre los distintos hallazgos ecográficos con los neonatales y los anatomopatológicos, y explicando en cada ocasión los puntos fuertes y débiles del diagnóstico y su trascendencia clínica.

Las autoras son verdaderas líderes de opinión en sus respectivos campos. Elena Carreras es una de las más avezadas ecografistas, tanto en el campo de la morfología como en el dinámico, lo que le permite el análisis muy ponderado de las distintas imágenes proporcionadas por los ultrasonidos. Núria Toran pertenece a un grupo selecto de patólogos que centra su interés científico en la patología del embrión/feto/neonato, gracias a la cual se han podido resolver infinidad de dudas terapéuticas y diseñar estrategias de futuro para obviar el mal resultado perinatal. La unión de ambas en un objetivo común, como paradigma del trabajo en equipo, ha dado como resultado el establecimiento de sendas líneas de producto que han sido la base de terapias muy precisas y, a su vez, de líneas de investigación muy prometedoras.

Ambas han realizado un trabajo encomiable en este libro, que representará, sin lugar a dudas, una herramienta de trabajo de indiscutible valor para todos los perinatólogos y los interesados en la patología perinatal. Quisiera felicitarlas por las imágenes que han aportado y la maestría con la que han presentado los distintos casos, facilitando en gran manera la lectura de esta obra.

Asimismo, quiero felicitar a Ediciones Mayo por la calidad de la edición de la obra, hecho ya habitual en sus realizaciones.

L. Cabero Roura
(Barcelona)

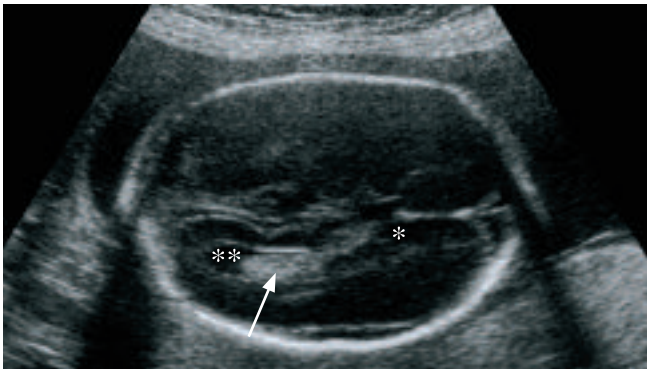
Sistema nervioso central

Normalidad ecográfica

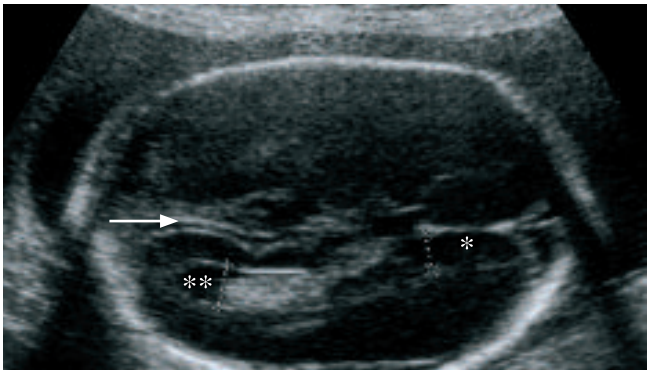
El cribado ecográfico de las alteraciones encefálicas debe realizarse valorando los siguientes aspectos:

- Forma y tamaño de las astas anteriores y posteriores de los ventrículos laterales
- Forma y tamaño del cerebelo, la cisterna magna y el edema retronucal
- Pedúnculos cerebrales, tercer ventrículo y *cavum* del *septum pellucidum*

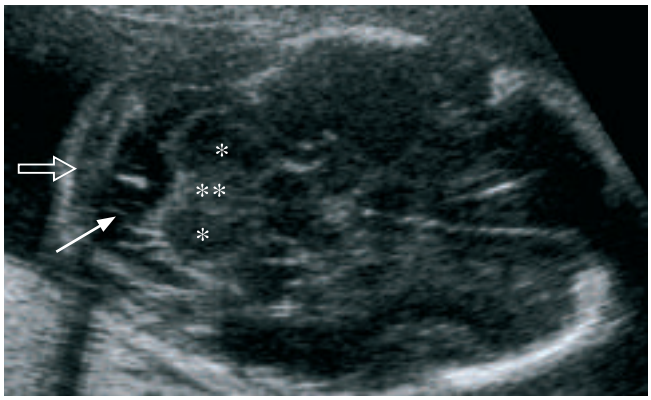
Las alteraciones en algunos de estos parámetros obligarán a la valoración de otras estructuras, como el cuerpo calloso, los espacios subaracnoideos o las cisuras hemisféricas.



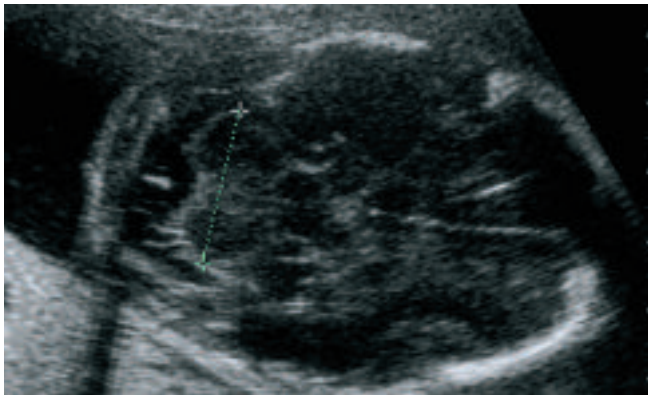
Corte transversal del encéfalo sobre los ventrículos laterales. Se evidencian el asta anterior (*) y el asta posterior (**) como estructuras econegativas bien delimitadas. En el interior del ventrículo lateral se observa el plexo coroideo (flecha) como estructura refringente y homogénea, que en condiciones normales ocupa todo el grosor ventricular



Medidas de asta anterior (*) y asta posterior (**) marcadas con cruces. La medida del asta anterior debe realizarse desde la línea media interhemisférica (flecha) a la pared externa ventricular; en cambio, la medida del asta posterior debe realizarse entre las paredes interna y externa del ventrículo, sin llegar nunca hasta la línea media. El tamaño de las astas anteriores y posteriores suele ser prácticamente constante durante el embarazo, y su tamaño normal es inferior a 10 mm



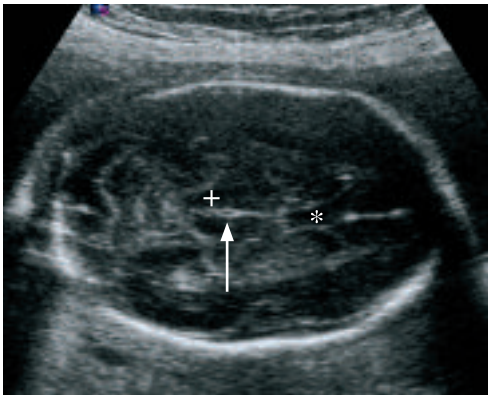
Corte oblicuo del encéfalo sobre la fosa posterior. Se observa el cerebelo con sus hemisferios (*) y vérmix (**). La cisterna magna (flecha) por detrás del cerebelo presenta un aspecto econegativo, con alguna imagen refringente en su interior que corresponde a la meninge. El edema nucal es el grosor del tejido subcutáneo por detrás del hueso occipital (flecha abierta)



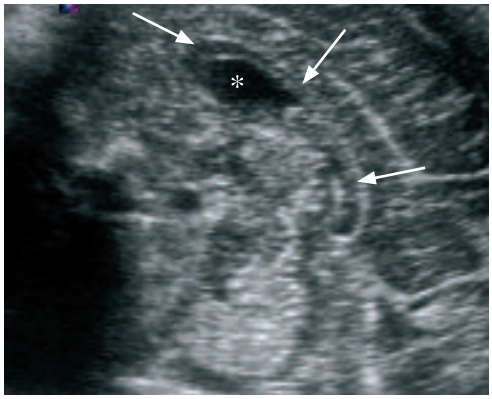
Medida del diámetro transverso del cerebelo (entre cruces). *Grosso modo*, la medida de dicho diámetro en milímetros es la misma que la edad gestacional en semanas (p. ej., 20 mm = 20 semanas)

Medida de la cisterna magna (entre cruces), desde la parte posterior del vérmix cerebeloso a la pared interna del hueso occipital (zona econegativa). *Grosso modo*, la medida de la cisterna magna no debe sobrepasar los 10 mm

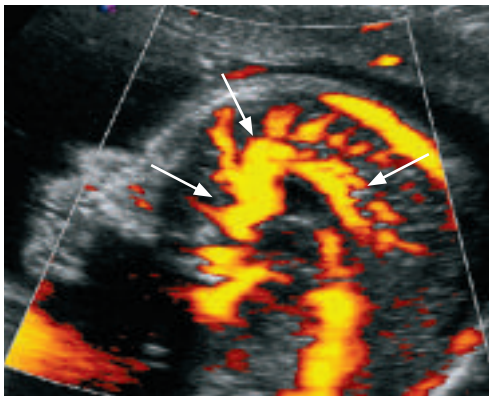
Medida del edema nucal (entre cruces), desde la parte externa del occipital a la parte externa de la piel. Su límite de normalidad a las 20 semanas es de 6 mm



Corte transversal del cráneo. En la cisura interhemisférica se evidencia (de anterior a posterior) el *cavum* del *septum pellucidum* (*), el tercer ventrículo (flecha) y los tálamos (+). A las 20 semanas el tercer ventrículo es prácticamente una línea. En el tercer trimestre su medida no debe sobrepasar los 5 mm



Corte sagital y medio del encéfalo. Por encima de la cavidad ventricular econegativa (*) se observa una estructura semicircular también econegativa, que corresponde al cuerpo calloso (flechas)



Corte encefálico sagital y medio, donde se observa la disposición de la arteria pericallosa (flechas) que, en condiciones de normalidad, rodea al cuerpo calloso

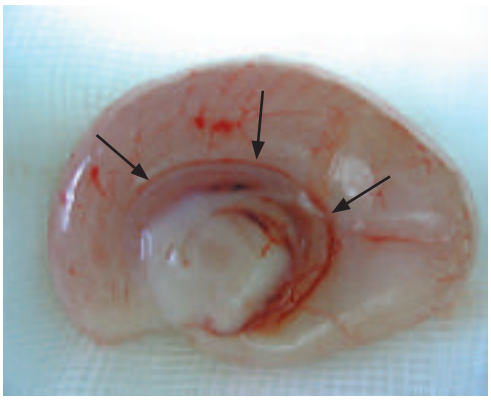
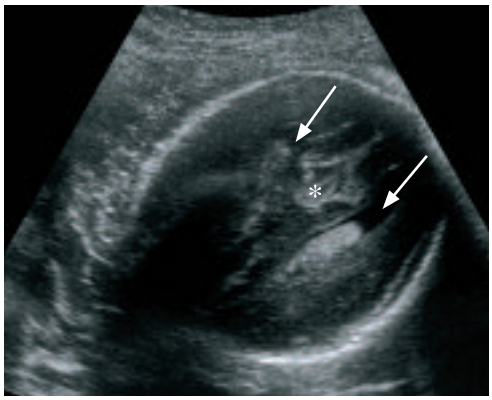
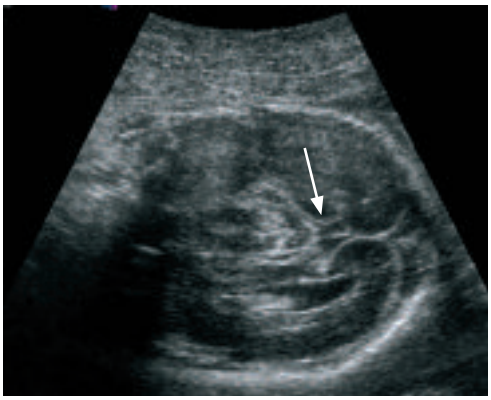


Imagen macroscópica de un hemisferio cerebral donde se identifica la arteria pericallosa (flechas)

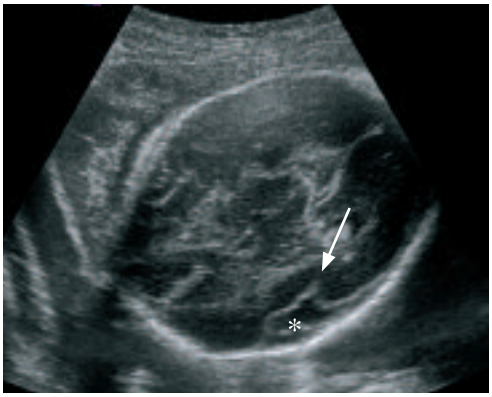


Cisura parietoccipital (*) localizada cerca del plano superior de las astas posteriores (flechas)

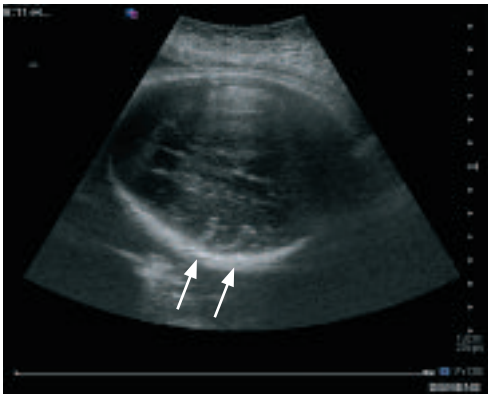


La cisura parietoccipital tiene forma romboidal (flecha) y es siempre visible a las 20-21 semanas

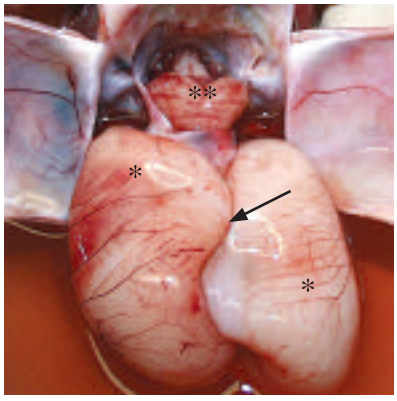
Cisura calcarina (*) en un plano coronal a nivel de lóbulos occipitales. Siempre visible a las 22 semanas



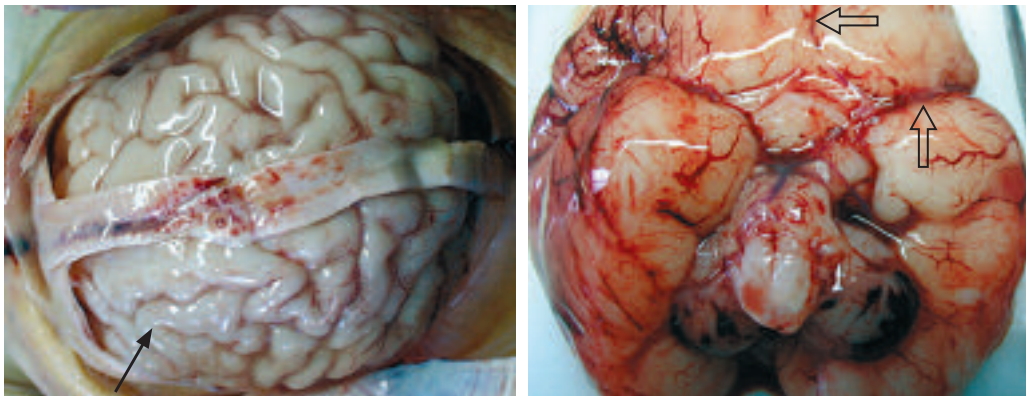
Cisura de Silvio (*). El opérculo temporal forma un ángulo agudo posterior (flecha) visible siempre a las 25 semanas



Circunvoluciones (flechas) visibles en un plano oblicuo en fetos de más de 28 semanas



Hemisferios cerebrales (*) de un feto de 20 semanas de gestación de superficie absolutamente lisa; no se ha marcado ninguna circunvolución. Cisura interhemisférica (flecha). Cerebelo bien configurado y normosituado (**)

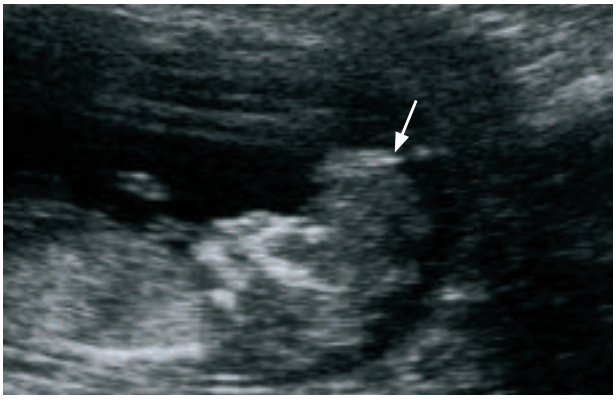


Concavidad. Encéfalo de un feto a término en el que se identifican todas las circunvoluciones primarias y secundarias (flecha) y las cisuras interhemisféricas (flechas abiertas)

Defectos del tubo neural

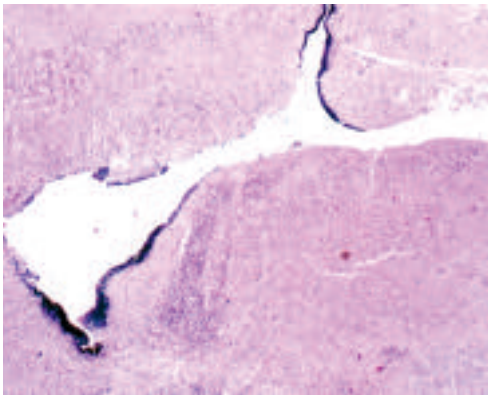
Exencefalia

Ausencia de bóveda craneal con presencia de restos encefálicos que evolucionan hacia anencefalia. Su pronóstico es letal.



Corte sagital y medio del perfil fetal con ausencia de calota. Estructuras encefálicas flotando en el líquido amniótico (flecha)

Exencéfalo con restos de sistema nervioso central situados sobre la base del cráneo, sin cubierta ósea (*)



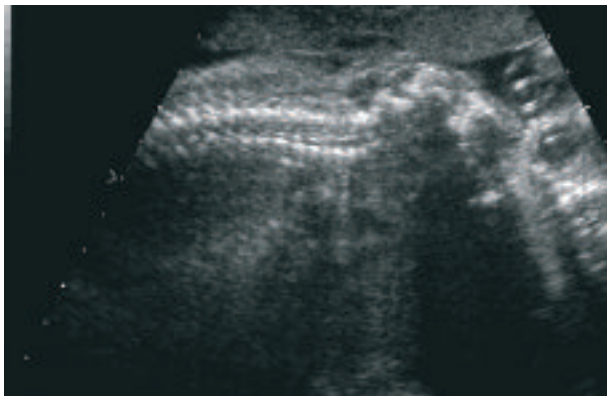
Histológicamente, se reconoce parénquima cerebral con un grado de maduración correspondiente a la edad gestacional y el epéndimo que recubre un espacio que remeda parte del sistema ventricular

Anencefalia

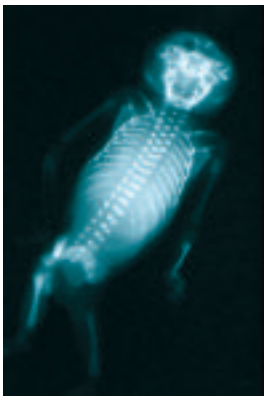
Ausencia de bóveda craneal, de hemisferios cerebrales y cerebelo.
Es incompatible con la vida extrauterina.

Macizo facial con órbitas protruyentes (imagen en batráceo). No se observa la calota ni las estructuras encefálicas (proyección de cara)

Aspecto craneofacial característico: ausencia de la calota con protrusión de las órbitas

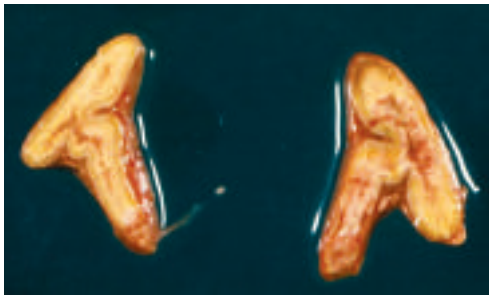


Anencéfalo: ausencia de calota y de estructuras encefálicas por encima de la columna cervical (proyección de columna)

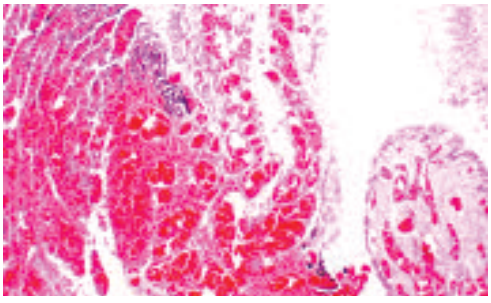


Fetografía *post mortem*: macizo facial con ausencia de calota

Anencéfalo a término: estructura lobulada (*) de aspecto congestivo sobre la base del cráneo



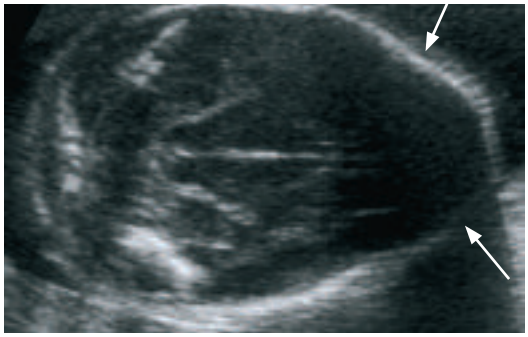
La falta de acción del eje hipotálamo-hipofisario conlleva, en los casos de anencefalia, una hipoplasia suprarrenal secundaria



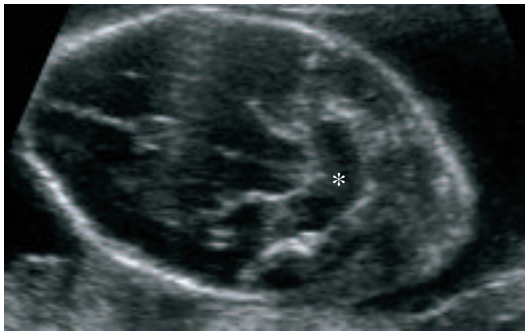
Pars cerebrovasculosa, correspondiente a la degeneración del tejido encefálico en contacto con el líquido amniótico. El anencéfalo no presenta restos de tejido nervioso

Espina bífida

Defecto del cierre del tubo neural que compromete total o parcialmente la columna cervical, torácica, lumbar y sacra. Puede haber una herniación de meninges (meningocele) o de meninges y tejido neural (mielomeningocele).
En un 95% de los casos se observan alteraciones en el cráneo (signo del limón) y el encéfalo (signo de la banana) que pueden facilitar el diagnóstico.
Aunque pueden asociarse con síndromes genéticos, suelen presentarse como alteraciones aisladas.
Su pronóstico depende del nivel de afectación medular. Suelen cursar con déficit motor e incontinencia urinaria y fecal. El grado de inteligencia suele ser normal.
Algunos casos requieren cirugía de derivación de la hidrocefalia asociada.
La administración preconcepcional de folatos reduce a la mitad el riesgo de presentar defectos del tubo neural.

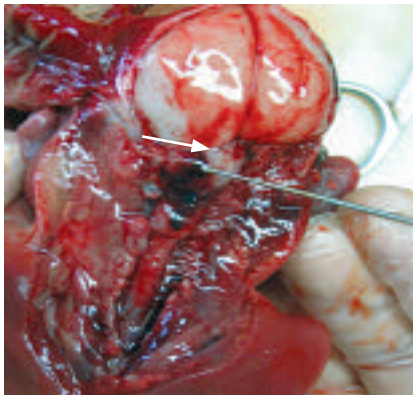


Feto con espina bífida. Corte transversal del cráneo sobre el diámetro biparietal. Morfología característica de aplanamiento de los huesos occipitales (flechas). Se denomina «signo del limón» porque la forma del cráneo se asemeja a dicho cítrico

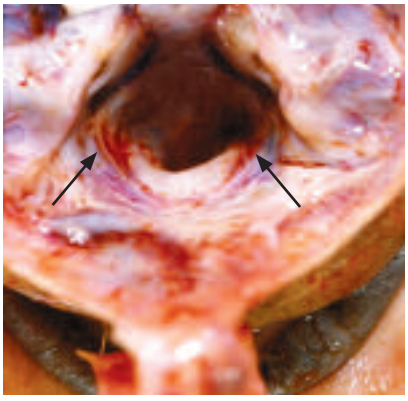


Feto con espina bífida. Corte transversal del cráneo sobre el cerebelo, que presenta una morfología incurvada. Se denomina «signo de la banana» porque la forma del cerebelo se asemeja a dicha fruta (*)

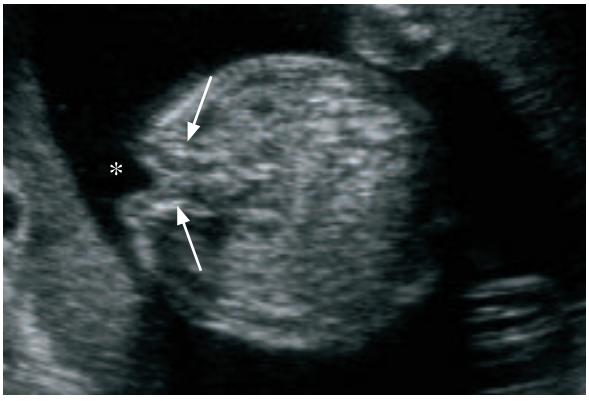
Repercusiones encefálicas de los defectos del tubo neural
• Signo del limón: parietales hundidos (flechas).
• Signo de la banana: herniación de cerebelo, de morfología incurvada, en forma de plátano (flecha abierta). Fosa posterior pequeña donde no se observa ninguna imagen econegativa correspondiente a la cisterna magna



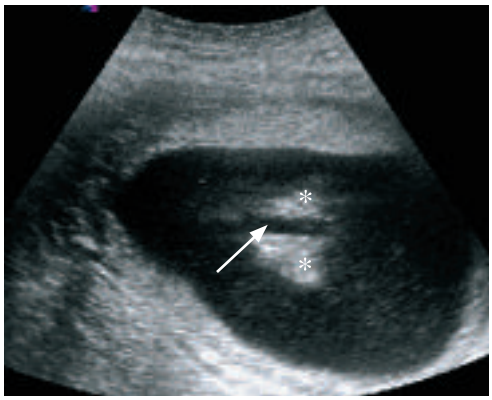
Apertura posterior de la calota y la columna cervical fetal, que muestra una herniación del cerebelo al canal raquídeo (flecha)



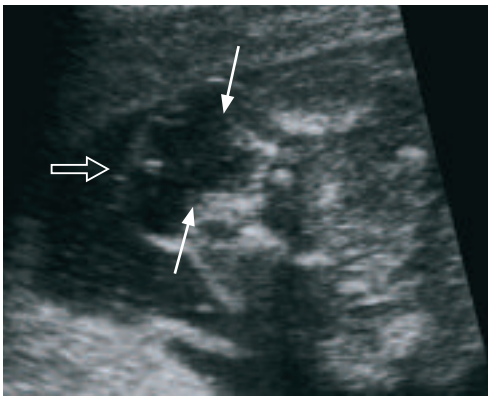
Base de cráneo que muestra una fosa posterior pequeña en forma de embudo (flechas)



Corte transversal del abdomen. Los puntos de osificación vertebrales presentan ciertas irregularidades (flechas), produciéndose una solución de continuidad entre el canal medular y la cavidad amniótica (*), correspondiente al defecto del tubo neural. A esta imagen se la ha denominado «imagen en salsera»



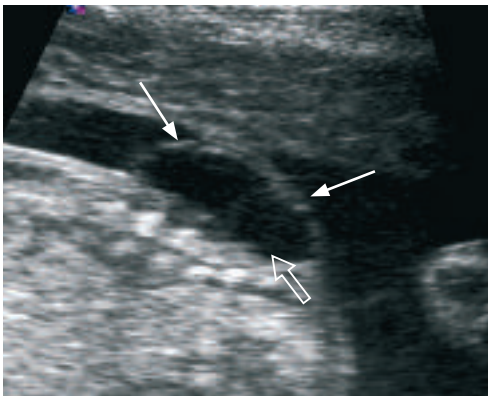
Corte coronal sobre el defecto del tubo neural. Se observa una solución de continuidad (flecha) entre los bordes de piel sobreelevada (*)



Corte transversal de la columna sobre el sacro. Ausencia del núcleo de osificación vertebral posterior, con apertura posterior de columna (flechas) y salida de estructuras meníngeas, de aspecto econegativo (flecha abierta): mielomeningocele

Feto con defecto del cierre vertebral sobre la columna lumbosacra (flecha)

Elongación de la médula espinal (*) sobre la solución de continuidad vertebral



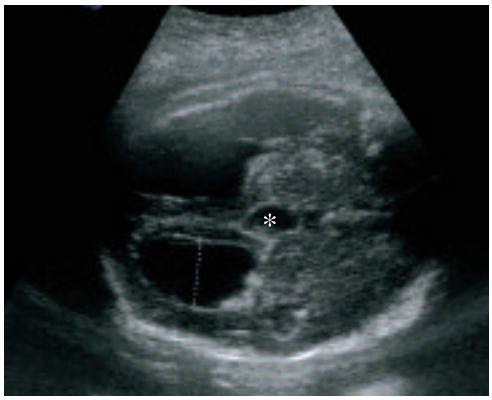
Corte longitudinal de la columna sobre el sacro. Se observa una protrusión del saco herniario (flechas), con disrupción de la piel (flecha abierta): mielomeningocele

Mielomeningocele lumbosacro (flecha)

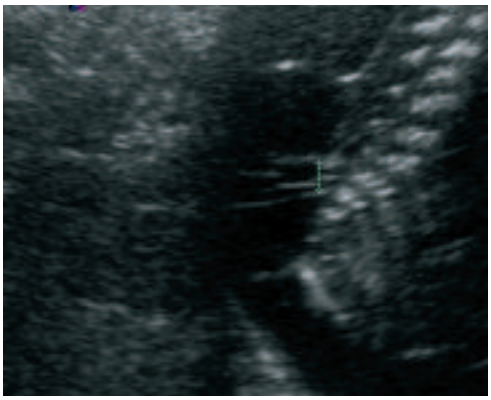
Corte coronal sobre el defecto de tubo neural. Mielomeningocele (entre cruces), con una parte central más refringente, que corresponde a las raíces nerviosas

Pie equinovaro secundario al defecto del tubo neural. No siempre acompaña al defecto

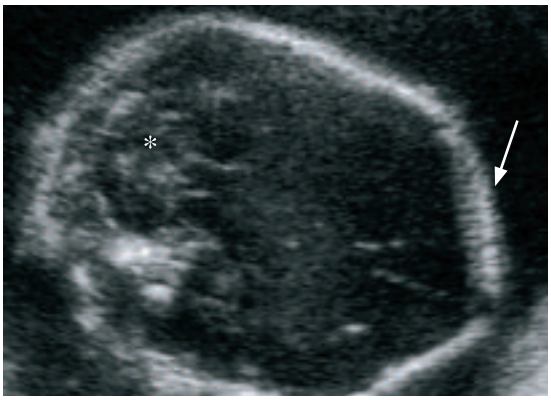
Posición anómala severa de las extremidades inferiores



Hidrocefalia de tercer trimestre que afecta a las astas posteriores de los ventrículos laterales (cruces) y el tercer ventrículo (*). Siempre debe rastrearse con detalle toda la columna a la búsqueda del defecto del tubo neural



Defecto del tubo neural lumbosacro en el tercer trimestre. Se puede valorar la salida de terminaciones nerviosas (cruces)



Signo del limón (flecha) y de la banana (*). En ocasiones se observan estas alteraciones y no puede evidenciarse el defecto en la columna. Debe repetirse la exploración con varios días de diferencia hasta encontrarlo, ya que estos hallazgos se consideran prácticamente patognomónicos de la espina bífida

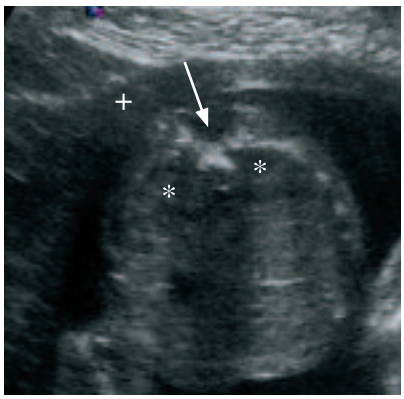
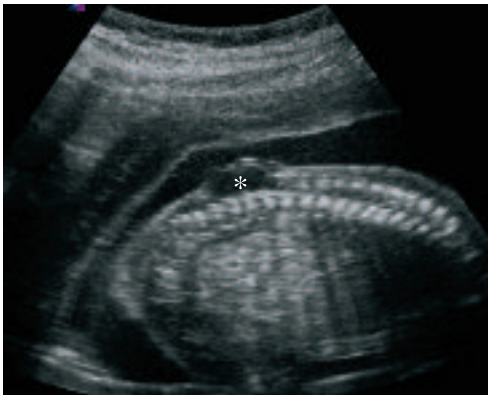
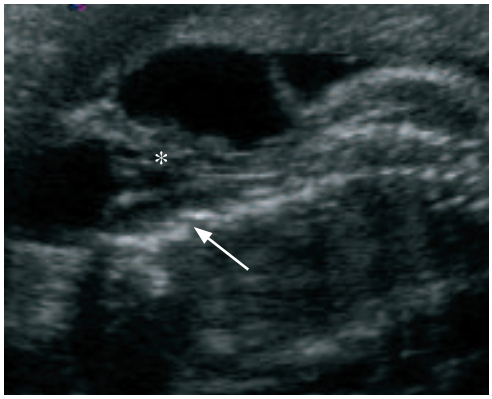


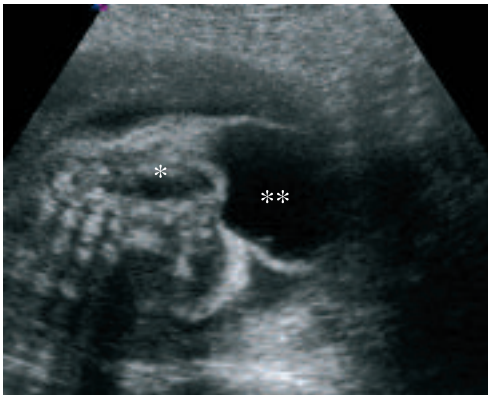
Imagen en salsera (flecha) a nivel de los riñones (*), que evidencia un defecto del cierre de la zona dorsolumbar de la columna



Defecto del tubo neural dorsolumbar (*). La imagen econegativa corresponde al mielomeningocele. Se observa la pérdida de continuidad de los núcleos de osificación vertebrales y la protrusión de la tumoración en la piel



Defecto del tubo neural dorsolumbar (*) muy amplio. Estos defectos tan severos suelen acompañarse de una notable cifoscoliosis e incluso de una fusión de los cuerpos vertebrales (flecha)

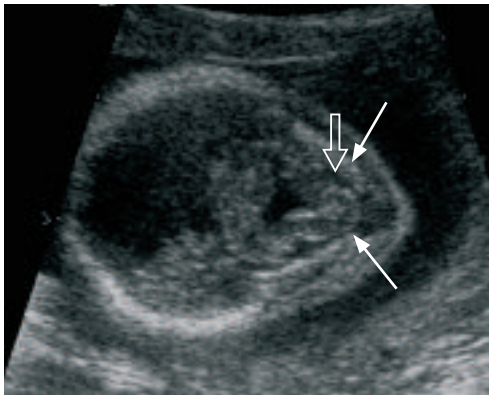


Defecto del tubo neural lumbosacro con diastasis vertebral (*) y mielomeningocele protruyente (**) muy amplio

Para establecer el diagnóstico diferencial con el teratoma sacrocoxígeo quístico, puede ser de gran utilidad la valoración de las estructuras encefálicas, que prácticamente siempre estarán alteradas en el defecto del tubo neural (*)

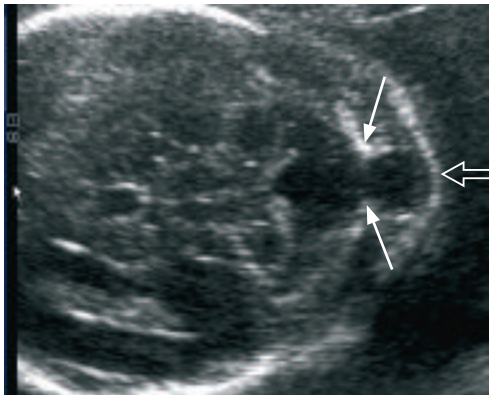
Encefalocele

Defecto del tubo neural que compromete la bóveda craneal, con la herniación de las estructuras encefálicas y las meninges.



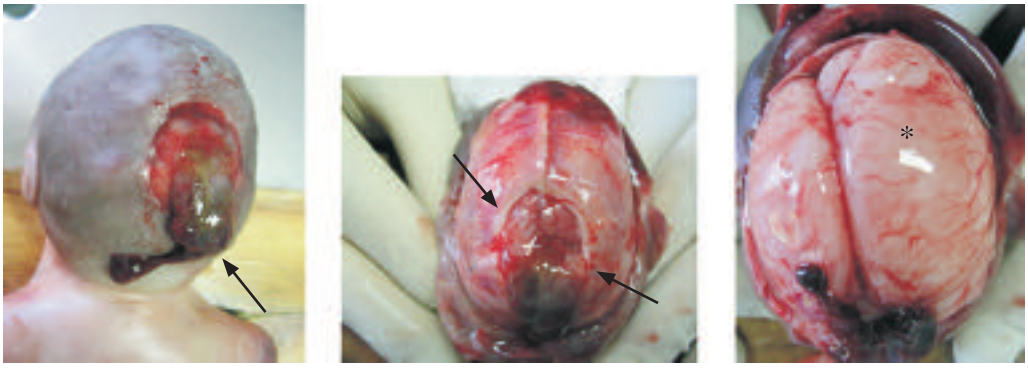
Encefalocele occipital. Corte oblicuo occipital. Defecto de la calota (flechas) con herniación de las estructuras encefálicas (flecha abierta), recubiertas por piel

Encefalocele occipital cubierto por meninges (flecha)



Meningocele occipital. Corte transversal occipital sobre el cerebelo y la cisterna magna. Defecto de la calota (flechas) con herniación de estructuras econegativas, meninges, recubiertas por piel (flecha abierta)

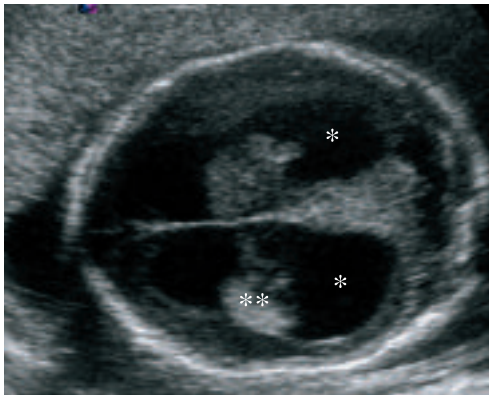
Meningocele occipital. Tumoración recubierta por piel (flecha)



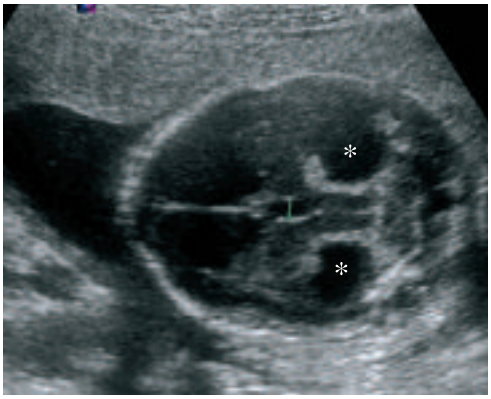
Encefalocele occipital. Salida de meninges (flecha) y escaso parénquima encefálico por la fontanela posterior (doble flecha). Asimetría secundaria de ambos hemisferios cerebrales (*)

Hidrocefalia

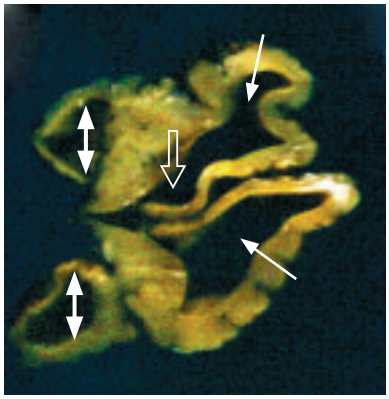
Dilatación del sistema ventricular encefálico que puede comprometer los ventrículos laterales, y el tercer y cuarto ventrículos.
Etiológicamente, puede deberse a diversas anomalías cromosómicas o genéticas, una hemorragia intrauterina o una infección congénita. Algunos casos quedan sin clasificar.



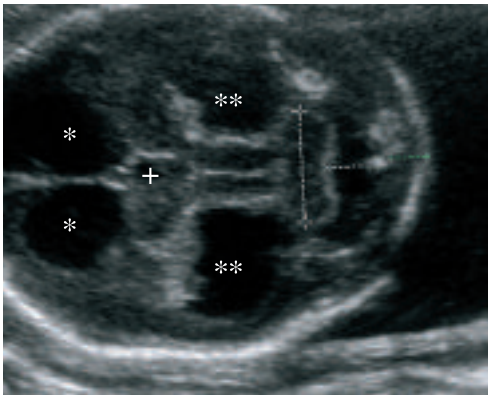
Corte transversal alto a nivel de los ventrículos laterales encefálicos. Ventrículos econegativos, agrandados (*), que ocupan gran parte del hemisferio cerebral en cuyo interior se observan los plexos coroideos «colgantes» (**)



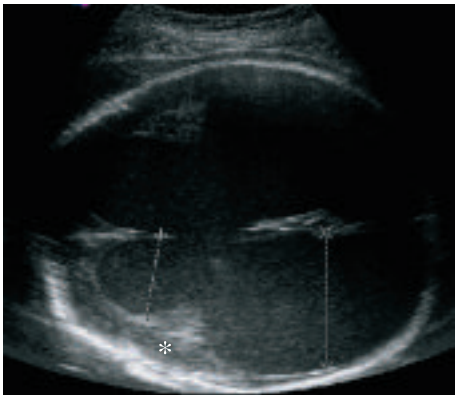
Corte transversal encefálico a nivel del diámetro biparietal (DBP), en el que se aprecia un aumento del tamaño del tercer ventrículo (cruces) y también un aumento de las astas posteriores (*)



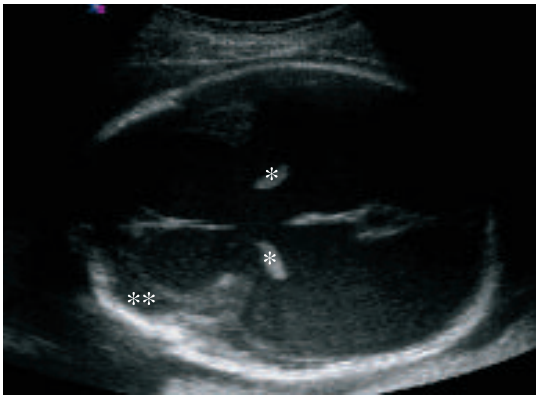
Dilatación severa de las astas anteriores de los ventrículos laterales (flechas), el tercer ventrículo (flecha abierta) y las astas posteriores (dobles flechas)



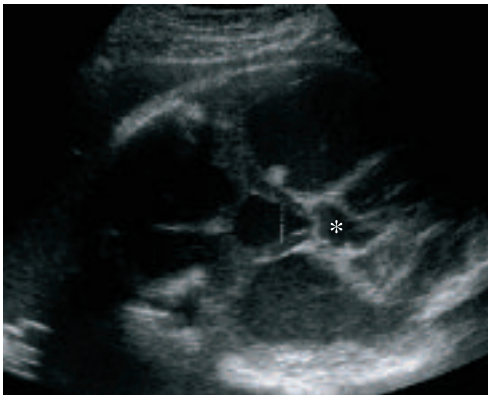
Dilatación de las astas anteriores (*), las posteriores (**) y el tercer ventrículo (+). En las hidrocefalias obstructivas se mantiene la configuración normal del diámetro transverso del cerebelo, la cisterna magna y el edema nucal (entre cruces)



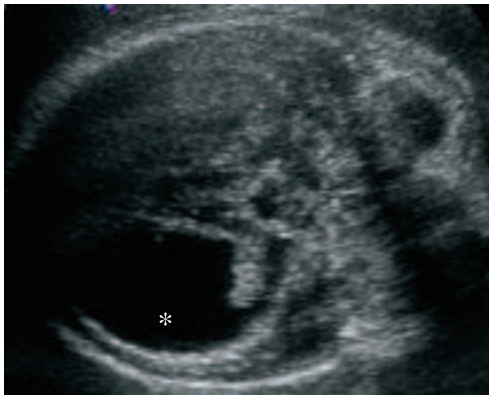
Hidrocefalia severa con gran dilatación de las astas anteriores y posteriores de los ventrículos laterales (cruces). Parénquima encefálico muy comprimido (*)



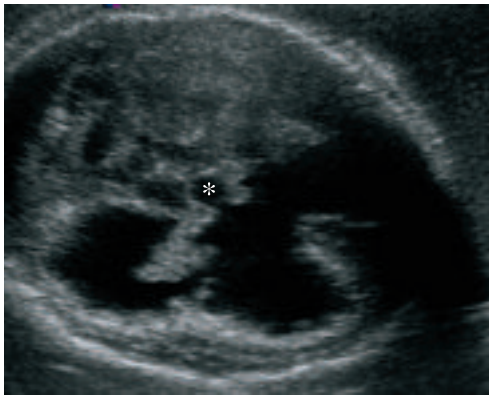
Hidroanencefalia. Plexos coroideos (*) que flotan en la gran dilatación ventricular. Hay una falsa imagen de comunicación entre los dos hemisferios, ya que no se trata de una holoprosencefalia. Se denomina hidroanencefalia porque el parénquima encefálico está muy comprimido, prácticamente inexistente (**)



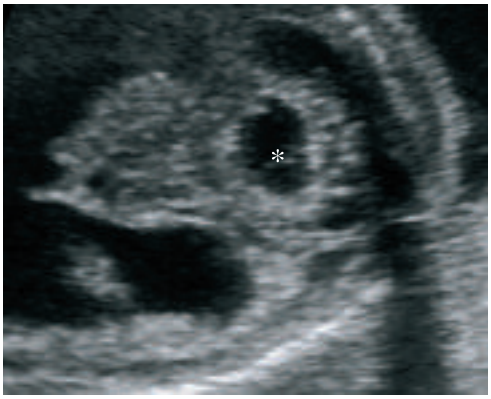
Hidrocefalia obstructiva severa en un corte sobre el diámetro biparietal. Dilatación severa del tercer ventrículo (cruces) y del cuarto ventrículo (*), por detrás del tálamo



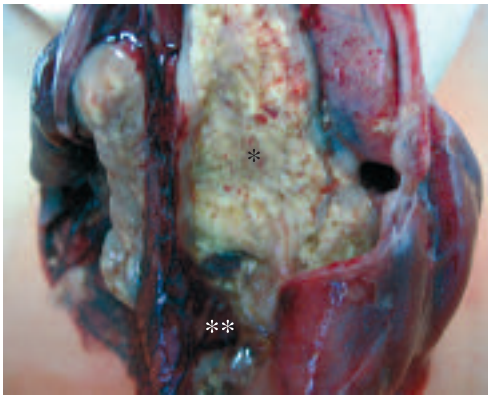
Dilatación severa del asta posterior encefálica. Paredes refringentes que sugieren una hemorragia intraventricular (*)



Dilatación severa de los ventrículos laterales. Las imágenes de sangrado ocupan los dos ventrículos. Se detecta también una dilatación del tercer ventrículo (*)



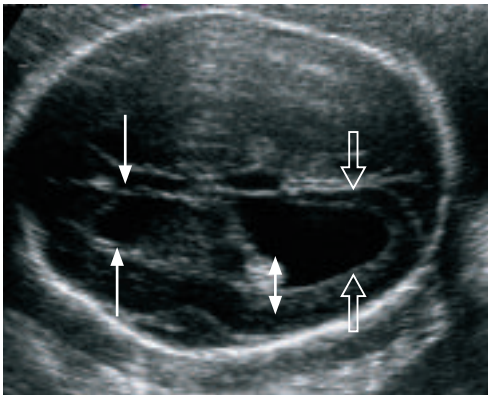
Zona econegativa intracerebelosa (*), además de la dilatación severa de los ventrículos laterales con imágenes de sangrado. Corresponde a una zona hemorrágica en esta zona. Por detrás del cerebelo se encuentra la fosa posterior normal



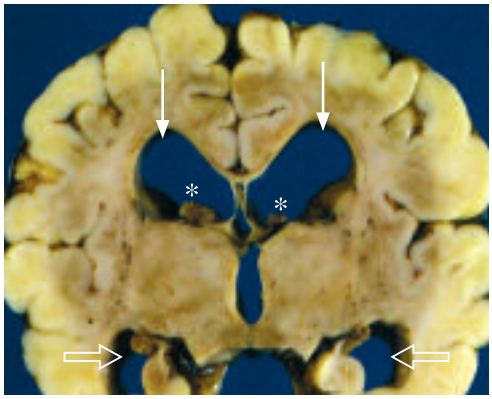
Tejido necrótico hemorrágico que sustituye al parénquima cerebral en el encéfalo (*) y el cerebelo (**) debido a una infección intraútero por citomegalovirus

Ventriculomegalia

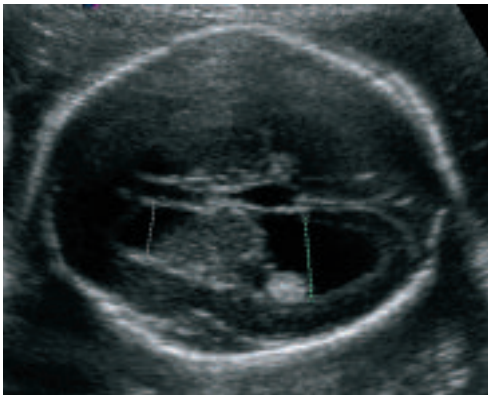
Aumento de tamaño de los ventrículos laterales encefálicos.



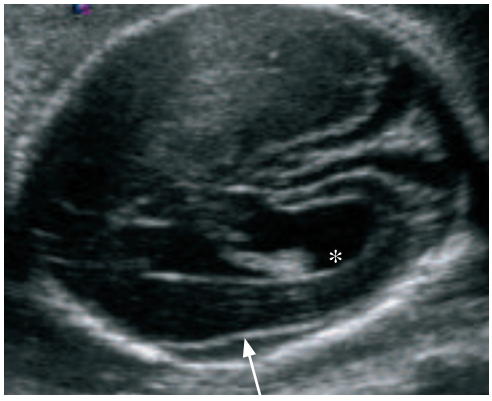
Corte transversal encefálico a nivel de los ventrículos laterales. Se hallan aumentados de tamaño, tanto las astas anteriores (flechas) como las posteriores (flechas abiertas).
El plexo coroideo presenta un aspecto normal (no «colgante») (doble flecha)



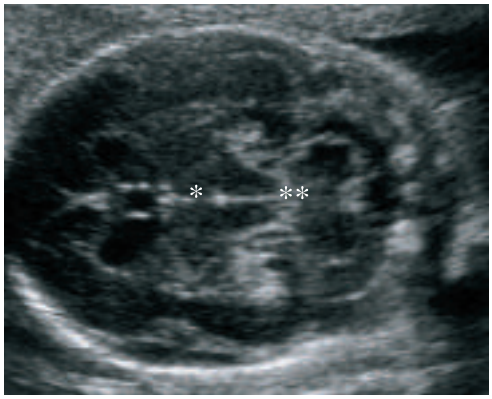
Corte coronal encefálico. Dilatación de las astas anteriores (flechas), las posteriores (flechas abiertas) y los plexos coroideos (*) normosituados en el interior de la cavidad ventricular



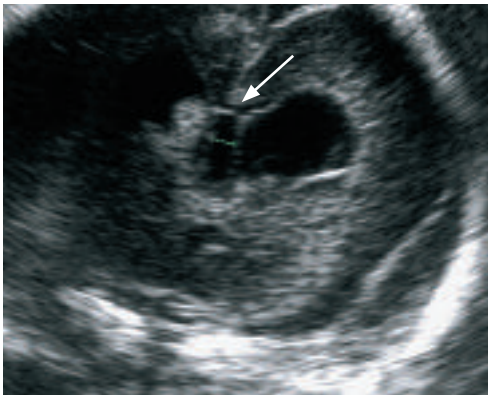
Ventriculomegalia leve (10-12 mm). Las medidas de normalidad de las astas anterior y posterior de los ventrículos laterales se mantienen prácticamente constantes durante la gestación y no deben superar los 10 mm



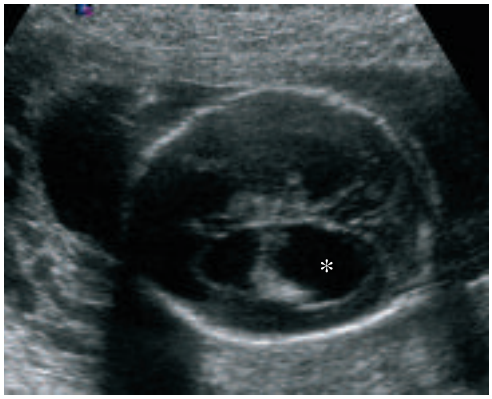
No debe confundirse la cisura (flecha) con la pared lateral del ventrículo (*), ya que si no se diagnosticaría una falsa ventriculomegalia.
El límite lateral ventricular viene determinado por el plexo coroideo



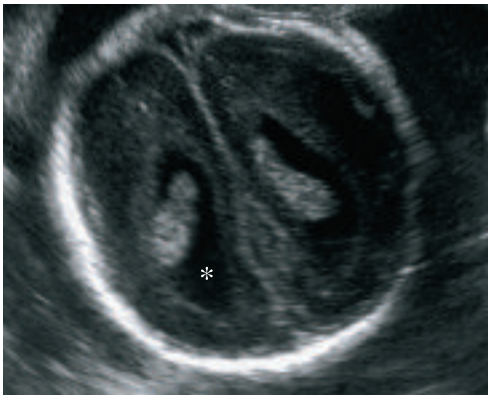
Ante una dilatación de los ventrículos laterales, deben explorarse el tercer (*) y cuarto ventrículos (**) para asegurar su normalidad y así descartar una hidrocefalia



Ante una dilatación de los ventrículos laterales también debe asegurarse la presencia de un cuerpo calloso normal (flecha) para descartar que la ventriculomegalia esté causada por su agenesia



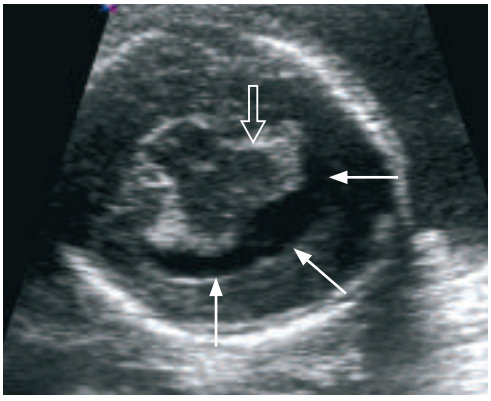
Ventriculomegalia moderada (*) (12-15 mm). A medida que aumenta el tamaño ventricular, peor es el pronóstico perinatal



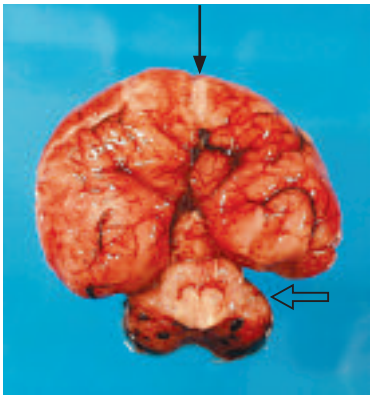
Ventriculomegalia unilateral (*). Cuando es leve (<12 mm) no suele tener un peor pronóstico perinatal y, en ocasiones, puede ser transitoria. Están causadas por las obstrucciones transitorias de los agujeros de Monro

Holoprosencefalia

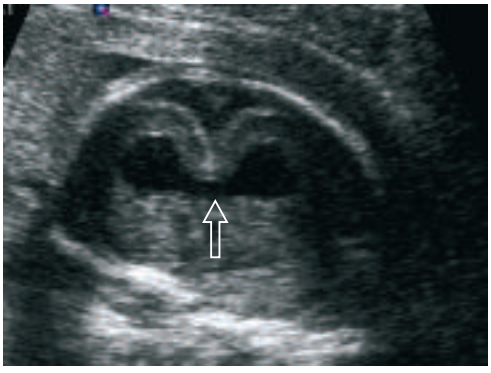
Déficit de separación de los dos hemisferios encefálicos. Puede ser de distintos tipos en función del grado de fusión: alobar (ventrículo único y fusión talámica), semilobar (segmentación parcial de los ventrículos y hemisferios, con separación de la parte posterior y fusión talámica parcial) o lobar (separación normal de los ventrículos y tálamos con ausencia de *septum pellucidum*).



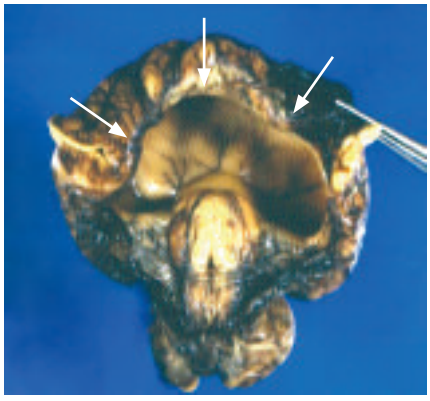
Holoprosencefalia alobar. Corte transversal encefálico a nivel del DBP en el que se aprecia un único ventrículo lateral (flechas), con fusión de los tálamos (flecha abierta)



Cerebro con ausencia de cisura interhemisférica en la parte anterior (flecha) con fusión talámica (flecha abierta)

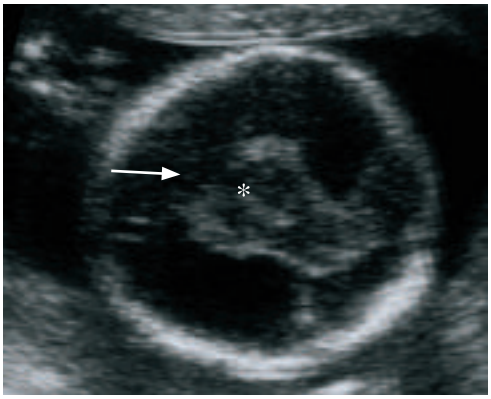


Holoprosencefalia alobar. Corte coronal encefálico en el que se observa la fusión de los ventrículos en la línea media (flecha abierta)

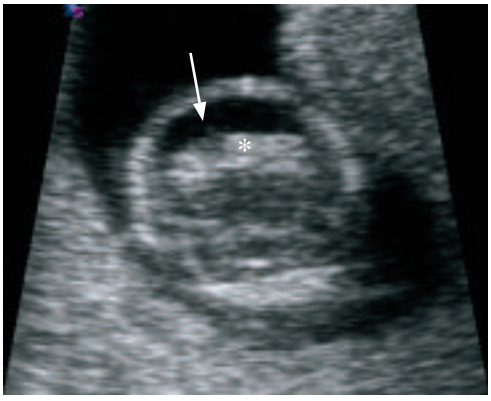


Ventrículo único en su parte anterior (flechas)

Embrión de 12 semanas con imagen econegativa intracraneal patológica (*)



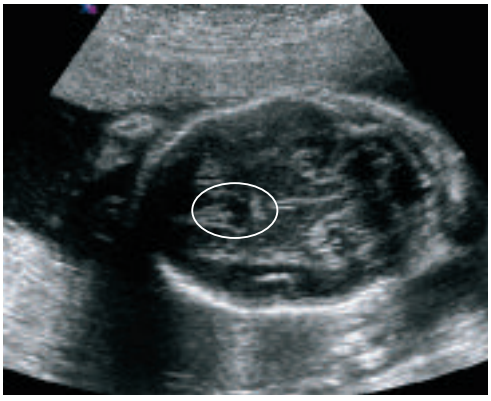
Holoprosencefalia en un embrión de 12 semanas con una imagen econegativa intracraneal, que corresponde al ventrículo único (flecha), y una fusión talámica central (*). Característicamente, la forma del cráneo es muy redondeada (pelota de fútbol)



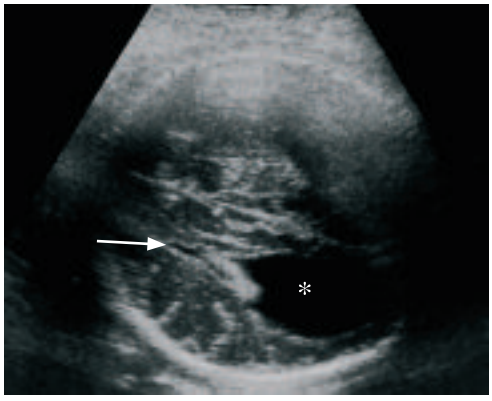
Holoprosencefalia en un embrión de 12 semanas con una imagen econegativa intracraneal, que corresponde al ventrículo único (flecha), con fusión de los plexos coroideos en la línea media (*)

Agenesia de cuerpo calloso

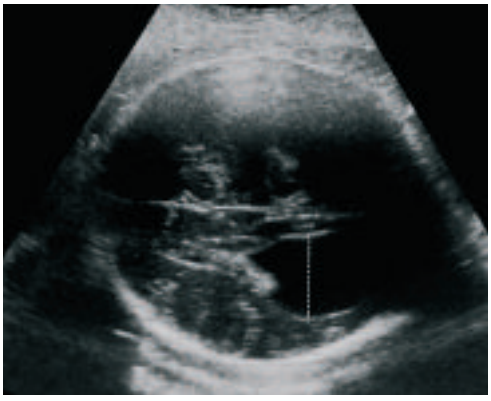
Ausencia de la estructura de conexión entre los dos hemisferios encefálicos.



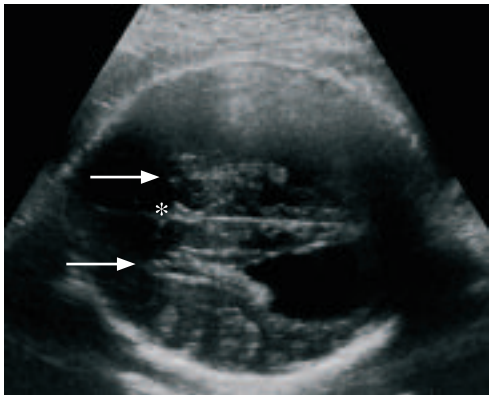
Corte transversal encefálico a nivel de DBP, en el que no se observa el *cavum* del *septum pellucidum,* de aspecto normal por delante del tercer ventrículo (círculo)



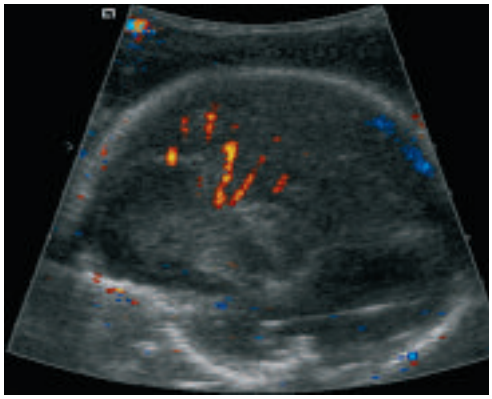
Corte transversal encefálico a nivel de los ventrículos laterales. Éstos presentan una imagen característica en forma de lágrima, con una parte anterior pequeña y separada de la línea media (flecha) y una parte posterior dilatada y redondeada (*)



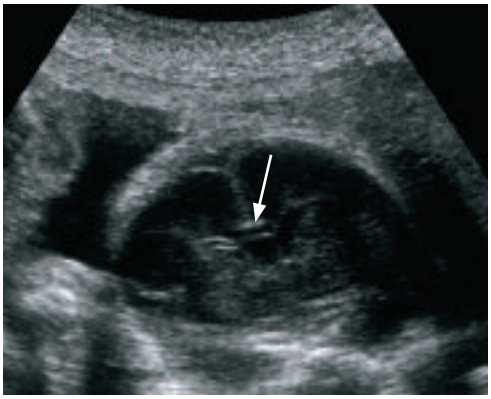
Corte transversal encefálico sobre las astas posteriores de los ventrículos laterales. El asta posterior presenta un aspecto redondeado característico, que se denomina colpocefalia (cruces)



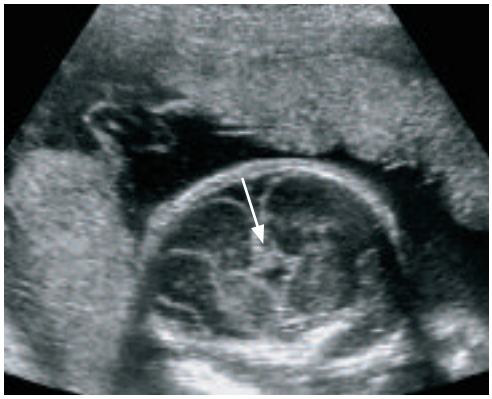
Corte transversal encefálico sobre los ventrículos laterales. Separación de ambas astas anteriores respecto a la línea media (*) (imagen en raíl de tren) (flechas)



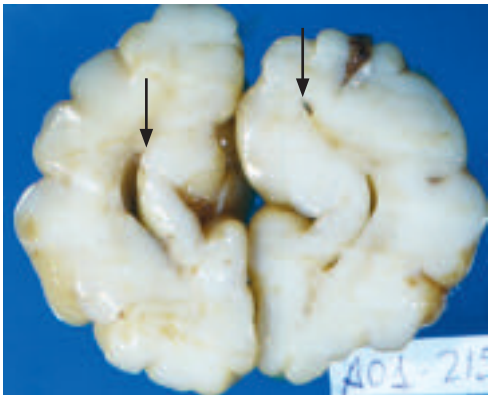
Corte encefálico sagital y medio en el que se observa la disposición radial de las arterias encefálicas (color). Se trata de una imagen característica de la agenesia de cuerpo calloso



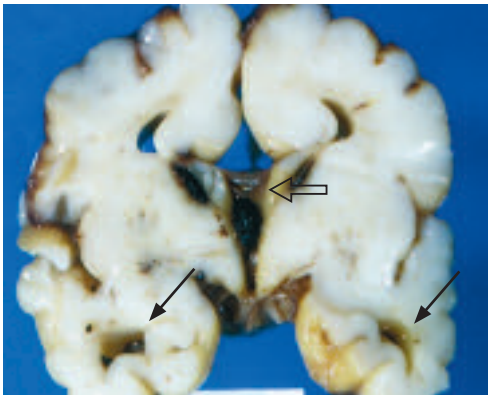
Gestación gemelar bicorial discordante para la agenesia del cuerpo calloso (feto normal). Corte encefálico coronal. Cuerpo calloso econegativo (flecha) que conecta los dos hemisferios



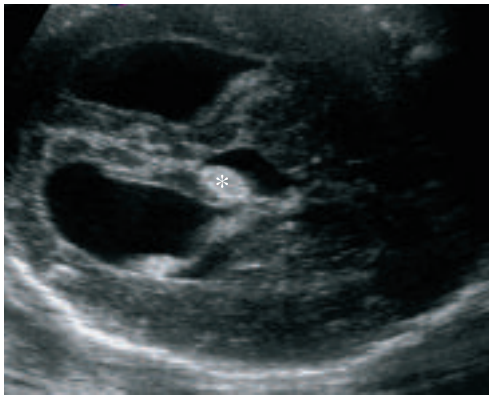
Gestación gemelar bicorial discordante para la agenesia del cuerpo calloso (feto afectado). Corte encefálico coronal. Ausencia de cuerpo calloso (flecha)



Falta de conexión entre los dos hemisferios con un colapso de las astas anteriores (flechas)



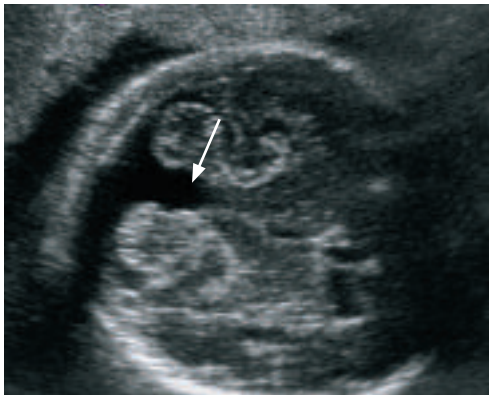
Falta de conexión entre los dos hemisferios (flecha abierta) con una dilatación de las astas posteriores (flechas)



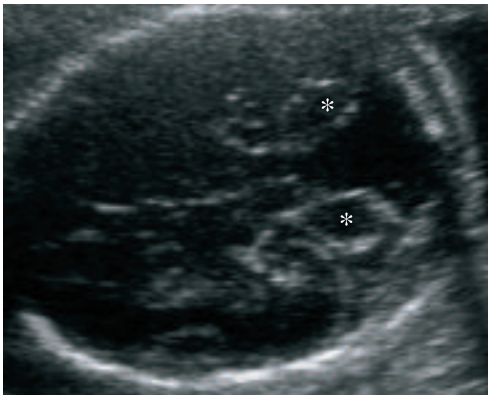
Hidrocefalia. En el interior del tercer ventrículo se aprecia una imagen refringente homogénea que corresponde a un lipoma (*), cuya presencia se asocia con la agenesia total o parcial del cuerpo calloso

Malformación de Dandy-Walker

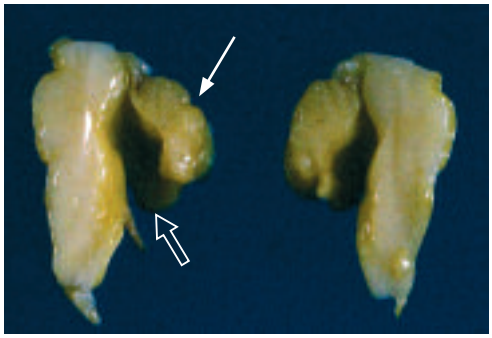
Agenesia del vermis cerebeloso, con dilatación quística del cuarto ventrículo y un aumento de la fosa posterior.
En la variante de Dandy-Walker se mantiene la parte superior del vermis y la ausencia de su parte inferior.
La megacisterna magna, la variante de Dandy-Walker y la malformación de Dandy-Walker son distintas variantes de la misma alteración y su pronóstico perinatal es igualmente distinto.



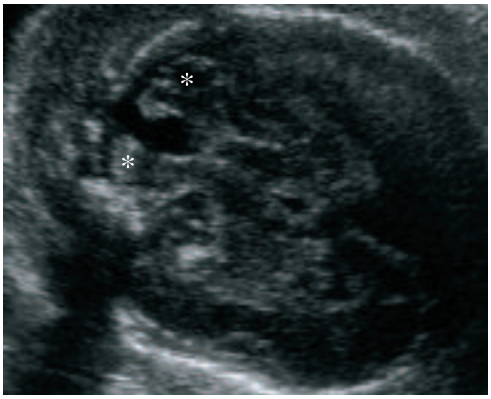
Corte transversal encefálico sobre el cerebelo y la fosa posterior. Se observa una fosa posterior de aspecto quístico, en comunicación con el cuarto ventrículo (flecha)



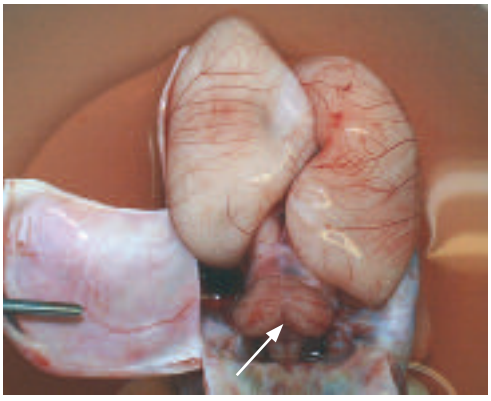
Malformación de Dandy-Walker. Hemisferios cerebelosos (*) totalmente separados sin que se observe el vermis cerebeloso entre ambos



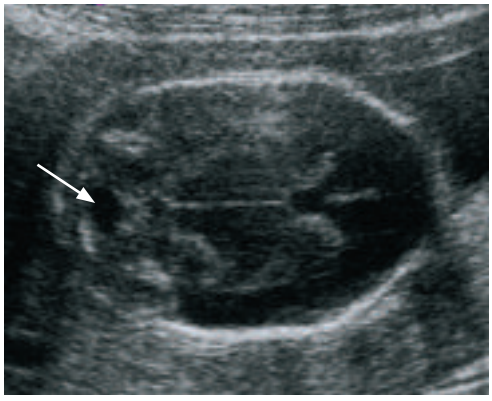
Hemisferio cerebeloso (flecha) separado del tronco del encéfalo por la ausencia total de vermis cerebeloso. Zona de comunicación con el IV ventrículo (flecha abierta)



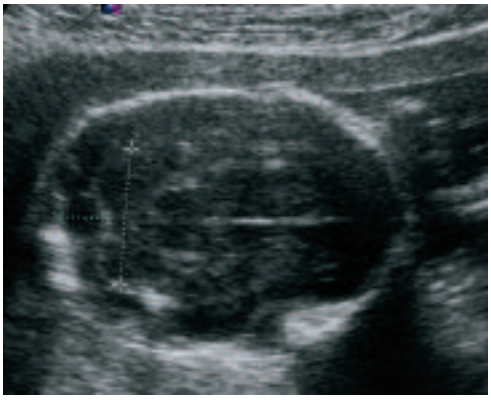
Variante de Dandy-Walker. Hemisferios cerebelosos (*) total o parcialmente separados, sin observarse el vermis cerebeloso entre ambos en su porción más inferior. Mantienen una morfología redondeada porque la parte superior del vermis se mantiene normal



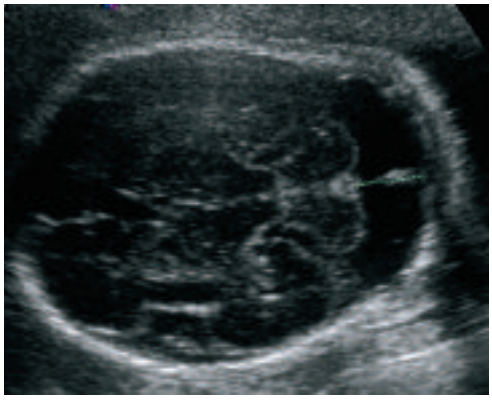
Hemisferio cerebeloso mínimamente separado del tronco del encéfalo por la falta de la porción inferior del vermis cerebeloso (flecha)



Falso diagnóstico de la variante de Dandy-Walker. La imagen econegativa triangular corresponde a un corte bajo sobre la base de cráneo. La angulación de los ultrasonidos es demasiado posterior y oblicua. La morfología del cerebelo es normal



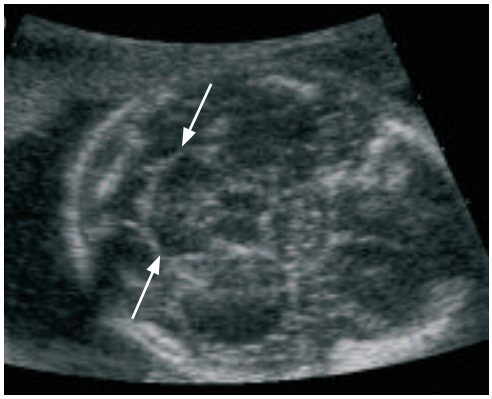
El tamaño de la cisterna magna es prácticamente constante durante la gestación y no debe exceder los 10 mm de la zona econegativa entre la parte posterior del vermis cerebeloso y la parte interna de hueso occipital



Megacisterna magna de 12 mm (cruces). El tamaño y la morfología del cerebelo son totalmente normales

Rombencefalosinapsis

Fusión de los dos hemisferios cerebelosos con el vermis ausente.

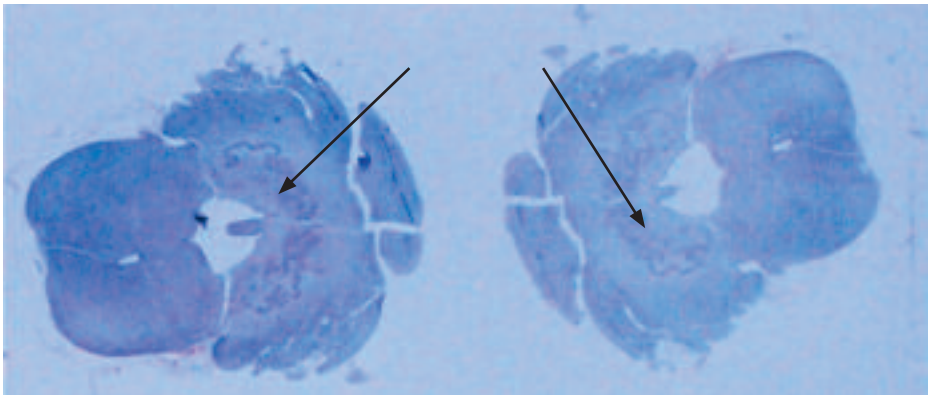


Corte transversal encefálico a nivel de cerebelo y la fosa posterior. Se observa un cerebelo de forma anómala (flechas) debido a una fusión de ambos hemisferios cerebelosos. No se observa el vermis

Corte longitudinal encefálico a nivel de cerebelo y fosa posterior. El cerebelo (*) presenta una forma redondeada y es de pequeño tamaño

Rombencefalosinapsis: debe distinguirse la imagen de rombencefalosinapsis de la imagen de «cerebelo en banana», propia de los defectos de tubo neural. En el primer caso la fosa posterior se mantiene normal y no se observan alteraciones a nivel de la columna vertebral

Ausencia del vermis y continuidad de los surcos cerebelosos (flecha)

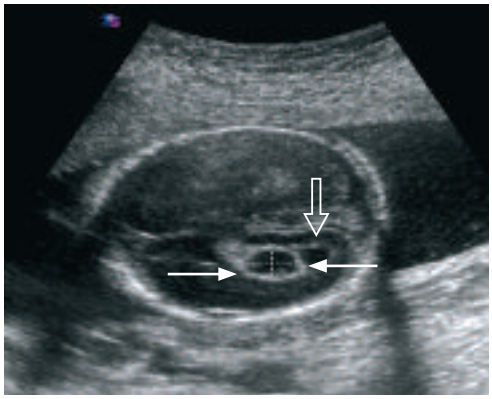


Corte histológico que muestra la continuidad de los dos hemisferios cerebelosos (flechas)

Quistes

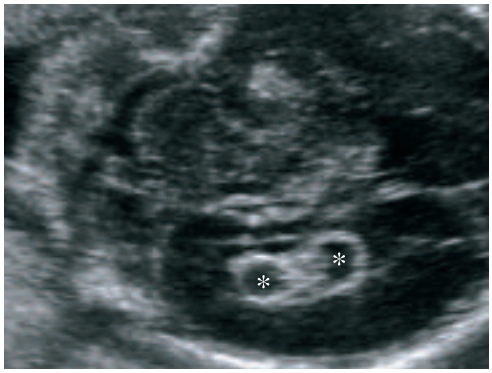
Quiste de plexo coroideo

Formación quística en el espesor del plexo coroideo, que puede ser unilateral, bilateral, único o múltiple.

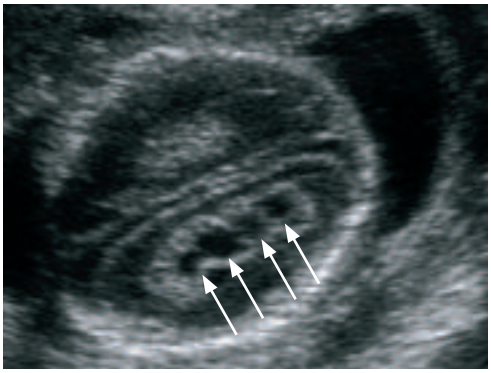


Corte transversal encefálico sobre los ventrículos laterales. En el espesor del plexo coroideo (flechas) se observa una imagen quística, bien delimitada. Asta posterior del ventrículo lateral (flecha abierta) normal

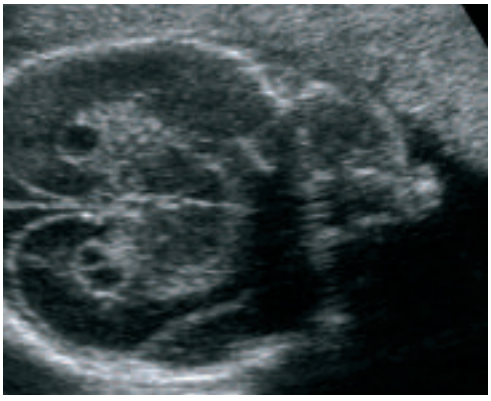
Pequeña imagen quística en el espesor del plexo coroideo. Los quistes de plexo coroideo se consideran un marcador de trisomía 18, aunque su visualización no obliga *per se* a realizar un estudio del cariotipo. Suelen desaparecer alrededor de las 24-26 semanas



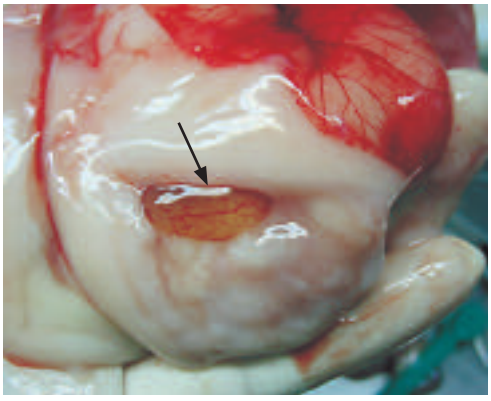
Quistes de plexo coroideo múltiples (*). Su visualización obliga a la realización de un estudio pormenorizado del feto en busca de malformaciones o de otros marcadores de cromosomopatía



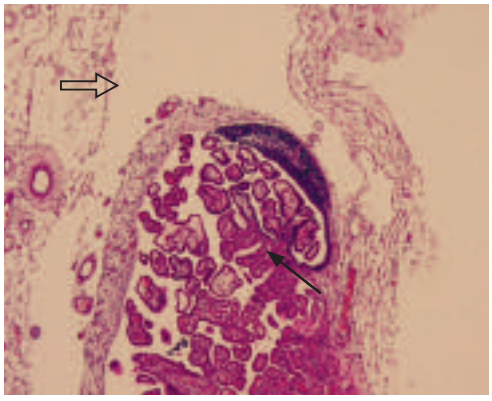
Múltiples quistes de plexo coroideo (flechas). No son marcadores más potentes de cromosomopatía que la presencia de quiste aislado. Únicamente requieren la búsqueda de otros marcadores o malformaciones. Sólo si se hallasen otras alteraciones se indicaría técnica invasiva para estudio de cariotipo



Quistes de plexo coroideo bilaterales. Su significado clínico es el mismo que la presencia de quistes únicos



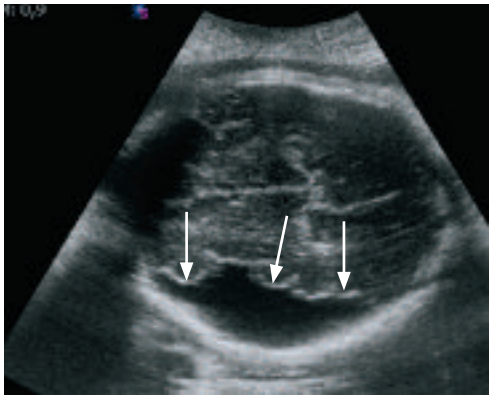
Quiste de plexo coroideo intraventricular (flecha) lleno de líquido cefalorraquídeo antes de que se rompa por la extracción



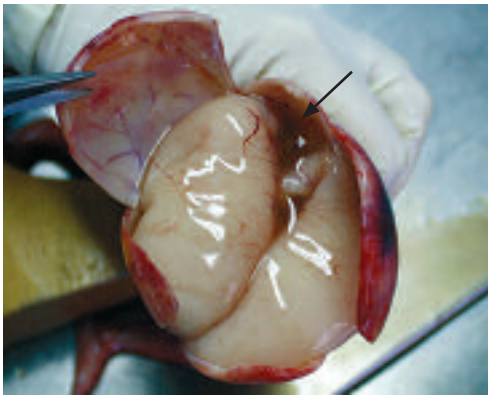
Plexo coroideo normal (flecha) con quiste unido a su estructura (flecha abierta)

Quiste subaracnoideo

Repliegue meníngeo quístico, que rechaza la estructura encefálica.



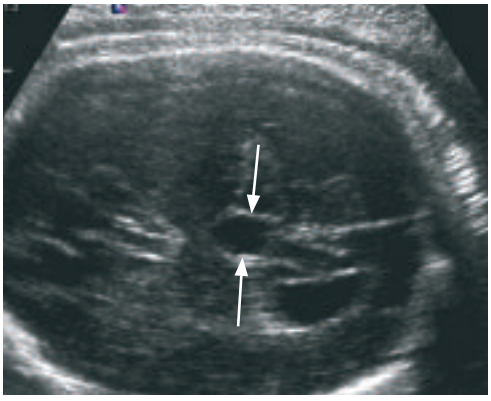
Corte transversal encefálico sobre el DBP. Imagen econegativa irregular, bien delimitada, que desplaza el encéfalo, respetando las fisuras encefálicas (flechas)



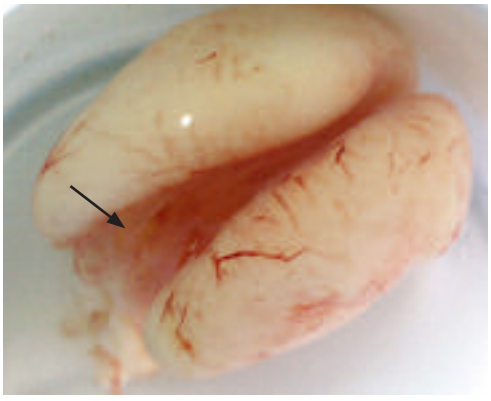
Espacio quístico subaracnoideo con sangrado en su interior debido al proceso autópsico (flecha), con compresión del hemisferio cerebral

Quiste interhemisférico

Repliegue quístico situado entre ambos hemisferios cerebrales.



Corte transversal encefálico a nivel de los ventrículos laterales. En el interhemisferio se observa una imagen quística, bien delimitada (flechas)



Quiste meníngeo que separa ambos hemisferios (flecha)

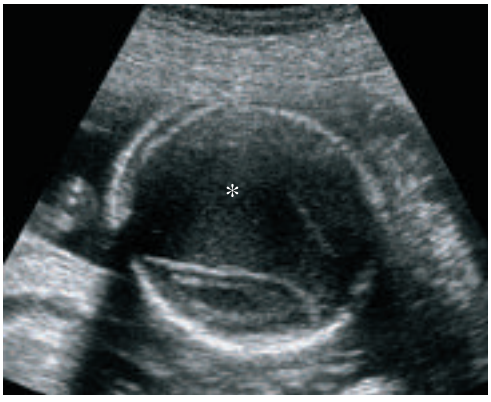
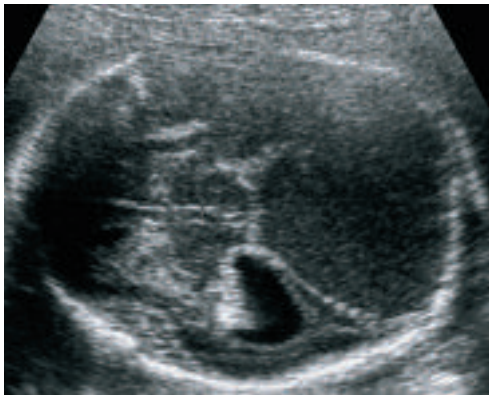


Imagen econegativa (*), bien delimitada, que separa los dos hemisferios cerebrales

Quiste interhemisférico posterior, que respeta los ventrículos laterales



Quiste interhemisférico con contenido homogéneo en su interior, sugestivo de sangrado

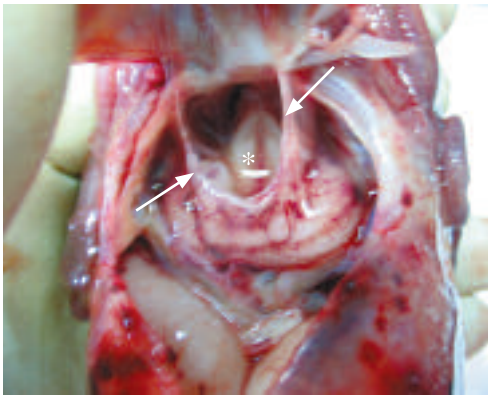


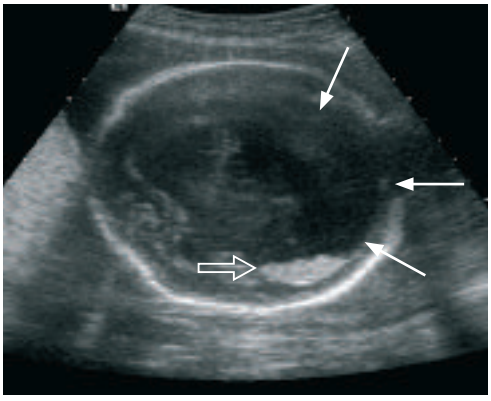
Imagen macroscópica que permite observar las paredes (flechas) del quiste interhemisférico abierto con el cerebelo al fondo (*)

Evidencia del desplazamiento de los hemisferios cerebrales (*) y del cerebelo (+) una vez resecadas las paredes del quiste

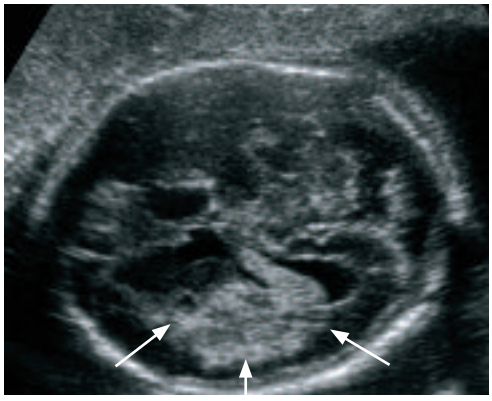
Lesiones encefálicas secundarias a hipoxia

Hemorragia intraventricular

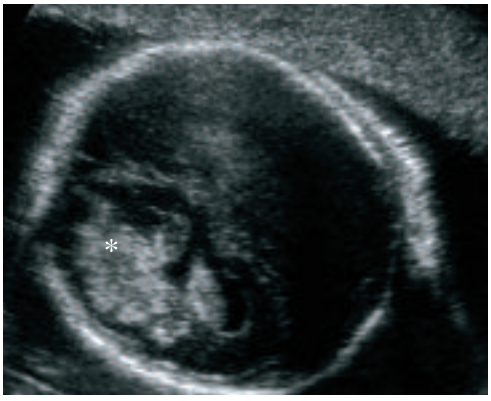
Ocupación del sistema ventricular por sangre procedente de los vasos ependimarios y subependimarios.



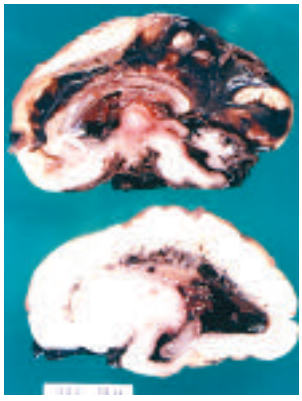
Corte transversal encefálico sobre los ventrículos laterales. Imagen de colección hemática intraventricular (flecha abierta), con dilatación severa del ventrículo lateral (flechas)



En continuidad con la pared ventricular se observa imagen heterogénea e irregular (flechas) sugestiva de hematoma



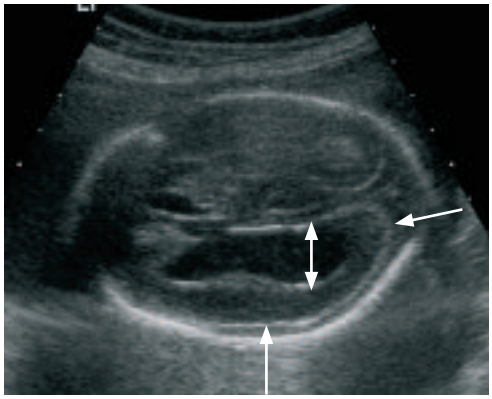
El aspecto del hematoma (*) es heterogéneo, más econegativo en el centro y más refringente en la superficie



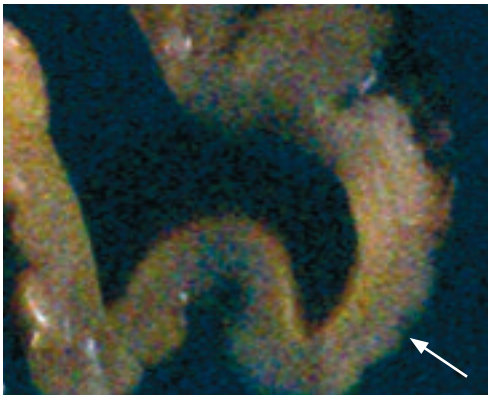
Parte superior: sufusión hemorrágica que compromete todo el parénquima encefálico. Parte inferior: sufusión hemorrágica en el interior del ventrículo (asta posterior)

Atrofia encefálica

Disminución generalizada del tamaño del parénquima cerebral, con aumento relativo del tamaño ventricular.



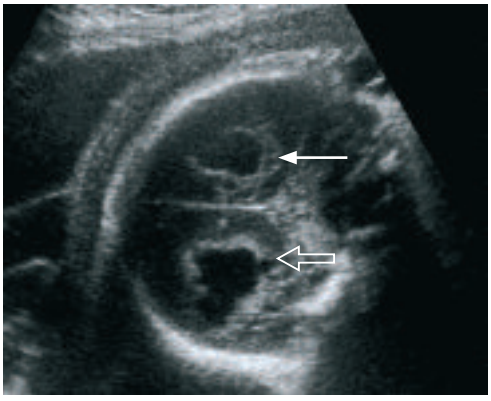
Ventriculomegalia (doble flecha), con pérdida de visualización de las circunvoluciones hemisféricas (flechas) en un feto de 27 semanas, sin visualización de la cisura parietoccipital



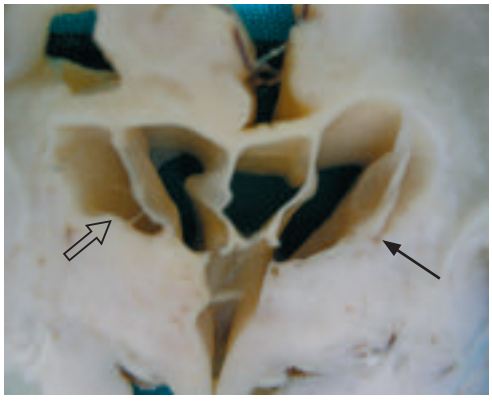
Detalle del parénquima cerebral atrófico. Aplanamiento de las circunvoluciones (flecha)

Leucomalacia periventricular

Destrucción del tejido cerebral en contacto con los ventrículos laterales. Presenta distintos tipos según su forma de presentación, sólida o quística.



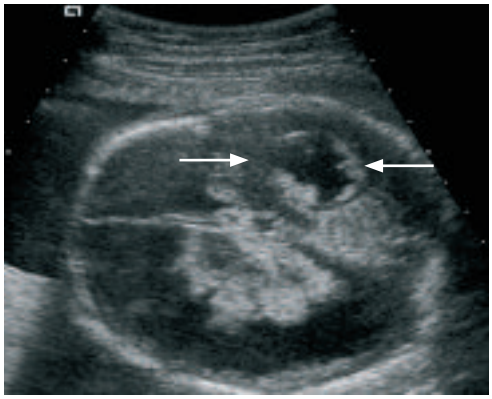
Corte coronal encefálico, con áreas refringentes periventriculares (flecha) que afectan a la pared ventricular, lo que da lugar a una porencefalia (flecha abierta)



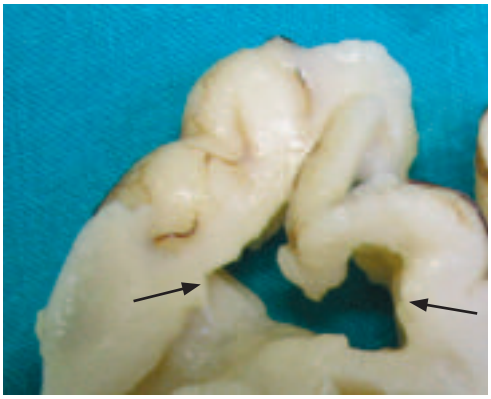
Leucomalacia periventricular: formas sólida (flecha) y quística (flecha abierta)

Porencefalia

Lesión destructiva del parénquima encefálico.



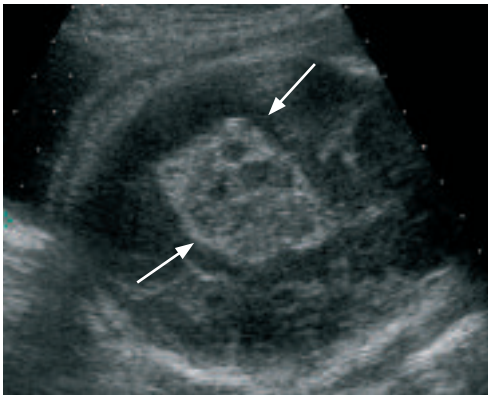
Corte transversal encefálico, con cavidad intraparenquimatosa, de bordes refringentes y colección econegativa central (flechas)



Corte coronal del encéfalo con una cavidad parenquimatosa subcortical por pérdida de sustancia cerebral (flechas)

Hemangioma cavernoso

Formación tumoral con hendiduras vasculares en su seno.



Tumoración sólida en el espesor del hemisferio cerebral, con imágenes quísticas en su interior, que no captan flujo con Doppler color (flechas)

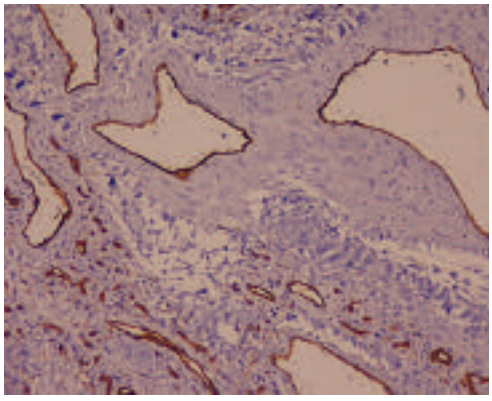


Imagen histológica de las cavidades del hemangioma cavernoso tapizadas por endotelio (CD31 100X)

Calcificaciones encefálicas

Depósitos de sales de calcio sobre el tejido encefálico destruido por un proceso de necrosis previa de etiología infecciosa, hemorrágica, etc.

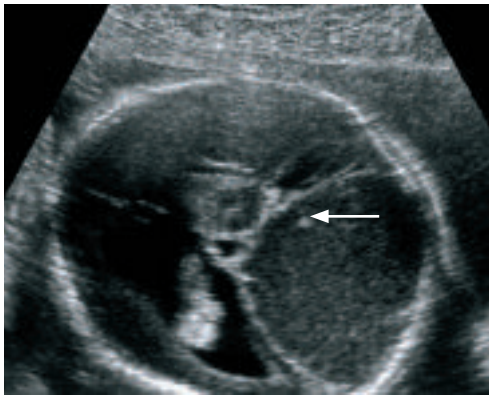


Imagen refringente (flecha) en zona quística hemorrágica sugestiva de calcificación

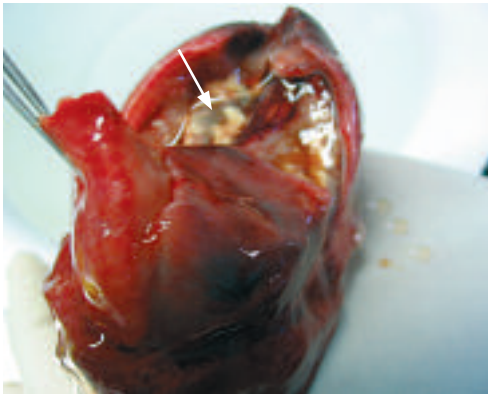


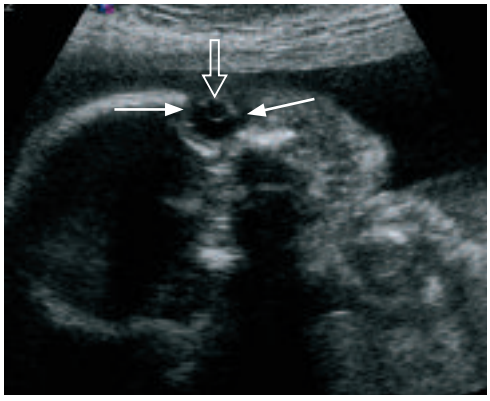
Imagen macroscópica al abrir la calota craneal: destrucción del parénquima en la zona frontal; aspecto quístico hemorrágico con material amarillento calcificado (flecha)

Cráneo, cara y cuello

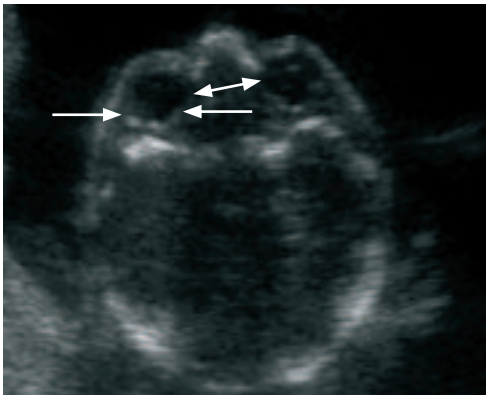
Normalidad anatómica facial

El cribado de las alteraciones de cráneo, cara y cuello incluye:
- Valoración de la morfología y el grado de mineralización del cráneo
- Visualización de ambas órbitas y cristalinos
- Rastreo de labio superior
- Evaluación del perfil fetal

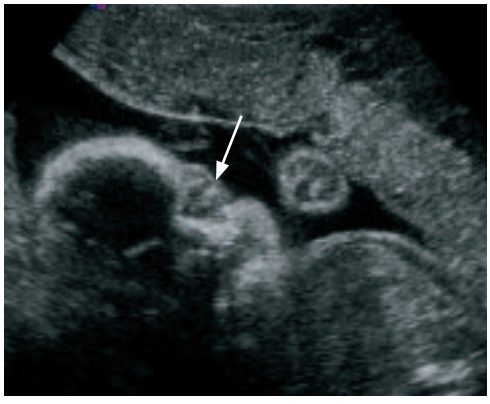
La detección de alteraciones en estas proyecciones obliga a una mayor identificación del resto de estructuras faciales y cervicales: párpados, pabellones auriculares, cuerdas vocales y tráquea, vasos cervicales, etc.



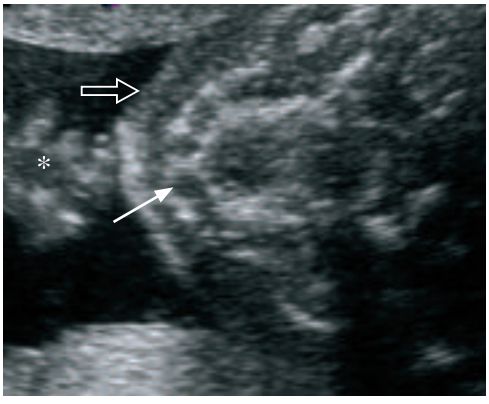
Corte coronal facial. Globo ocular econegativo (flechas), en cuyo interior se observa el cristalino (flecha abierta)



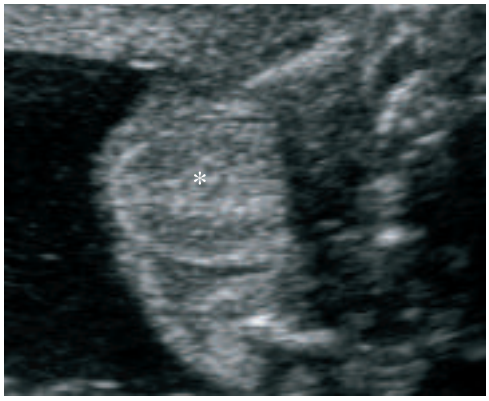
Corte oblicuo transorbitario. La distancia interorbitaria (doble flecha) es aproximadamente igual al tamaño de la órbita (flechas)



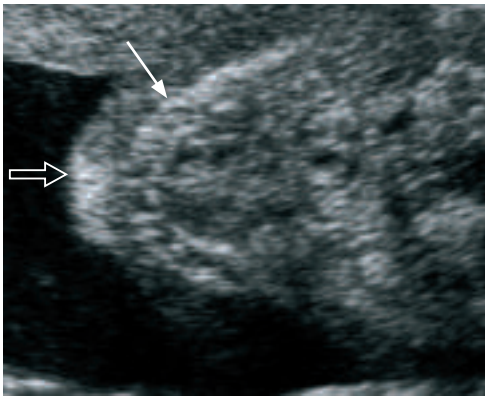
Corte coronal facial. Se observan los dos párpados y la fisura palpebral (flecha)



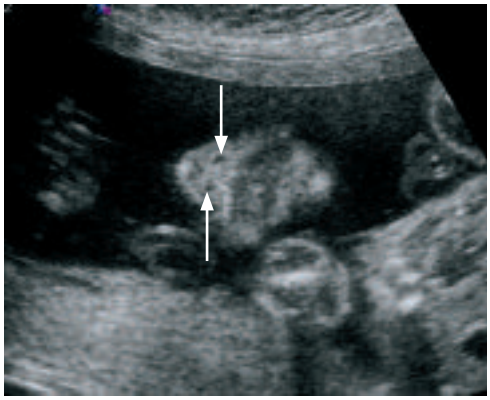
Corte facial transversal a nivel del maxilar superior, recubierto por piel (flecha abierta) con forma de arco óseo, dintinguiéndose los alvéolos dentarios (flecha). Mano por delante de la cara (*)



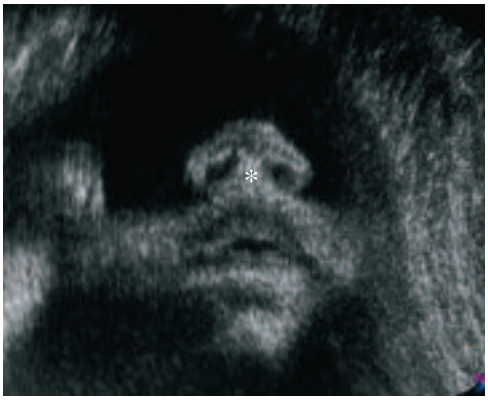
Corte facial transversal. Se observa la lengua como una estructura homogénea, semielipsoide (*)



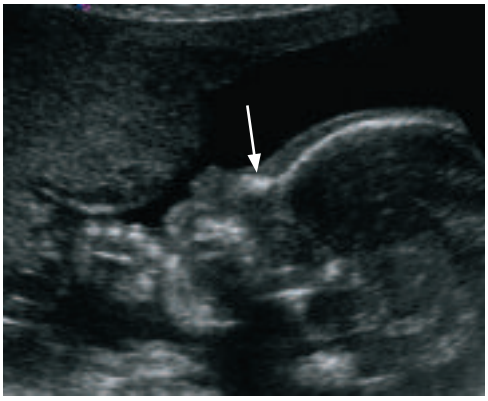
Corte facial transversal a nivel del maxilar inferior, en forma de arco óseo (flecha), recubierto por piel (flecha abierta)



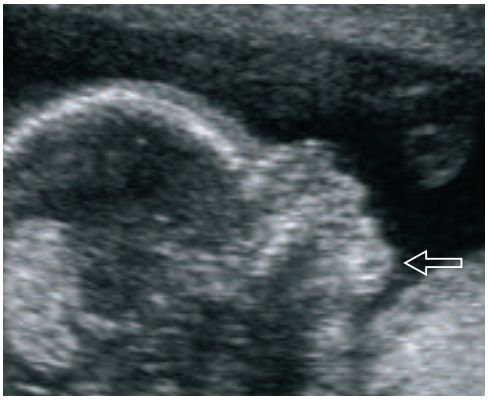
Corte facial coronal a nivel de los labios. Normoconfiguración de la raíz nasal con orificios nasales simétricos (flechas)



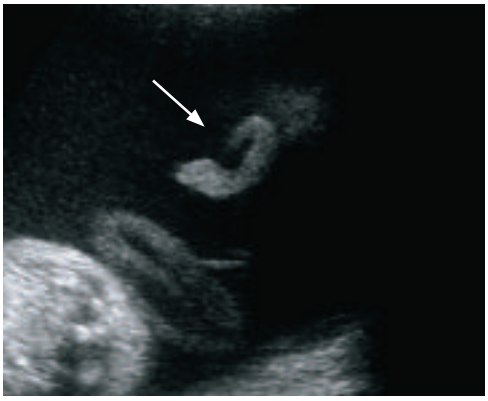
Corte facial coronal. Labios econegativos y zona de *filtrum* íntegra (*)



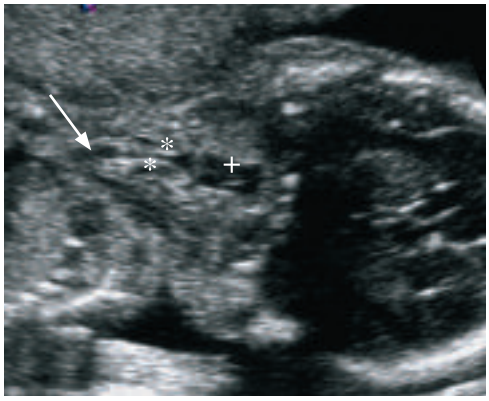
Corte sagital y medio del perfil fetal. Se observa el hueso nasal (flecha). Para su correcta visualización se requiere una incidencia del haz de ultrasonidos de 90º



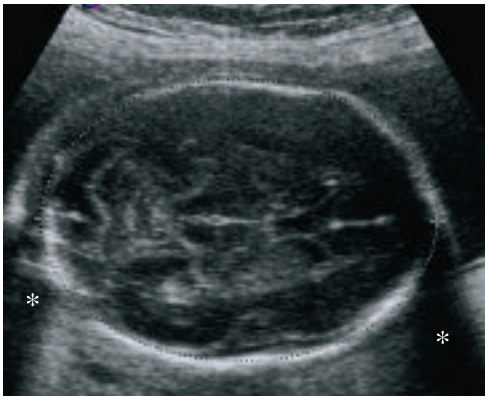
Corte sagital y medio del perfil fetal. Corte idóneo para valorar el tamaño de la mandíbula inferior (flecha abierta)



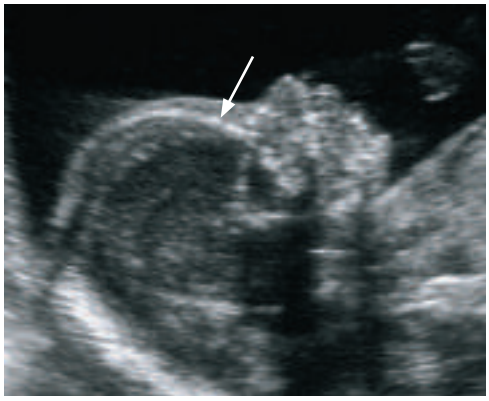
Corte sagital y lateral de la cabeza fetal. Pabellón auricular normoconfigurado (flecha)



Corte coronal del cuello. Cuerdas vocales (*), hipofaringe (+) y tráquea (flecha)



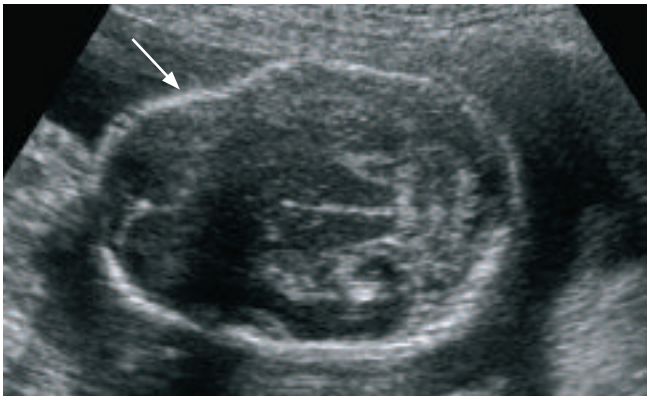
Corte transversal del cráneo. Medición del perímetro cefálico por encima de la ecogenicidad del hueso. Forma ovoidea normal con sombra de refuerzo posterior (*), que indica un grado de mineralización correcto



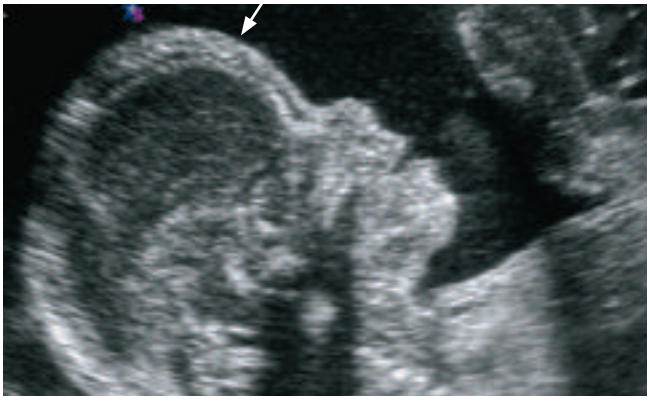
Corte sagital y medio del perfil fetal. Se resigue la bóveda craneal a la altura frontal (flecha)

Craneosinostosis

Cierre precoz de las fontanelas, que conlleva una anomalía en la morfología del cráneo. Puede presentarse de manera aislada o formar parte de síndromes genéticos con compromiso de las manos y los pies.



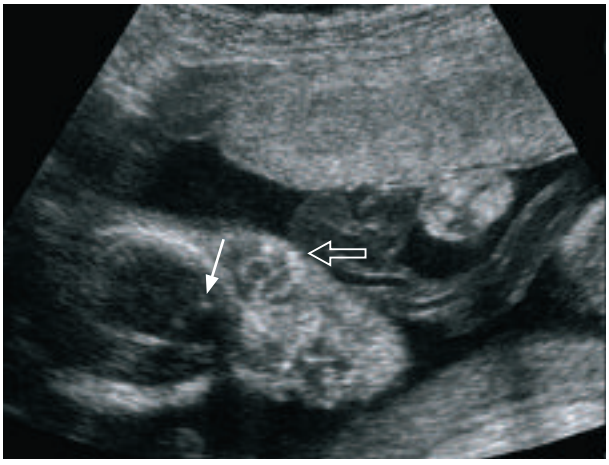
Corte transversal de la calota. Estructuras encefálicas normales. Morfología de cráneo anómala con protrusión frontal (flecha) en un feto afectado de síndrome de Crouzon (disostosis craneofacial)



Corte sagital del perfil. Abombamiento frontal (flecha)

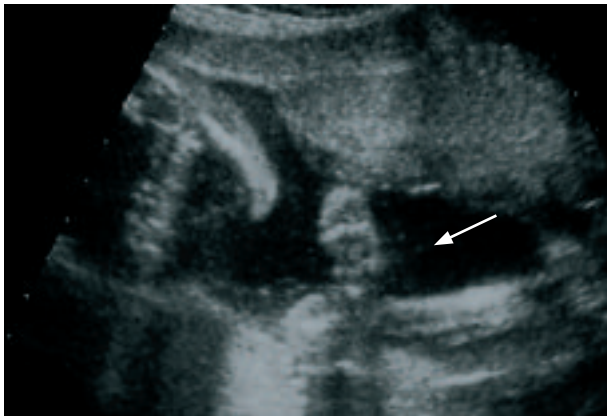
Síndrome de Crouzon: frente y perfil anómalos. Hipertelorismo. Implantación muy baja de los pabellones auriculares. Ausencia de alteraciones en las manos

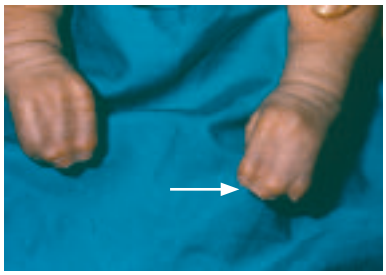
Fetografía *post mortem*. Morfología anómala del cráneo. Abombamiento frontal. No se distinguen las fontanelas



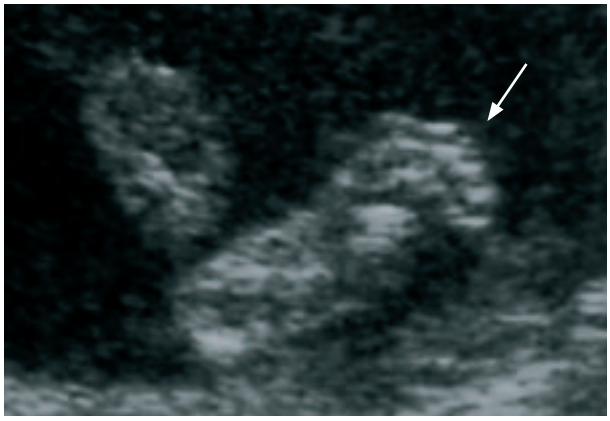
Corte frontal de la cara con abombamiento frontal (flecha) y protrusión orbitaria (flecha abierta) en un feto afectado de síndrome de Apert (acrocefalosindactilia)

Síndrome de Apert. Displasia facial con abombamiento frontal, depresión de puente nasal, asimetría orbitaria y orejas de implantación baja

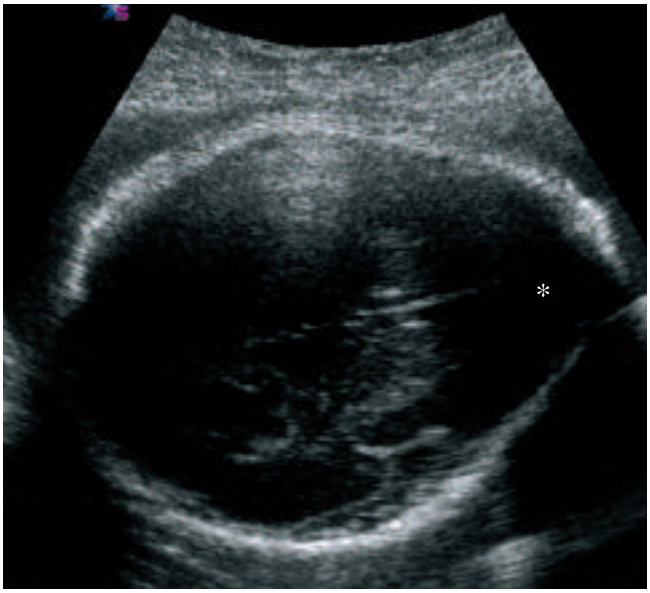




Síndrome de Apert. Imagen ecográfica y posnatal de «mano en guante». No se observa la apertura de los dedos. Sindactilia (flecha)



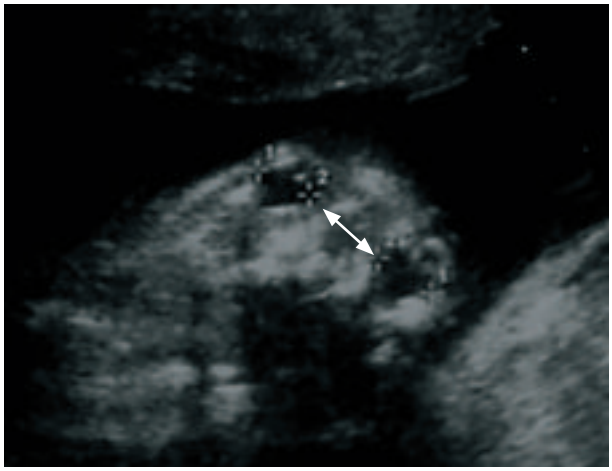
Síndrome de Apert. Sindactilia de todos los dedos de ambos pies (flecha). Imagen ecográfica y posnatal



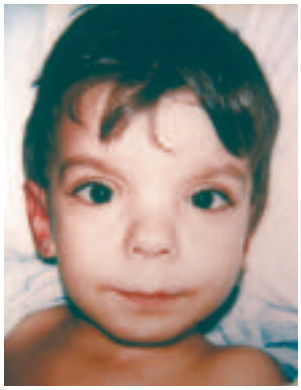
Craneosinostosis que condiciona una forma anómala del cráneo con protrusión frontal (*) y provoca la presencia de hipertelorismo (figura inferior; véase más adelante). Se asocia con una alteración cromosómica

Hipertelorismo

Aumento de la distancia interorbitaria.
Puede presentarse de manera aislada o asociada con síndromes genéticos, craneosinostosis, agenesia del cuerpo calloso y encefalocele anterior.



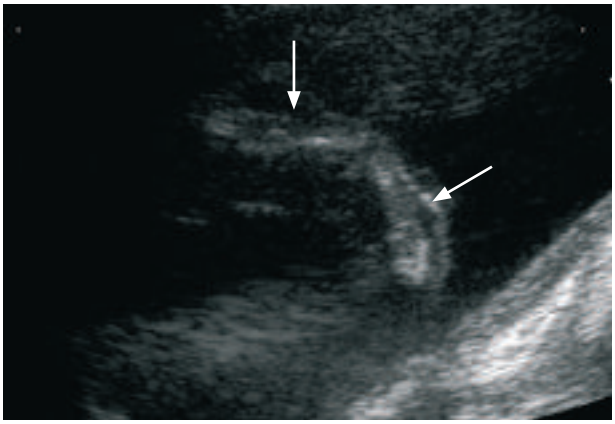
Corte oblicuo transorbitario. La distancia entre ambas órbitas (doble flecha) es claramente superior a su tamaño (entre cruces)



Raíz nasal muy amplia. Notoria separación entre las comisuras palpebrales internas en un paciente asindrómico

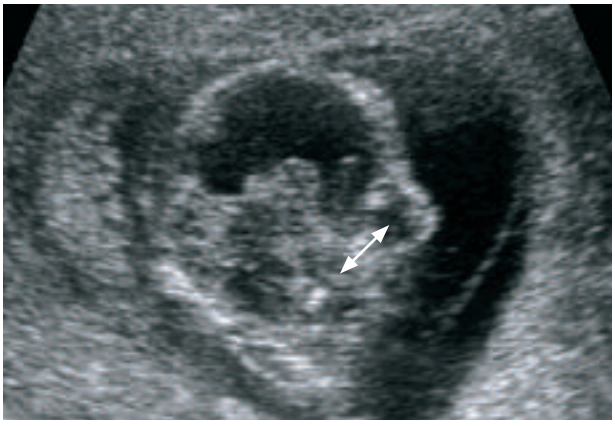
Microftalmia/anoftalmia

La microftalmia es la hipoplasia de globo ocular.
La anoftalmia es la falta del globo ocular, junto con la ausencia del quiasma y el nervio óptico.
Pueden ser unilaterales o bilaterales y suelen asociarse con síndromes genéticos.



Corte oblicuo transorbitario. Ausencia bilateral del globo ocular (flechas)

Agenesia de los globos oculares

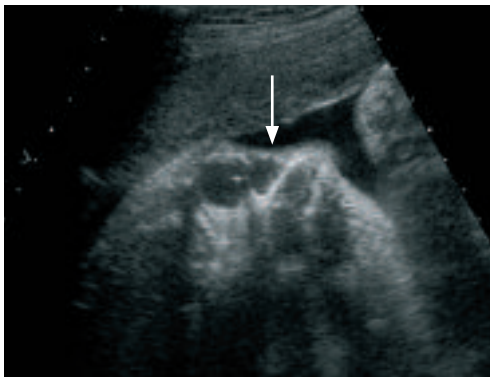


Asimetría orbitaria e hipotelorismo (doble flecha) en un feto afectado de síndrome de Goldenhar

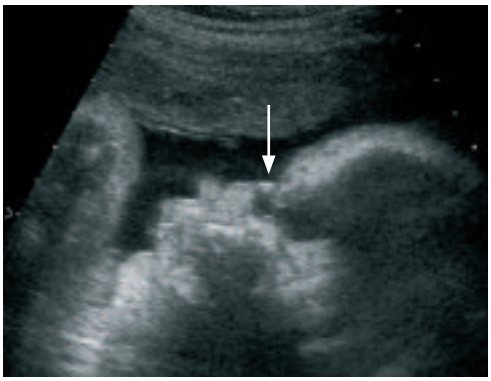
Síndrome de Goldenhar. Microftalmia. Hendidura labiopalatina. Sinotia

Dacriocistocele

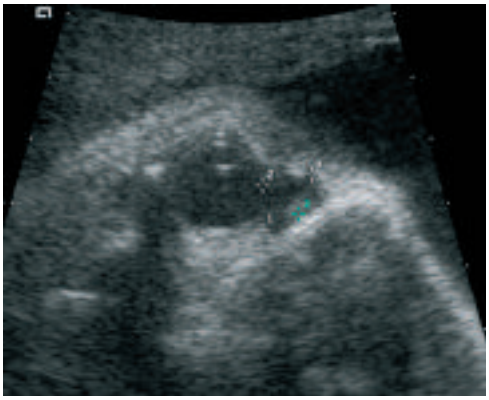
Obstrucción congénita del conducto lacrimal, con una dilatación quística proximal a la obstrucción. Debe realizarse el diagnóstico diferencial con el encefalocele anterior, los hemangiomas y los quistes dermoides.



Corte oblicuo transorbitario. Estructura econegativa, entre el globo ocular y la nariz (flecha), que corresponde a la dilatación proximal del conducto lacrimal



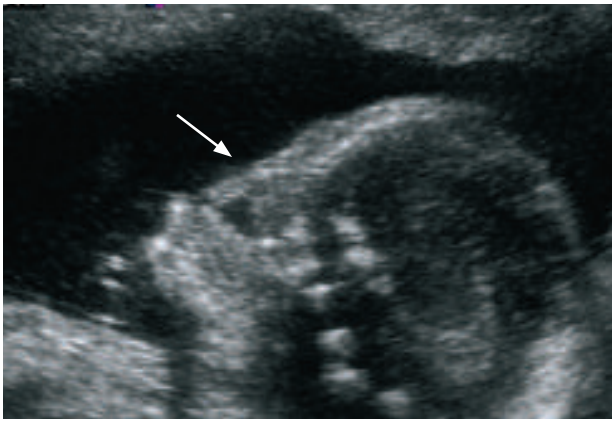
Corte sagital del perfil. Se observa la misma estructura econegativa en la comisura palpebral interna (flecha)



Corte oblicuo transorbitario. Se observa un dacriocistocele (cruces) que no deforma el globo ocular. No se acompaña de alteraciones en el sistema nervioso central

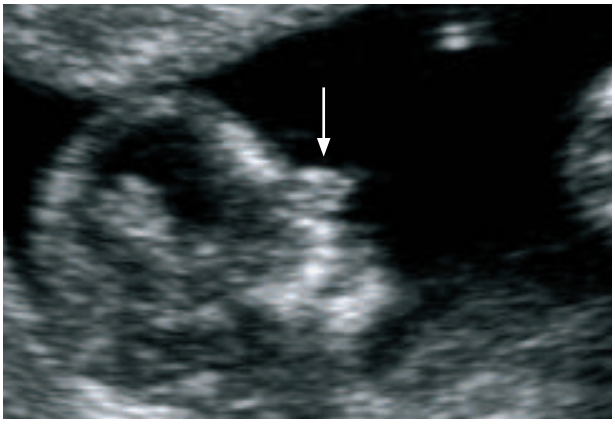
Alteraciones nasales

- Arrinia: ausencia de nariz. Se asocia con grandes defectos faciales y del sistema nervioso central.
- Probóscide: protrusión facial que suele asociarse con graves alteraciones del desarrollo de la línea media del sistema nervioso central. Puede asociarse con síndromes genéticos.



Corte sagital y medio del perfil. Ausencia de nariz (flecha)

Arrinia. Ausencia de estructuras nasales con un gran defecto facial central



Corte sagital y medio del perfil de un embrión de 12 semanas con holoprosencefalia y trisomía 13, que muestra probóscide central (flecha)

Probóscide (*) sobre un único ojo central (cíclope), en un feto de 22 semanas con un defecto del desarrollo del campo embriológico de la línea media y ausencia de fosas nasales

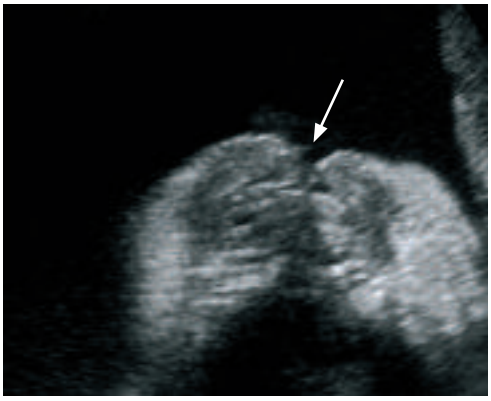
Fisura labiopalatina

Déficit del cierre de estructuras faciales que puede ser unilateral, bilateral o central, y que afecta al labio superior, al paladar o a ambos.

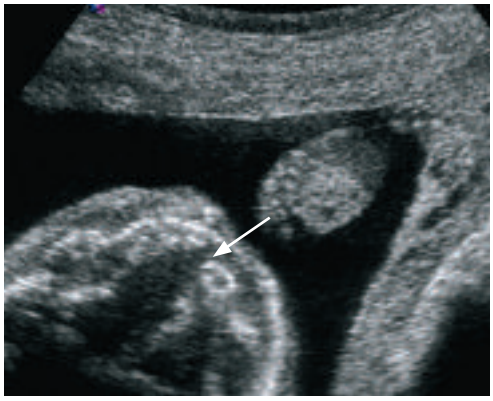
- Si se utiliza el término «labio leporino», actualmente en desuso, debería restringirse a las fisuras labiales bilaterales.
- La fisura labiopalatina puede ser aislada o formar parte de múltiples síndromes genéticos (cromosómicos o no).
- La fisura labial unilateral de predominio izquierdo suele presentarse de manera aislada y familiar.
- La fisura palatina aislada suele asociarse con síndromes genéticos.
- La fisura labiopalatina central se acompaña habitualmente de holoprosencefalia.

Corte coronal de la cara. Defecto unilateral de labio superior (flecha) y labio inferior íntegro (flecha abierta)

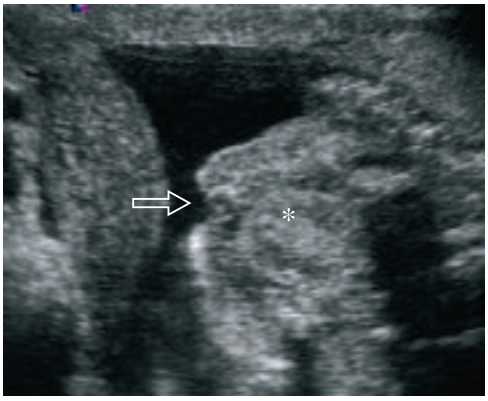
Fisura labiopalatina unilateral izquierda. Es la forma de presentación más frecuente y suele ser aislada



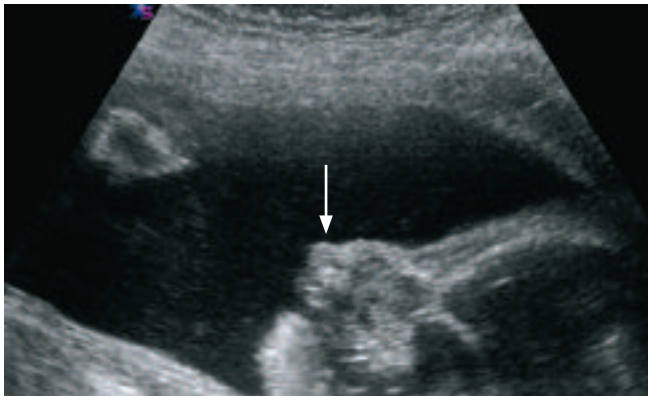
Corte oblicuo de la cara desde el mentón. Defecto unilateral de las partes blandas (flecha)



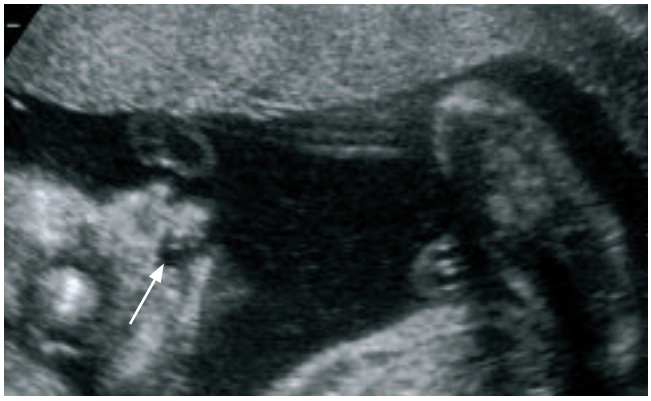
Corte transversal facial sobre el maxilar superior. Ausencia de alvéolos dentarios (flecha)



Corte transversal facial sobre la lengua (*). Defecto unilateral del labio superior (flecha abierta)

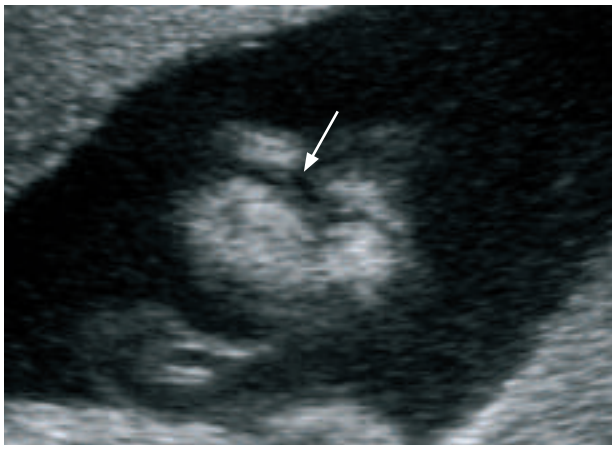


Corte sagital y medio del perfil de un feto afectado de una fisura labial unilateral. Protrusión (mamelón) del labio superior por debajo de la nariz (flecha)

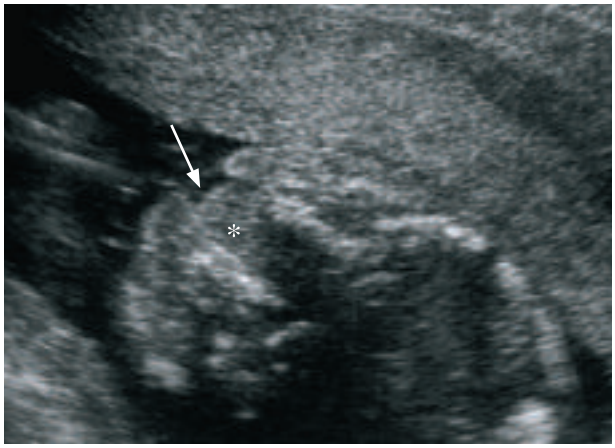


Corte sagital y lateral del perfil fetal en un caso de fisura labial unilateral que permite identificar la hendidura labial (flecha)

Corte coronal de la cara. Se observa un defecto bilateral del labio superior (flechas).
Fisura labiopalatina bilateral que determina un prominente mamelón central y un defecto profundo de todo el paladar



Corte coronal de la cara. Defecto central de labio superior (flecha)



Corte transversal de la cara sobre la lengua (*). Se observa un defecto central del labio superior (flecha)

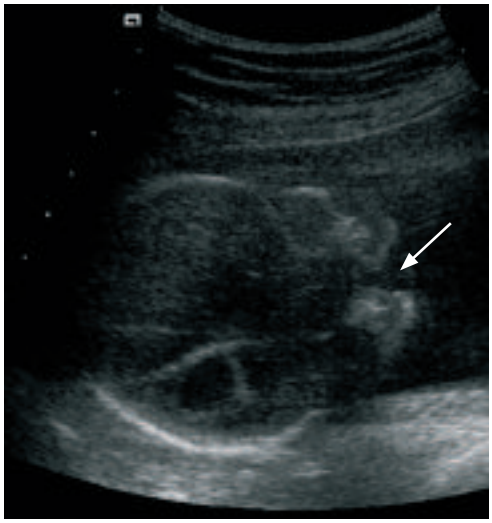
Gran defecto central del labio superior. Se asocia también a arrinia

Solución de continuidad que afecta al paladar duro y al blando (*)

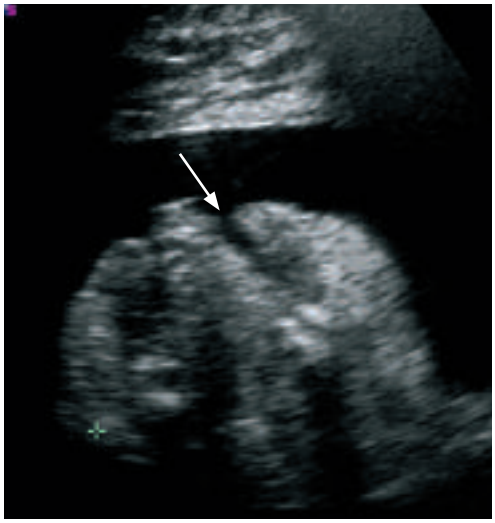
Fisura palatina central total

Hendidura facial

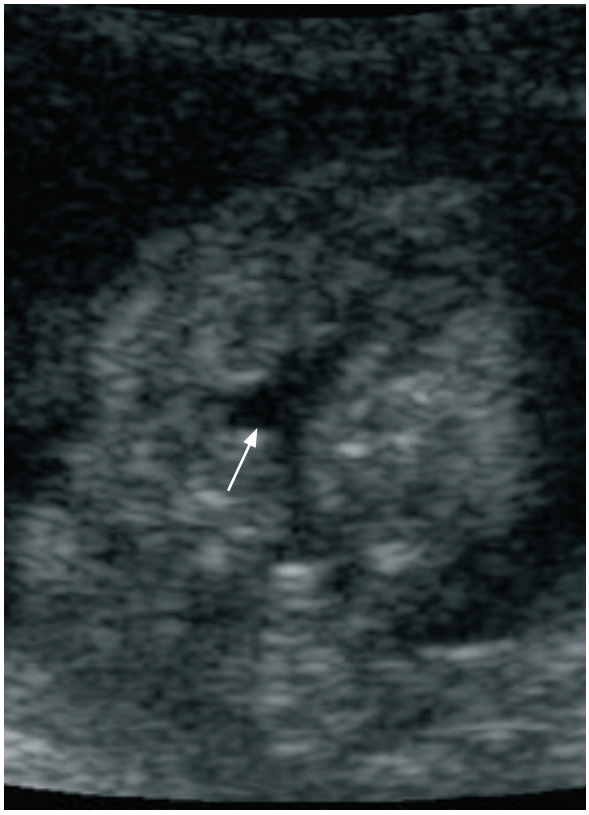
Hendidura que atraviesa el macizo facial producida por una disrupción de carácter extrínseco (bridas amnióticas).



Corte oblicuo de la cara. Defecto facial que llega hasta la órbita (flecha). Se acompaña de anomalías del sistema nervioso central



Corte transversal de la cara. Se observa un defecto facial oblicuo (flecha)



Corte coronal de la cara. Se observa un defecto oblicuo (flecha)

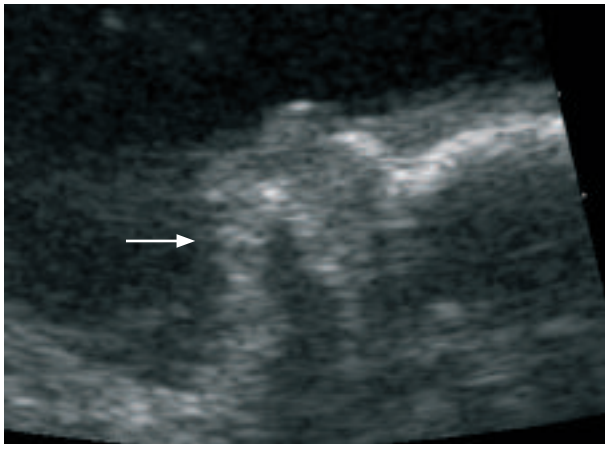
Disrupción grave que afecta al suelo de la órbita, al arco zigomático y al maxilar superior debido a una brida amniótica

Disrupción grave y amplia que afecta a la totalidad de las estructuras faciales en un feto de 18 semanas

Micrognatia

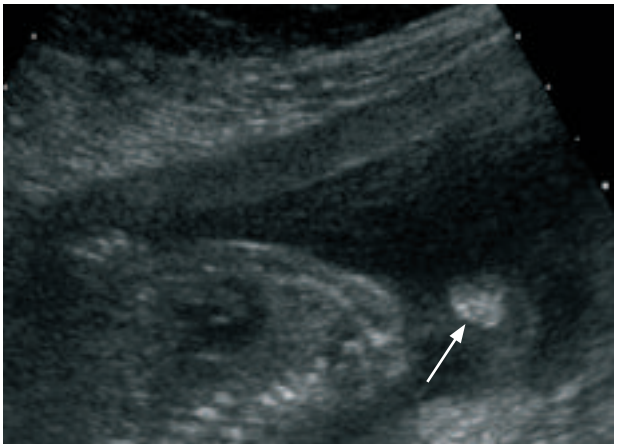
Mandíbula de pequeño tamaño respecto al maxilar superior, que condiciona una posición más posterior a la esperada (retrognatia).
Se asocia a síndromes genéticos, a cromosomopatías y a ingestión de fármacos teratogénicos.

Microrretrognatia en un síndrome de Pierre Robin. Se acompaña de polihidramnios por un déficit de deglución del líquido amniótico. No se acompaña de alteraciones en otras áreas

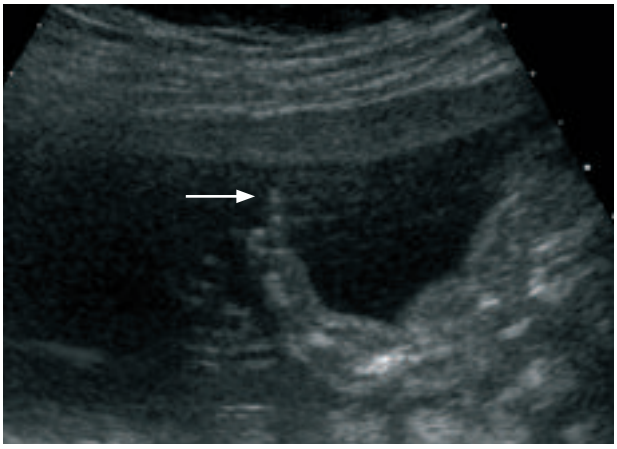


Corte sagital y medio del perfil fetal. Ausencia prácticamente total de mandíbula (flecha)

Síndrome de Nager. Agenesia de maxilar inferior



Corte sagital y lateral de la cabeza fetal. Se observa un pabellón auricular anómalo de implantación baja (flecha)



Corte longitudinal de la extremidad superior. Oligodactilia (flecha).

Síndrome de Nager. Agnatia, sinotia y alteraciones reduccionales de las extremidades superiores y las manos

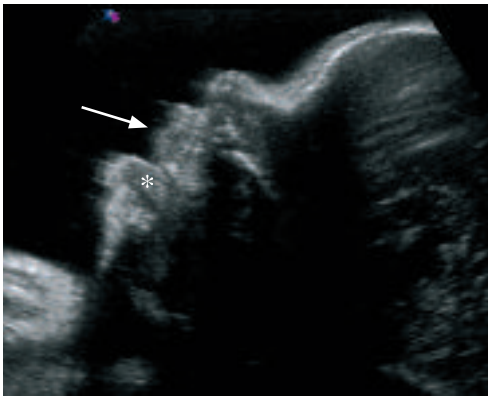
Corte sagital y medio del perfil.
Mandíbula de pequeño tamaño (flecha)

Retrognatia en un feto afectado de trisomía 18, que muestra además una hernia umbilical y una mano en garra

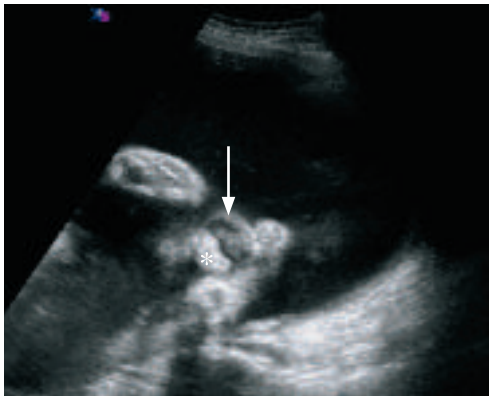
Secuencia oligoamnios. Facies de Potter: micrognatia, nariz achatada, orejas de implantación baja. Deformidad de las extremidades por una aquinesia fetal

Tumoración orofaríngea

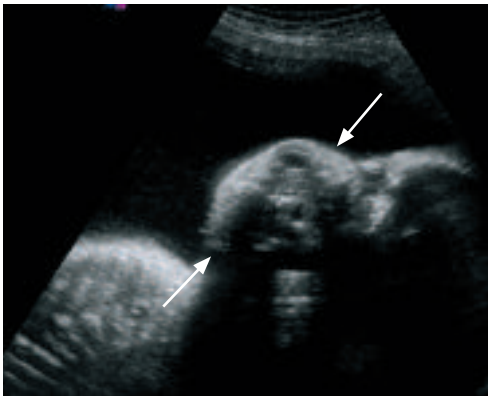
Tumoración que se origina en los pilares cervicales, generalmente un teratoma, que ocupa toda la cavidad bucal y el exterior de la misma.



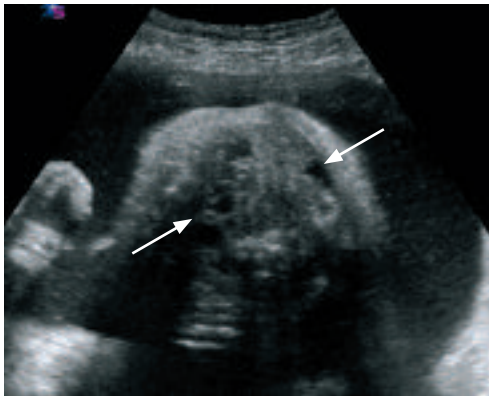
Corte sagital y medio del perfil. Protrusión de la lengua (*) por debajo de la tumoración (flecha)



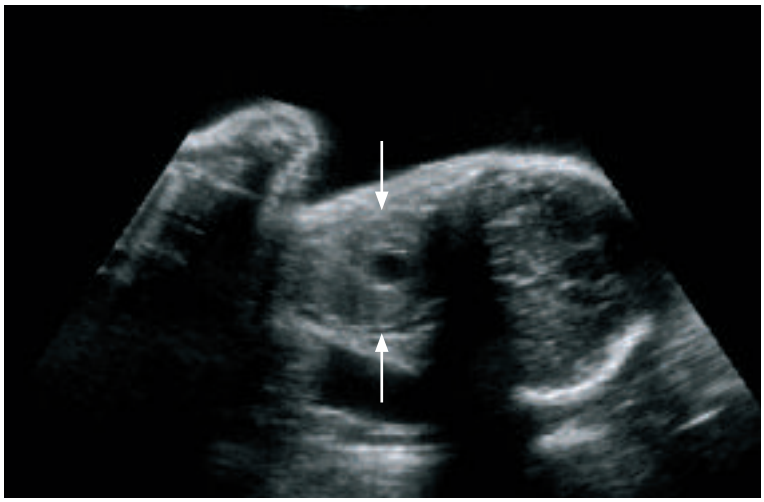
Corte coronal de la cara. Se observa la protrusión de la lengua (*) por debajo de la tumoración (flecha)



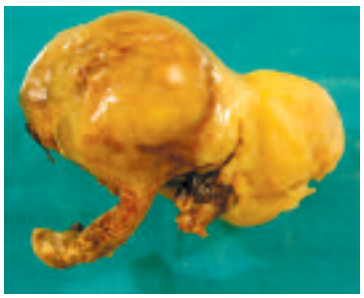
Corte oblicuo de la cara. Tumoración de aspecto sólido-quístico protruyendo del perfil (flechas)



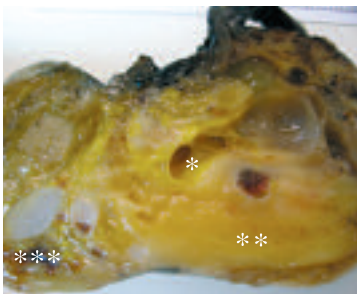
Corte transversal de la cavidad bucal. La tumoración ocupa toda la cavidad (flechas)



Corte coronal del cuello. Se observa la tumoración (flechas), bien delimitada, con alguna zona quística en su interior. Impide la correcta ventilación y la posible intubación. Sin embargo, la tráquea no está afectada, motivo por el cual debe realizarse una traqueostomía para posibilitar la correcta ventilación pulmonar

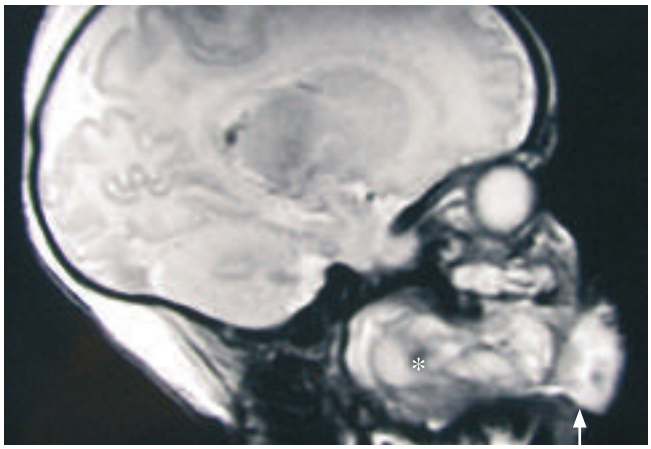


Tumoración de 7,1 × 6,8 × 5,3 cm, pediculada, que pendía del fondo de la cavidad oral



Corte macroscópico de la pieza quirúrgica con áreas quísticas (*), sólidas y de consistencia blanda (**), y otras anacaradas cartilaginosas (***). Teratoma maduro

Detalle de la tumoración que protuye por la cavidad oral y nasal en el recién nacido. Se practicó una cesárea mediante la técnica EXIT (*ex utero intrapartum treatment*). Se realiza una traqueostomía mientras el feto sigue oxigenándose a través de la placenta. Requirió una sedación y una curarización previas a la intervención. De ahí que el feto presentara una hipotonía y una coloración azulada en el momento del nacimiento



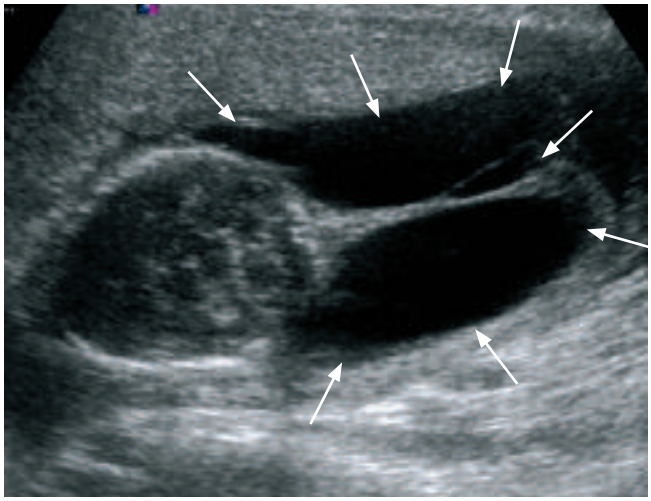
Resonancia magnética posnatal. Corte sagital y medio de la cara. Tumoración (*) que protruye la cavidad oral (flecha)

Recién nacido con traqueostomía previa a la exéresis

Recién nacido de aspecto totalmente normal después de la exéresis de la tumoración

Higroma quístico

Quiste linfático retronucal, bilateral y de gran tamaño.
Suele asociarse con cromosomopatía (síndrome de Turner).

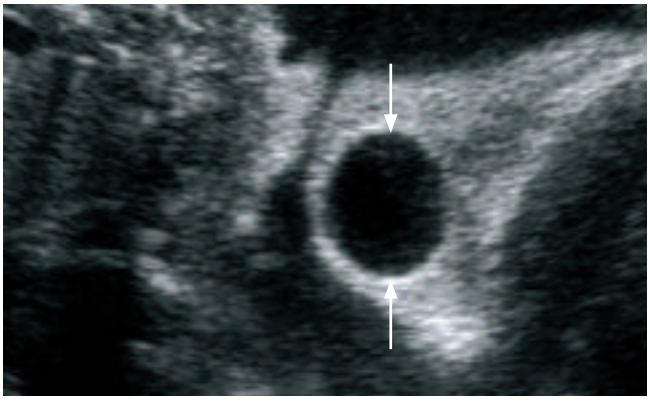


Corte transversal de la calota. Tumoración quística septada, bien delimitada (flechas). Estructuras encefálicas normales

Síndrome de Turner. *Pterium colli* bilateral (higroma quístico) y aspecto hidrópico severo fetal

Linfangioma quístico y otras tumoraciones

Quiste linfático, bien delimitado, producido por una dilatación de los vasos linfáticos de manera aislada.



Corte sagital, lateral del cuello. Se observa una tumoración quística, unilocular, bien delimitada (flechas), recubierta por piel

Tumoración recubierta por piel que no afecta a los vasos ni a la vía respiratoria en un feto hidrópico de 17 semanas

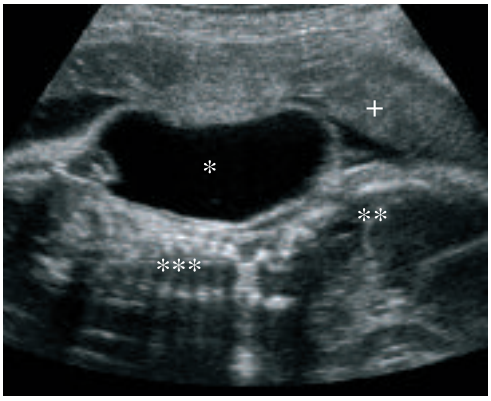
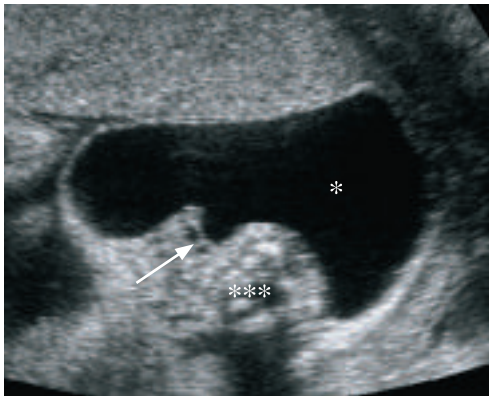
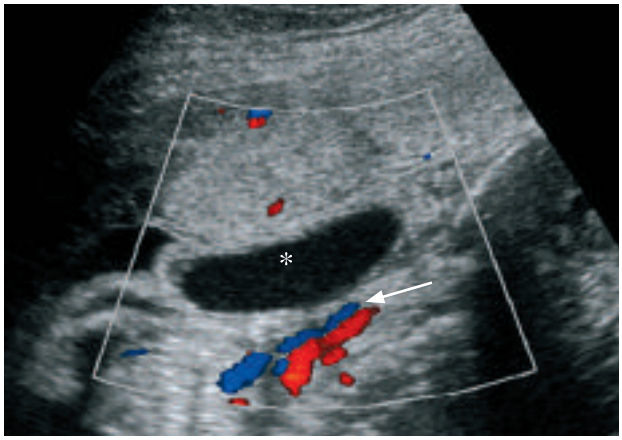


Imagen quística laterocervical, bien delimitada (*), por detrás de la calota (**), aunque sin afectarla, y lateral a la columna cervical (***). Adyacente a la placenta (+)



Corte transversal sobre la columna cervical (***). La imagen quística (*) se presenta bien encapsulada. Respeta los vasos cervicales (flecha), la yugular y la carótida



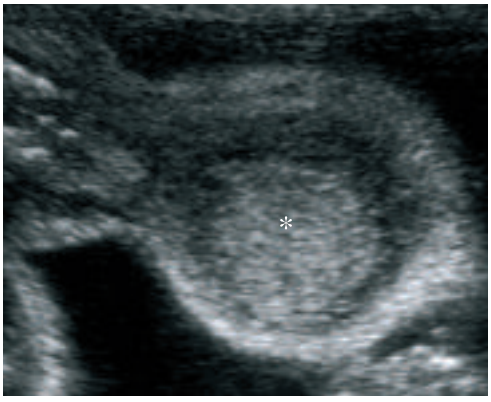
Yugular y carótida (flecha) cercanas a la pared del linfangioma (*). La falta de afectación de los vasos cervicales es un factor de buen pronóstico

Corte coronal del cuello. Linfangioma (*). Cuerdas vocales y tráquea indemnes. Son signos de buen pronóstico en cuanto a la cirugía posnatal

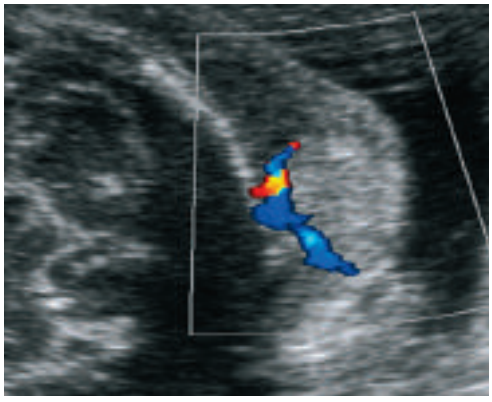
Tumoración recubierta por piel que no afecta a los vasos ni a la vía respiratoria en un recién nacido

Corte oblicuado del cuello. Tumoración (*) recubierta por piel que no afecta a los vasos ni a la vía respiratoria. Se establece diagnóstico diferencial entre: lipoma, hemangioma y teratoma

Imágenes econegativas en el interior de la tumoración, que descartan la naturaleza sólida de la misma



La tumoración está muy bien delimitada en el espesor de tejido subdérmico (*)

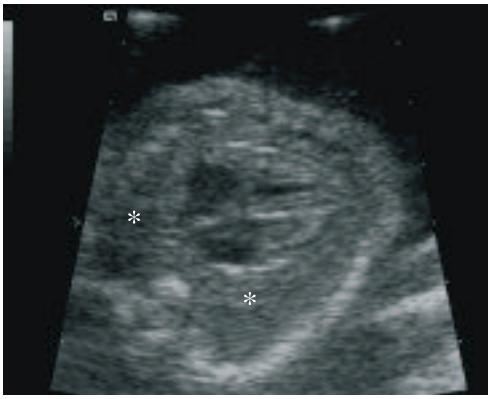


Vascularización peritumoral evidenciada mediante Doppler color

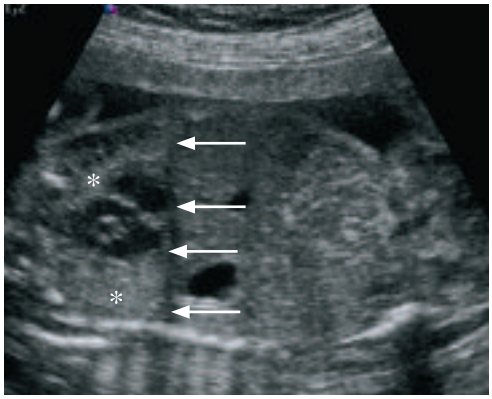
Aparato respiratorio

Normalidad ecográfica

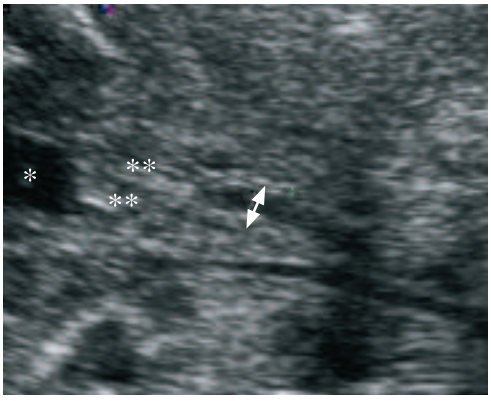
La normalidad ecográfica del aparato respiratorio exige la visualización de ambos parénquimas pulmonares homogéneos a ambos lados de la silueta cardiaca.



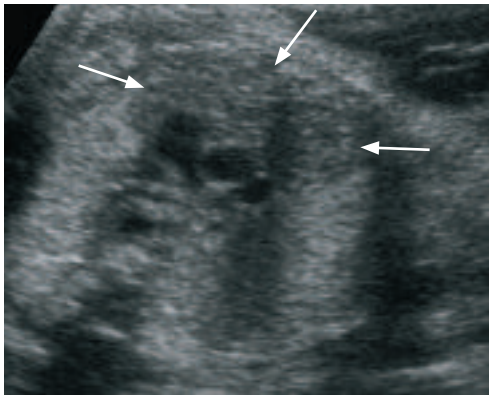
Corte transversal del tórax fetal. Pulmones homogéneos situados a ambos lados del corazón (*)



Corte longitudinal del tórax fetal. Pulmones homogéneos situados a ambos lados del corazón (*). Se observa el diafragma como una línea econegativa, que separa el tórax del abdomen (flechas)



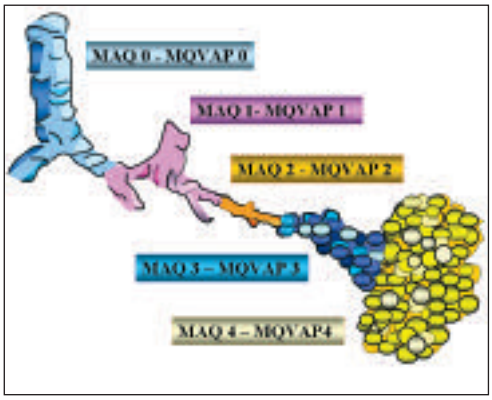
Corte coronal del cuello fetal. Hipofaringe (*), cuerdas vocales (**) y tráquea econegativa (doble flecha)



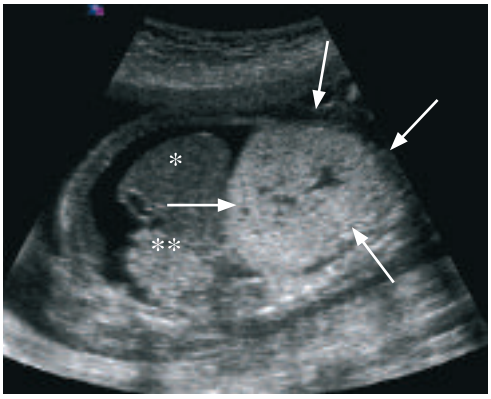
Corte transversal del tórax sobre los tres vasos (pulmonar, aorta y cava superior). Por delante de los vasos se aprecia una imagen homogénea bilobulada que corresponde al timo normal (flechas)

Malformación adenomatoide quística

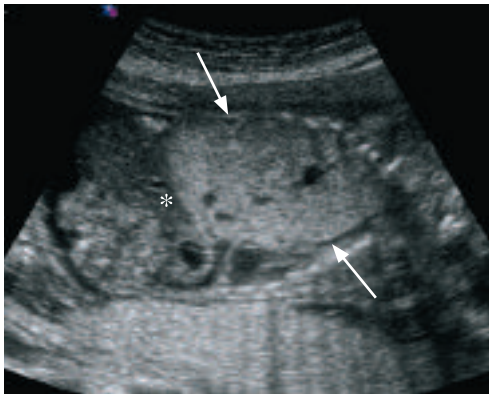
Se trata de un tipo de displasia pulmonar, entendiendo como tal la interrupción de la diferenciación de los componentes histológicos de un órgano o parte del mismo en un momento preciso del desarrollo embrionario. El diagnóstico definitivo requiere la correlación macroscópica y el estudio microscópico de estas lesiones. Actualmente, la malformación adenomatoide quística (MAQ) debe considerarse dentro del término más generalizado de anomalías quísticas de las vías respiratorias especificando cuál es la histología que define cada uno de los tipos aceptados en la nueva clasificación propuesta por Stocker en 1998. Desde el punto de vista diagnóstico prenatal ecográfico, sólo se detectan los tipos I, II y III, en función del tamaño de los quistes identificados.



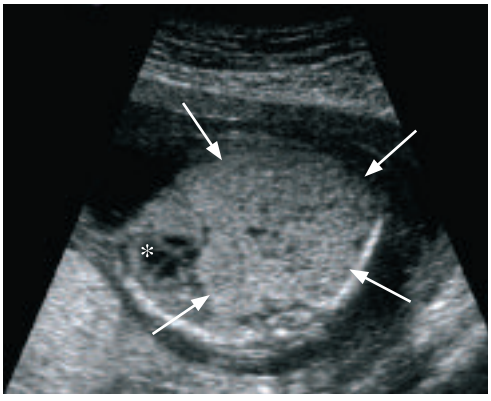
Clasificación morfológica de la MAQ (Stocker 1998)



MAQ. Corte longitudinal del tórax fetal. Tumoración pulmonar refringente con imágenes quísticas en su interior (flechas). El hígado (*) y el paquete intestinal (**) flotan en la ascitis (econegativa)

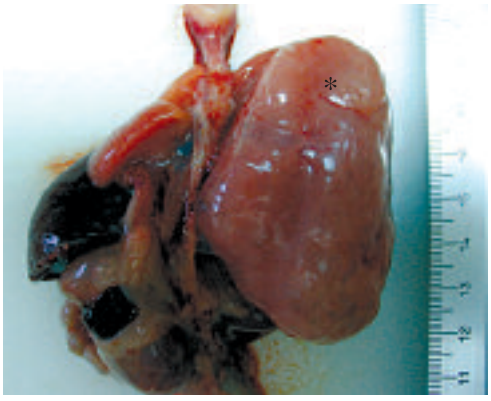


MAQ. Corte longitudinal del tórax fetal. Tumoración pulmonar refringente con imágenes quísticas en su interior (flechas). Abomba el diafragma hacia abajo (*)



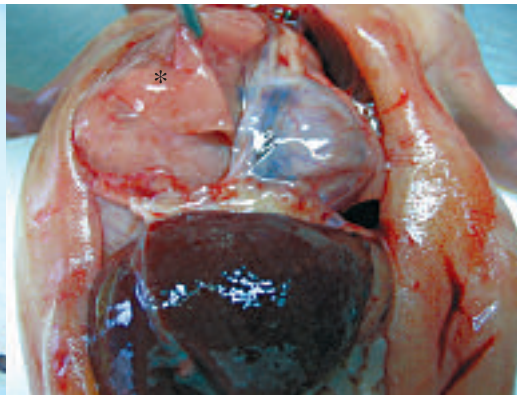
MAQ. Corte transversal del tórax fetal. Tumoración pulmonar refringente con imágenes quísticas en su interior (flechas), que desplaza el corazón hacia la izquierda (*)

MAQ. Corte oblicuo del tórax fetal. La tumoración pulmonar produce una desviación mediástica que conlleva la presencia de hidropesía fetal. Es un signo de mal pronóstico. Ascitis (*)



La visión posterior del paquete visceral pone de manifiesto que el lóbulo inferior del pulmón derecho (*) presenta una transformación quística, con un aumento de 5 veces el tamaño esperado

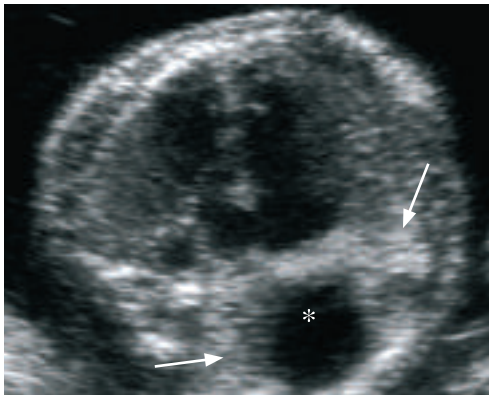
Feto varón de 20 semanas con aspecto hidrópico, y abdomen protruyente y duro a la palpación



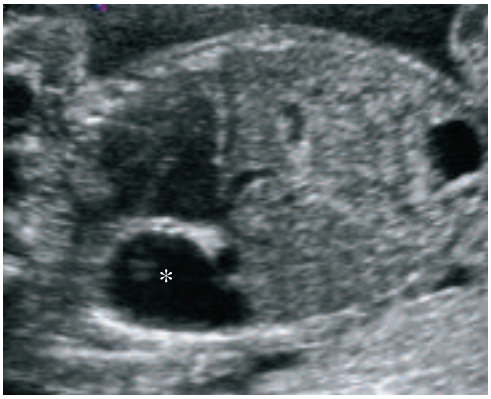
La incisión *post mortem*, al iniciar la autopsia, pone de manifiesto la presencia de una masa (*) en el hemitórax derecho que desplaza el mediastino, comprime el corazón y el pulmón izquierdo, y desplaza el lóbulo derecho hepático hacia el centro del abdomen

Diagnóstico histológico de los tipos de malformaciones quísticas de la vía respiratoria pulmonar

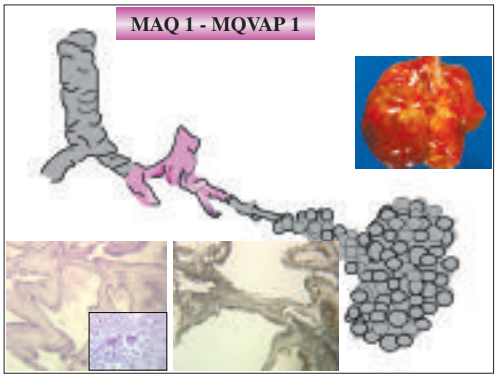
	Tipo 0	Tipo 1	Tipo 2	Tipo 3	Tipo 4
Tamaño de los quistes a término	0,5 cm	10,0 cm	2,5 cm	0,5 cm	7 cm
Epitelio de cubierta	Ciliado seudoestratificado	Ciliado seudoestratificado	Ciliado cuboidal	Ciliado cuboidal	Plano alveolar
Células mucosas	+ (100% casos)	+/± (>33% casos)	No	No	No
Cartílago	+ (100% casos)	+/± (5-10% casos)	No	No	Ocasional
Músculo esquelético	No	No	+ (5% casos)	No	No



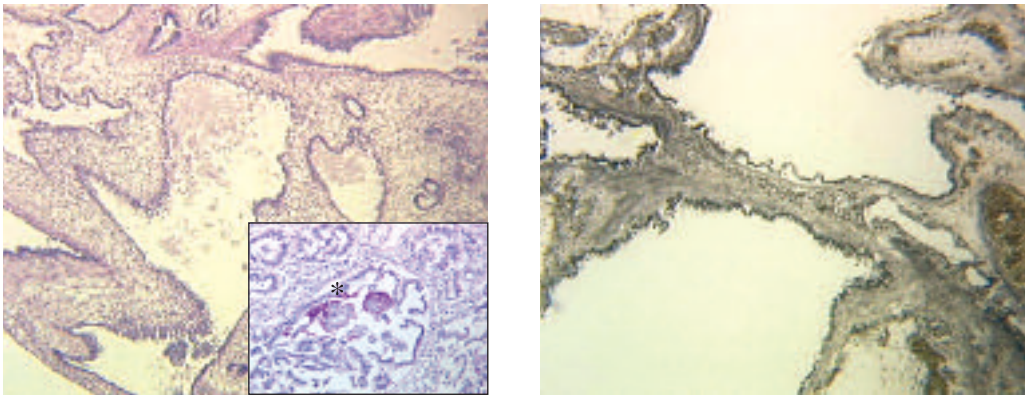
MAQ tipo I. Corte transversal del tórax a nivel de las 4 cámaras cardiacas. Quiste en el interior del tejido pulmonar (*) que comprime el resto del parénquima y aumenta su ecogenicidad (flechas)



MAQ tipo I. Corte longitudinal del tórax fetal. La visualización de la imagen quística retrocardiaca (*) requiere establecer el diagnóstico diferencial con el quiste broncogénico y la hernia diafragmática

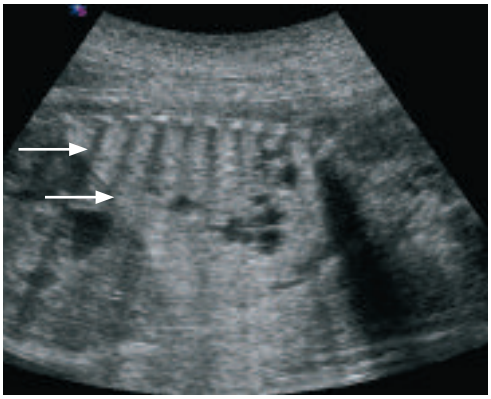


Desarrollo interrumpido en la fase
de desarrollo bronquiolar

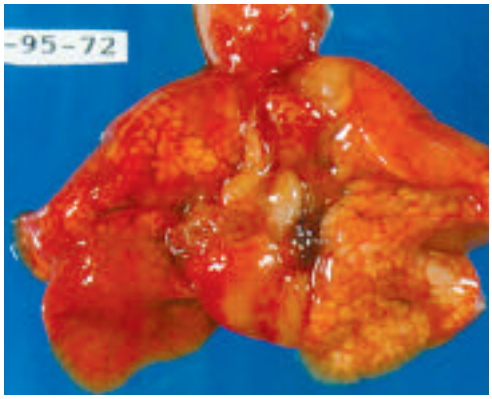


MAQ tipo I. Quistes grandes recubiertos por un epitelio cilíndrico ciliado de tipo bronquiolar y algunas células mucosecretoras (*detalle, tinción PAS). Se pone de manifiesto la ausencia de cartílago en las paredes de los quistes

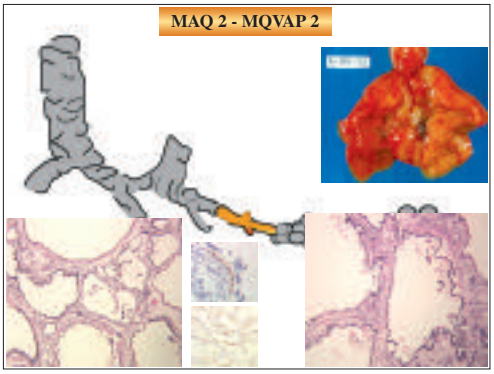
MAQ tipo II. Corte transversal del tórax a nivel de 4 cámaras cardiacas.Tumoración pulmonar refringente con zonas quísticas de tamaño mediano en su interior en el campo pulmonar izquierdo (cruces). Respeta parte del pulmón izquierdo (*)



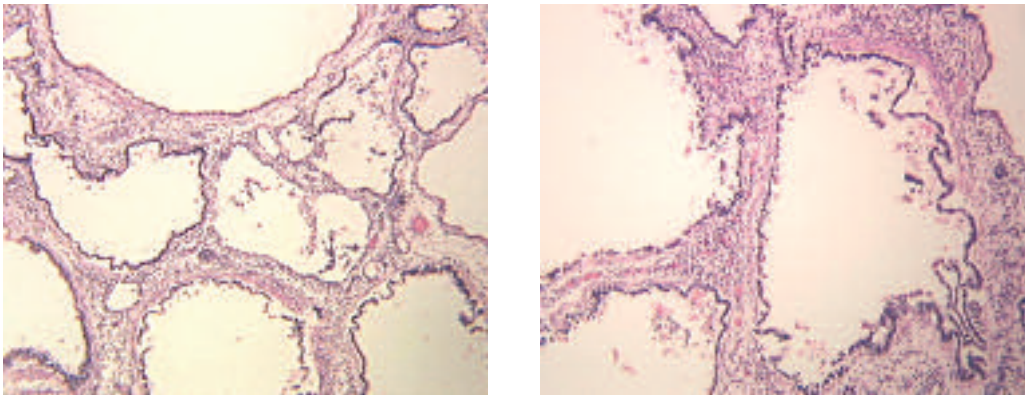
MAQ tipo II. Corte longitudinal del tórax fetal. Rectificación del diafragma (flechas) debido a la tumoración



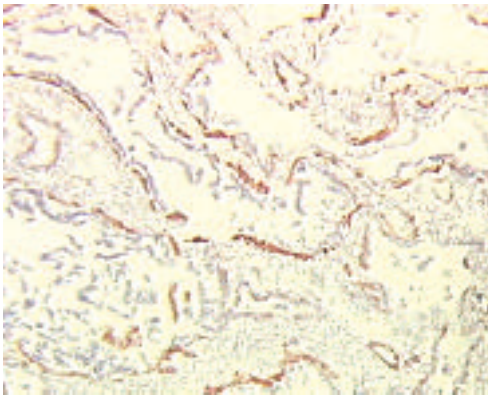
Ambos pulmones muestran, con la inyección de contraste baritado *post mortem*, áreas quísticas de tamaño intermedio alternando con otras normales anectásicas



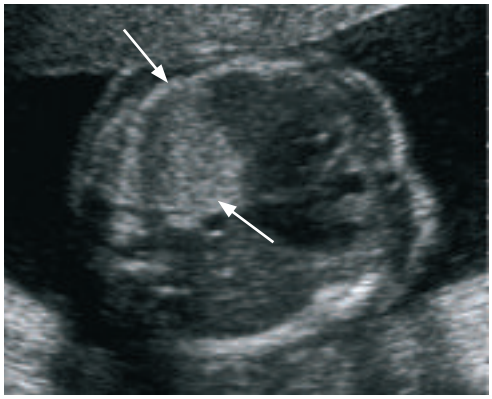
Desarrollo interrumpido en la fase de desarrollo de bronquiolo respiratorio-conducto alveolar



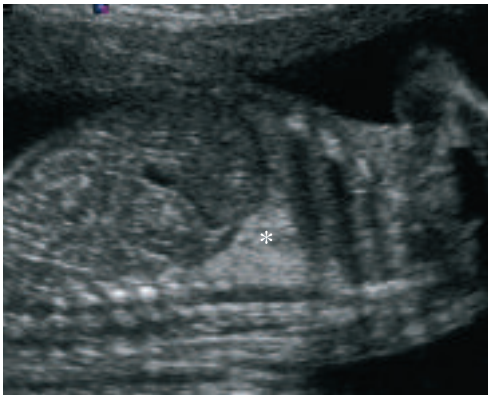
MAQ tipo II. Formaciones quísticas de un tamaño de 2-5 cm, con cubierta epitelial mixta, cuboidal y cilíndrica, propia de los bronquiolos respiratorios



Tinción inmunohistoquímica para la actina del músculo estriado, que demuestra la presencia de músculo en las paredes de los quistes



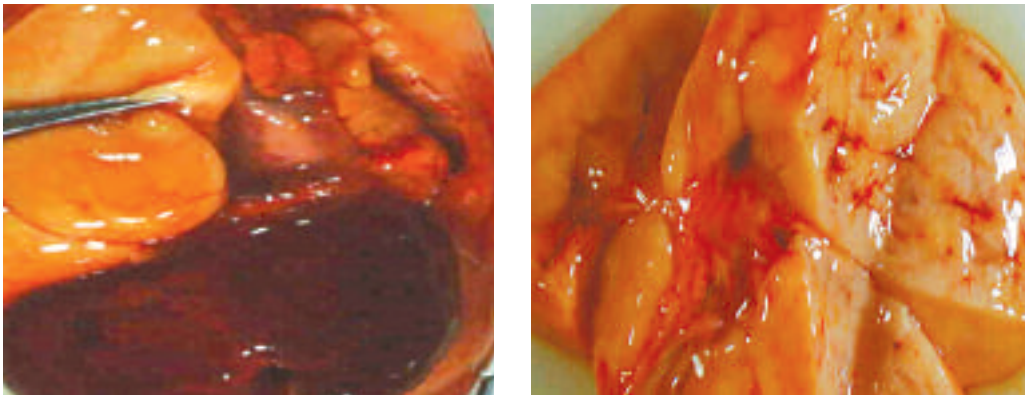
MAQ tipo III. Corte transversal del tórax fetal. Tumoración refringente en el pulmón izquierdo (flechas); no se observan quistes en su interior, debido a su ínfimo tamaño



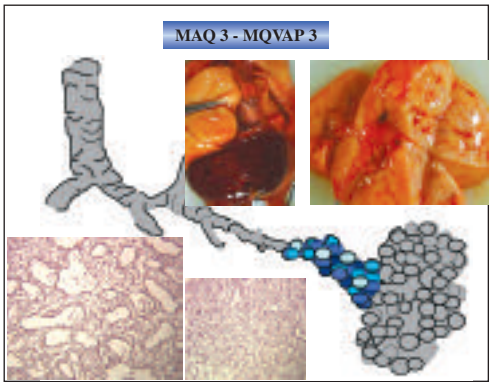
MAQ tipo III. Corte longitudinal del tórax fetal. Tumoración refringente en el pulmón izquierdo (*) que afecta al lóbulo inferior. No afecta al diafragma

MAQ tipo III. El tamaño de la tumoración puede disminuir durante el embarazo

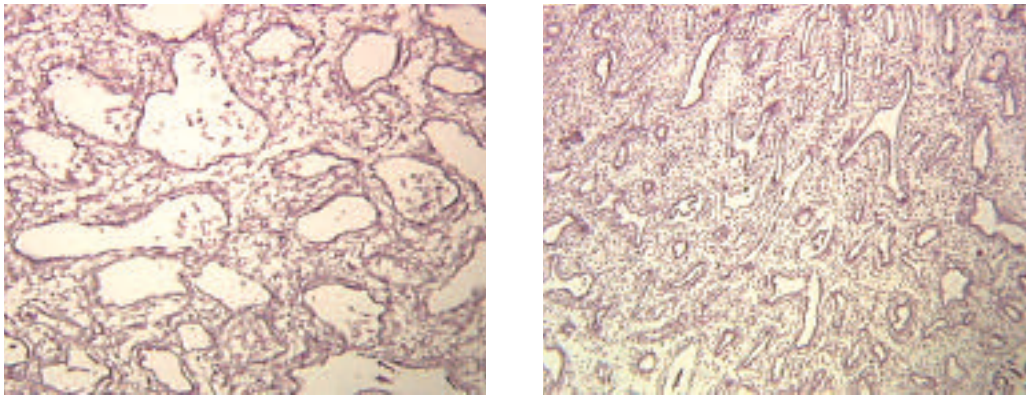
MAQ tipo III. En ocasiones la radiografía torácica posnatal no es suficiente para confirmarla. Requiere la realización de una resonancia magnética o una tomografía computarizada



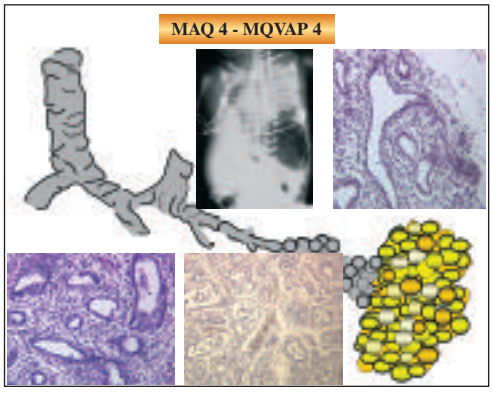
MAQ tipo III. Ocupación de ambos hemitórax por los pulmones aumentados de tamaño, que no sólo desplazan el mediastino, sino que también comprimen el diafragma y la víscera hepática. La superficie de corte es de aspecto esponjoso, blanquecino y rezuma líquido, características propias de un parénquima sustituido por microquistes que contienen fluido pulmonar



Desarrollo interrumpido en el periodo sacular fetal

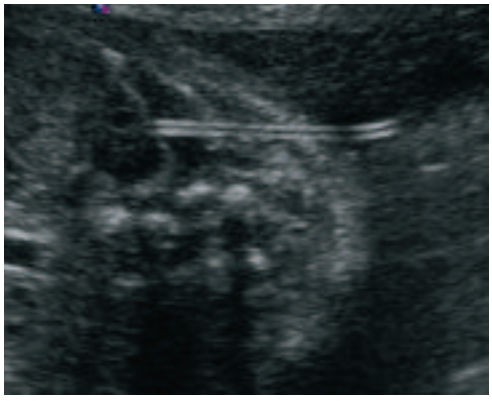


MAQ tipo III. Imagen histológica que pone de manifiesto que todo el parénquima se halla sustituido por pequeños quistes con cubierta epitelial cuboidal de tipo saculoalveolar, sin células mucosecretoras. No se observa el cartílago ni la musculatura estriada en las paredes de los quistes



Defecto de alveolización con predominio del mesénquima sobre el acino respiratorio

MAQ tipo IV. Masa refringente con quistes de mediano tamaño que ocupa aparentemente todo el pulmón derecho y comprime totalmente el pulmón izquierdo. Gran desplazamiento cardiaco (*)

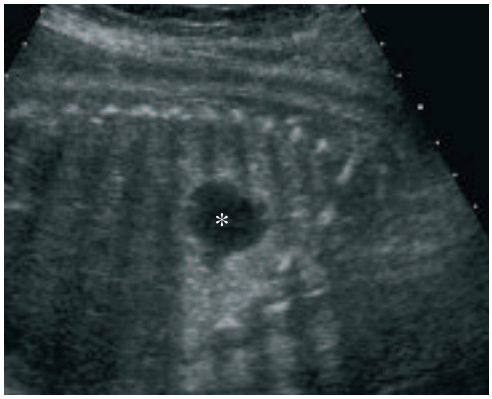


MAQ tipo IV. Colocación de drenaje toraco-amniótico desde el interior de uno de los quistes a la cavidad amniótica

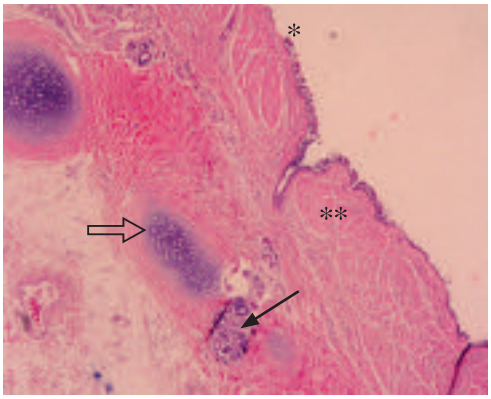
MAQ tipo IV. Imagen tomada tras el drenaje. Corazón prácticamente normosituado. Ya puede delimitarse bien el pulmón izquierdo (*), que presenta un aspecto normal

Quiste broncogénico

Quiste originado a partir de los restos embrionarios durante la fase de formación de los bronquios principales.



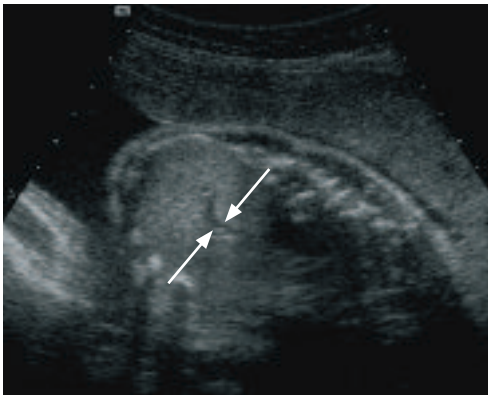
Quiste broncogénico. Corte longitudinal torácico fetal. Imagen econegativa unilocular (*) que comprime el parénquima pulmonar circundante



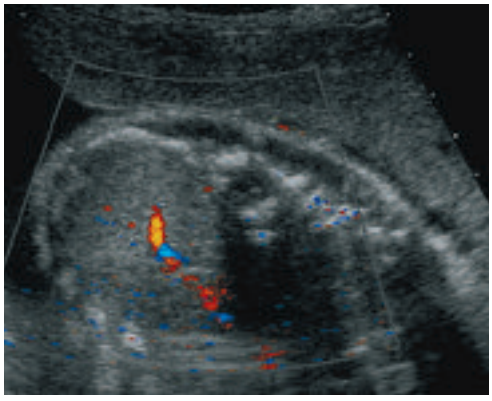
Histológicamente, el quiste broncogénico debe tener una pared en la que se identifique el epitelio de cubierta cilíndrico ciliado (*), la musculatura lisa (**), las glándulas de secreción mucosa (flecha) y las placas de cartílago (flecha abierta)

Secuestro pulmonar

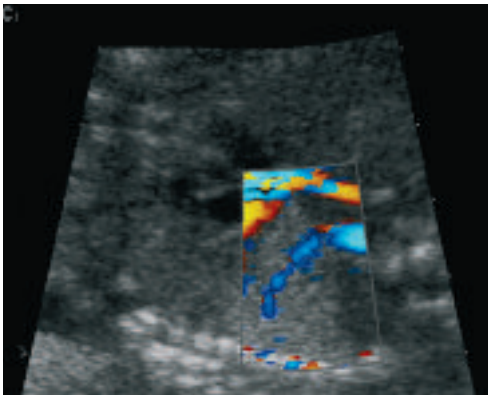
Anomalía del desarrollo pulmonar en la que una porción de pulmón se desarrolla sin conexión con las vías respiratorias. El aporte sanguíneo se lleva a cabo directamente desde la aorta mediante un vaso sistémico pulmonar.
Suele ser una alteración aislada situada en los lóbulos inferiores.
El diagnóstico diferencial incluye la MAQ.
En la actualidad, las lesiones quísticas con vaso sistémico pulmonar se denominan «complejo secuestro-MAQ».



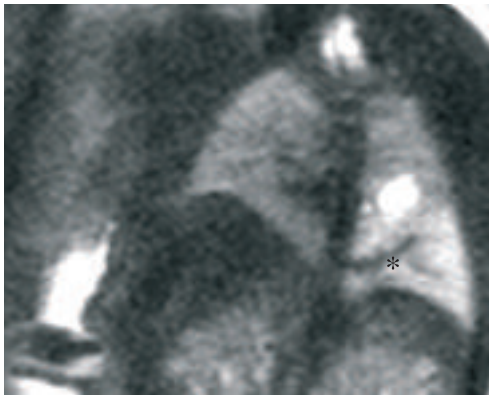
Corte oblicuo del pulmón fetal. Tumoración homogéneamente refringente atravesada por una imagen econegativa longitudinal (flechas)



Corte oblicuo del pulmón fetal. Imagen vascular que atraviesa la tumoración



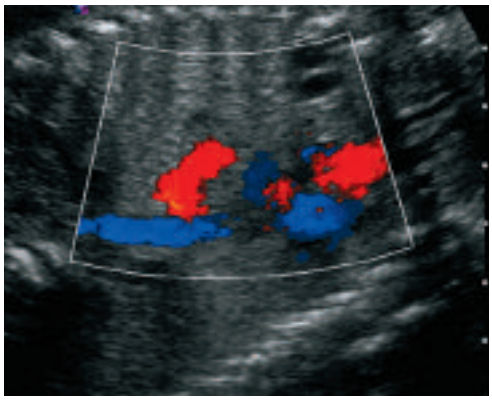
Corte oblicuo del pulmón fetal. El vaso que irriga la tumoración proviene de la aorta. Se trata de un secuestro pulmonar con vaso sistémico pulmonar



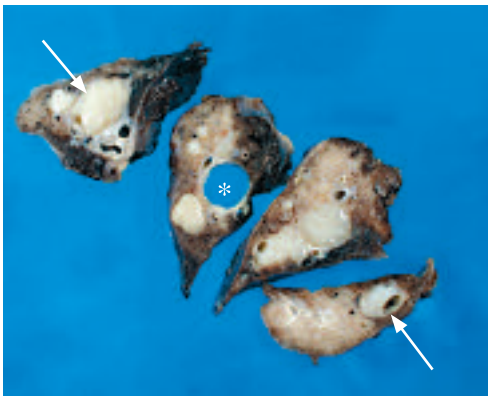
Resonancia magnética. Secuestro pulmonar. Vascularización desde aorta (*)

Corte transversal del tórax. Tumoración refringente con imágenes quísticas en su interior que desplaza el corazón hacia la derecha. La imagen sugiere MAQ tipo II

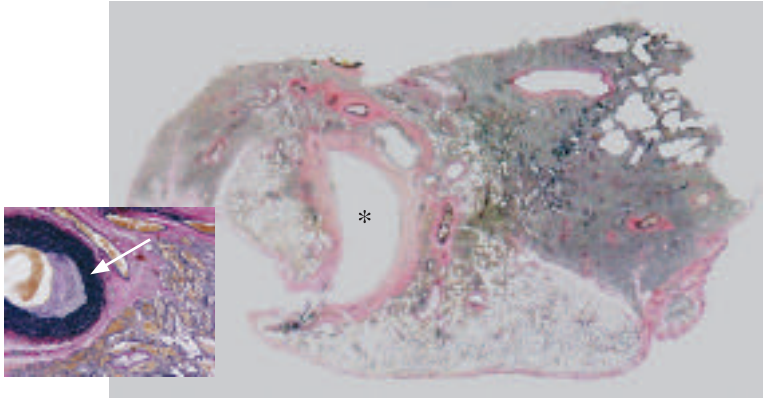
Corte longitudinal del tórax fetal. Tumoración refringente con imágenes quísticas en su interior. La imagen sugiere MAQ II



Corte longitudinal del tórax fetal. Tumoración refringente con imágenes quísticas en su interior. Al aplicar Doppler color se observa que su vascularización proviene directamente de la aorta. Se cataloga el caso como complejo secuestro-MAQ



Lóbulo pulmonar inferior derecho que muestra dilataciones quísticas de distintos tamaños ocupadas por una mucosidad densa (flechas). Espacio que corresponde a la arteria de gran tamaño, procedente de la aorta (*)

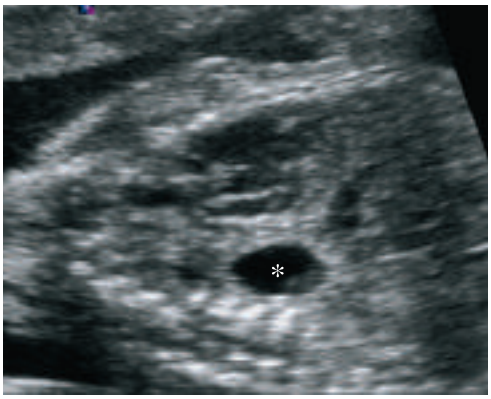


Fotografía de la preparación histológica del mismo fragmento donde se identifica la arteria sistémica pulmonar penetrando en el complejo secuestro-MAQ (*).
Detalle microscópico que evidencia la estructura elástica de dicha arteria sistémica pulmonar (flecha)

Hernia diafragmática

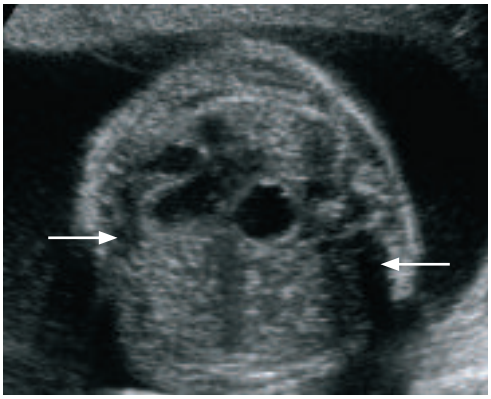
Anomalía del desarrollo diafragmático con paso de las vísceras abdominales a la cavidad torácica. Las vísceras herniadas con mayor frecuencia son, fundamentalmente, el intestino, el estómago y el hígado.
En la mayoría de los casos el defecto compromete al diafragma izquierdo, aunque puede ser derecho o bilateral.
Puede tratarse de una alteración aislada o asociada con síndromes genéticos y cromosómicos.
Ocasionalmente, se mantiene una reminiscencia del diafragma que da lugar a la hernia con saco (hasta ahora llamada eventración).

Hernia diafragmática izquierda. Corte transversal del tórax fetal. Corazón desplazado hacia la derecha por el estómago (imagen econegativa) y el intestino. Pulmón contralateral visible (cruces)

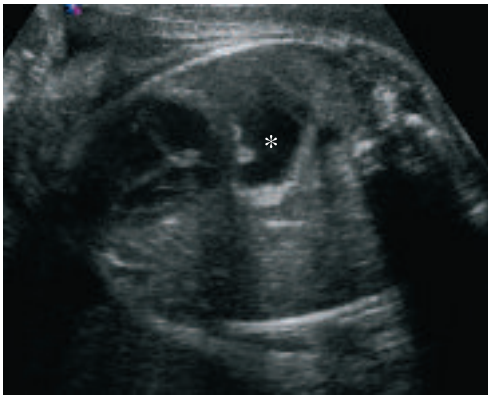


Hernia diafragmática izquierda. Corte longitudinal del tórax fetal con estómago (*) intratorácico, retrocardiaco

Hernia diafragmática izquierda. Para valorar ecográficamente el tamaño pulmonar, se establece el cociente LHR *(lung/head ratio)*, que se obtiene multiplicando los dos diámetros del pulmón contralateral a la hernia y dividiendo el resultado por el perímetro cefálico.
Un LHR >1 indica un buen tamaño del pulmón restante y, por tanto, una mejor evolución posnatal

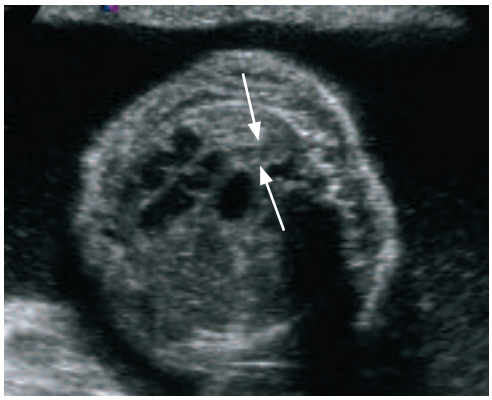


Hernia diafragmática izquierda. La presencia de hígado intratorácico es un factor de mal pronóstico (flechas)

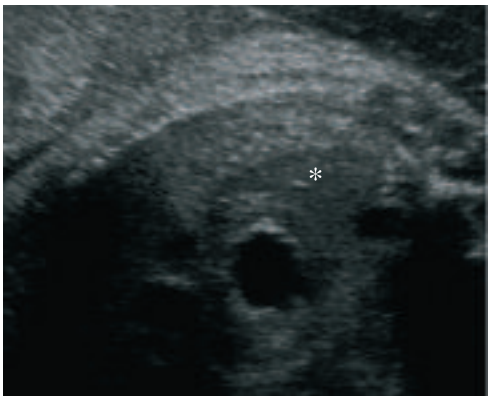


Hernia diafragmática izquierda. La posición intratorácica del estómago es un signo indirecto de la gravedad del defecto. Si la cámara gástrica ocupa una posición posterior en hemitórax izquierdo, o incluso una posición retrocardiaca (*), suele asociarse con una herniación más grave de las estructuras abdominales

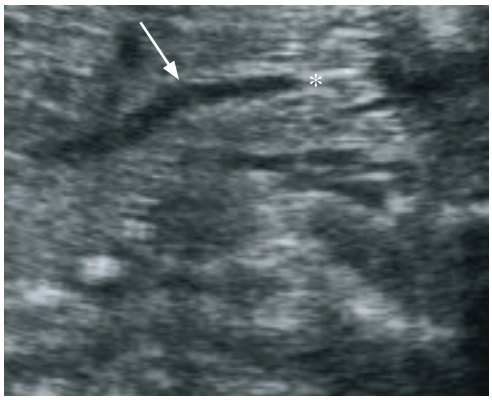
Corte transversal del tórax fetal. Hernia diafragmática izquierda con herniación hepática intratorácica. El desplazamiento posterior y retrocardiaco del estómago sugiere la presencia de una gran porción de hígado herniada (*), lo que condiciona un peor pronóstico perinatal



La herniación del bazo (flechas) junto al estómago puede ser confundida con el parénquima pulmonar. Para calcular el LHR, debe ser excluido

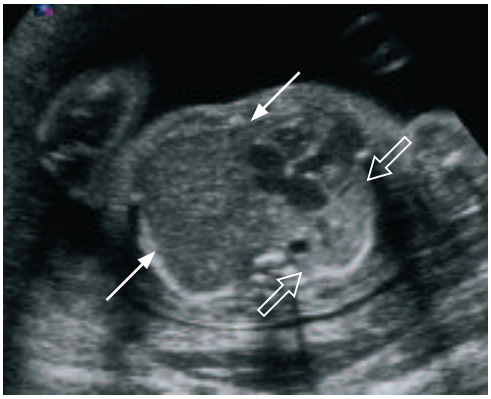


Hernia diafragmática izquierda. Estómago retrocardiaco. Bazo (*) íntimamente unido a él

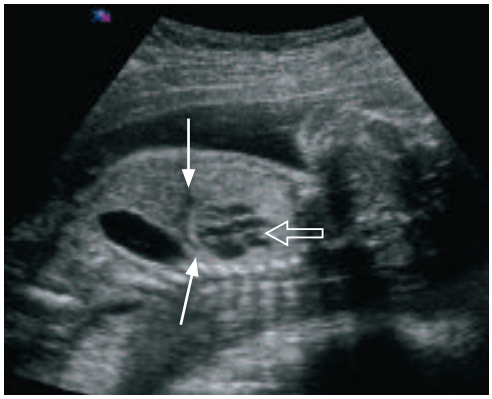


La tráquea (flecha) se observa más o menos desviada en función de la gravedad de la hernia y, por tanto, del grado de desviación mediastínica. Cuerdas vocales (*)

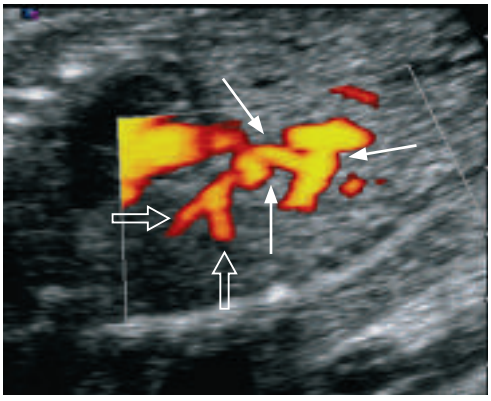
Hernia diafragmática izquierda. Corazón desplazado hacia la derecha. Intestino que ocupa el campo pulmonar izquierdo. Se observa un pequeño pulmón ipsolateral a la hernia (cruces)



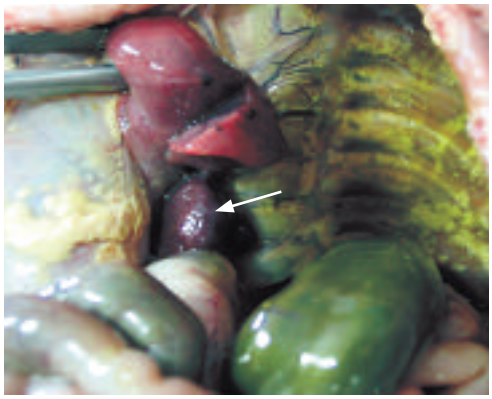
Hernia diafragmática derecha. Corazón desplazado hacia la izquierda. Todo el campo pulmonar derecho está ocupado por el hígado (flechas). Pulmón izquierdo contralateral (flechas abiertas)



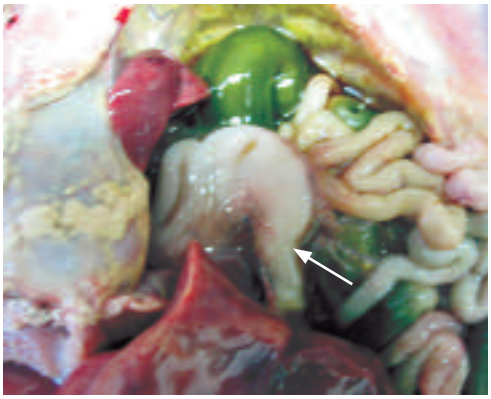
Hernia diafragmática derecha. Corte sagital izquierdo del tórax fetal. Corazón muy desplazado hacia la izquierda (por encima del estómago) (flecha abierta) y diafragma izquierdo íntegro (flechas)



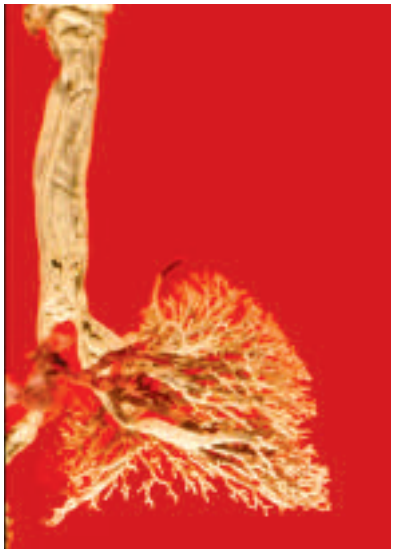
Corte longitudinal del tórax fetal. Hernia diafragmática con herniación hepática intratorácica. Mediante Doppler color se evidencian los vasos hepáticos intrabdominales (flechas) y los vasos hepáticos intratorácicos (flechas abiertas), lo que demuestra la presencia de hígado intratorácico. La herniación hepática es un indicador de mal pronóstico



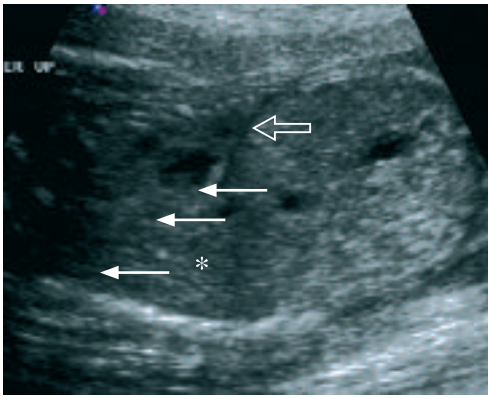
Visión macroscópica del hemitórax izquierdo. Pulmón hipoplásico ipsolateral (rechazado hacia mediastino por la pinza) que permite la visualización del bazo (flecha) ocupando un espacio entre pulmón e intestino en la cavidad torácica izquierda



Hemitórax izquierdo ocupado por las asas de intestino grueso, lleno de meconio, y de intestino delgado. En primer plano se observa el estómago (flecha) también herniado y totalmente rotado. Hígado rechazado hacia la cavidad abdominal, todo su lóbulo izquierdo se hallaba dentro del hemitórax ipsolateral

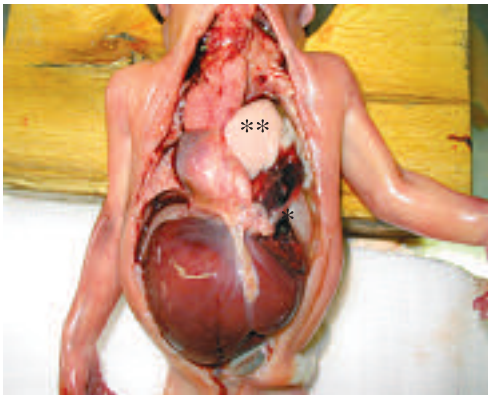


Molde de parafina que pone de manifiesto la falta de dicotomización del árbol respiratorio con reducción del número final de generaciones bronquiales. Pulmón ipsolateral a la hernia

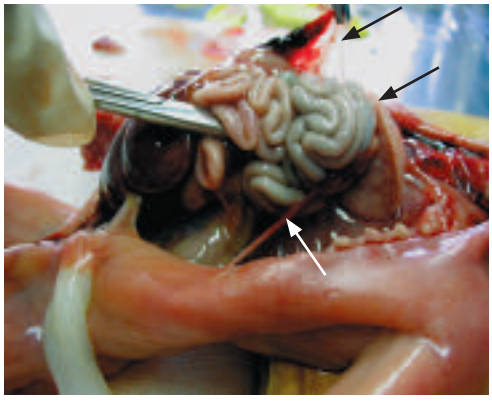


Hernia diafragmática izquierda (eventración). Corte longitudinal del tórax fetal. Herniación hepática intratorácica (*). Sin embargo, puede seguirse el diafragma derecho (flecha abierta) con mayor facilidad que el izquierdo (flechas)

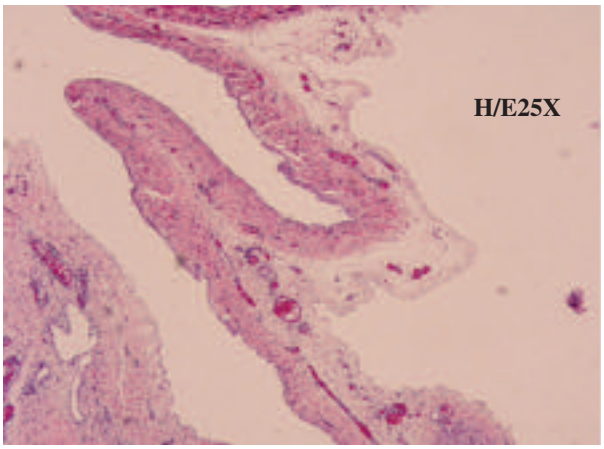
Hernia diafragmática izquierda con saco. Corte transversal del tórax fetal. Herniación hepática intratorácica (*). El pulmón contralateral (cruces) tiene un buen tamaño. Las hernias con saco suelen tener un mejor pronóstico perinatal



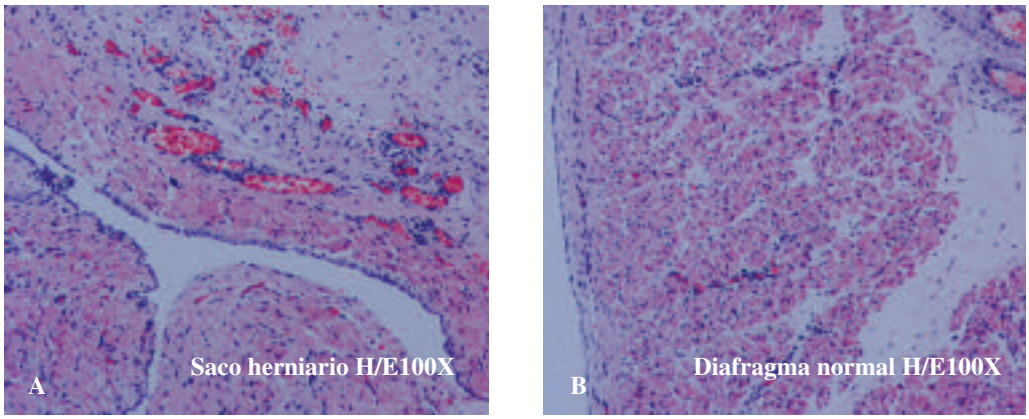
Las hernias diafragmáticas con saco herniario (*), llamadas eventraciones diafragmáticas, comportan, en general, una menor afectación pulmonar (**)



El saco herniario (flechas) rodea, al igual que el diafragma, las vísceras abdominales, sin poder controlar su localización abdominal por la falta del desarrollo correcto de sus fibras musculares



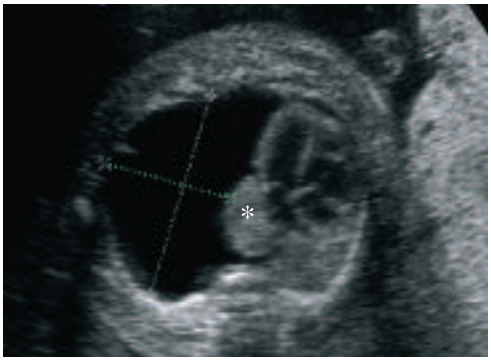
Saco herniario replegado sobre sí mismo por la falta de consistencia



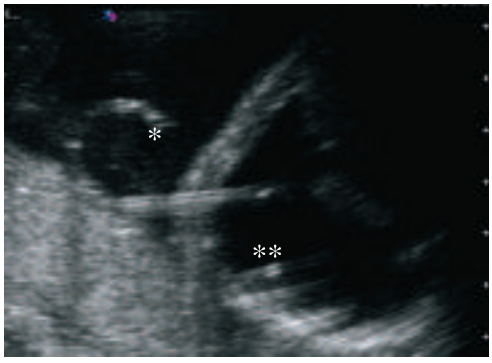
Saco herniario (A) y muscularización anómala en comparación con el diafragma normal (B)

Derrame pleural

Acumulación de líquido en el interior de la cavidad pleural. Puede ser unilateral (generalmente derecho) o bilateral, presentarse de manera aislada o formando parte de una hidropesía fetal, o de síndromes genéticos y cromosómicos.

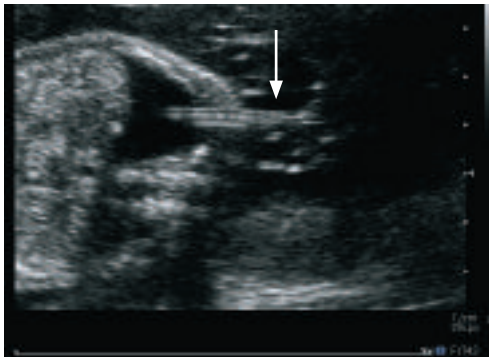


Derrame pleural izquierdo severo (cruces). Corte transversal a nivel del tórax fetal con desplazamiento derecho del corazón. Pulmón izquierdo comprimido por la acumulación de líquido (*)



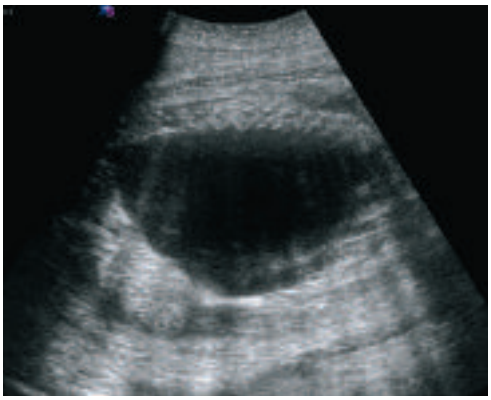
Derrame pleural izquierdo. *Shunt* de derivación pleuroamniótica *(pik tail)*. Uno de sus extremos (*) se halla en la cavidad amniótica y el otro (**) en la cavidad pleural. Esto permite el drenaje del derrame y la descompresión mantenida del pulmón, y evita la hipoplasia pulmonar secundaria a la compresión

Derrame pleural moderado izquierdo. *Shunt* de derivación pleuroamniótica (*). El objetivo de su colocación es la corrección del desviamiento mediastínico, con la consiguiente corrección del hidrotórax. En ocasiones esta corrección es parcial, pero suficiente como para permitir el desarrollo pulmonar



«Shunt» *in situ* (flecha) que comunica el interior de la cavidad torácica con la cavidad amniótica

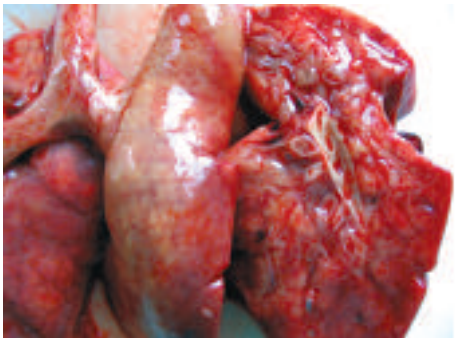
Derrame pleural bilateral. Corte transversal del tórax. Ambos pulmones están colapsados (*) a ambos lados del corazón



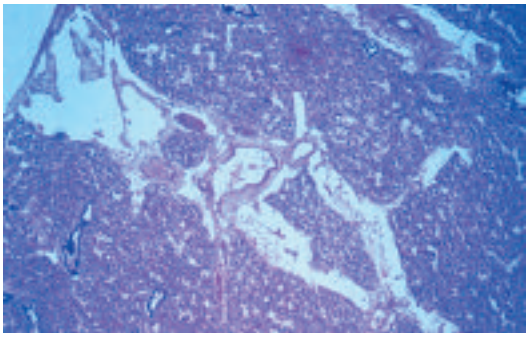
Derrame pleural severo en un feto a término. Corte longitudinal del tórax. Requiere el drenaje previo a la exclaustración fetal para facilitar la reanimación del recién nacido

Corte longitudinal del tórax en un caso de derrame pleural moderado. El parénquima pulmonar (*) está expandido y no requiere punción preparto

Derrame pleural severo bilateral. Corte coronal del tronco. Corazón (*). Sin signos de ascitis



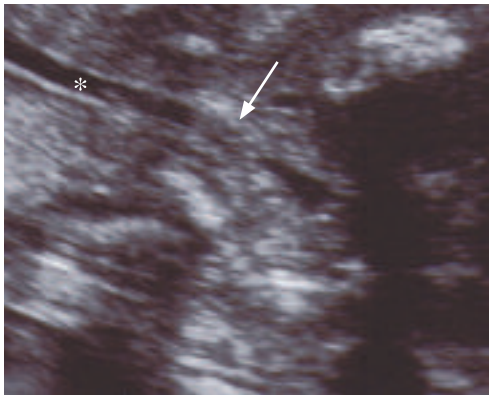
El derrame pleural secundario a la linfangiectasia pulmonar produce, además, una imagen macroscópica de edema pulmonar y ectasia de los vasos linfáticos subpleurales, que dibujan un fino reticulado en la superficie de la pleura visceral



La linfangiectasia no sólo afecta a los vasos linfáticos subpleurales, sino también a los que se localizan en los septos interlobulares y a los que transcurren junto a los vasos arteriales o venosos

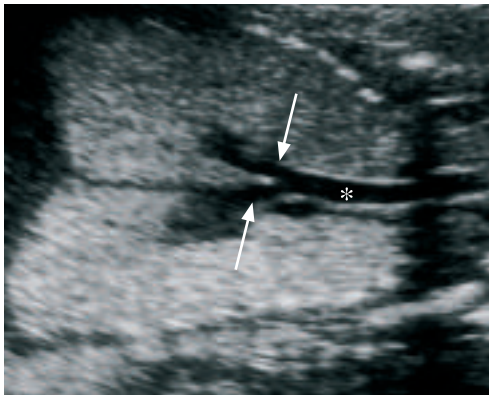
Atresia/estenosis laríngea

Falta de formación de la laringe que comporta un defecto de permeación, con ausencia de salida de fluido pulmonar, lo que condiciona el crecimiento excesivo de ambos pulmones.



Corte coronal sobre el cuello fetal. Atresia laríngea (flecha). Tráquea econegativa (*)

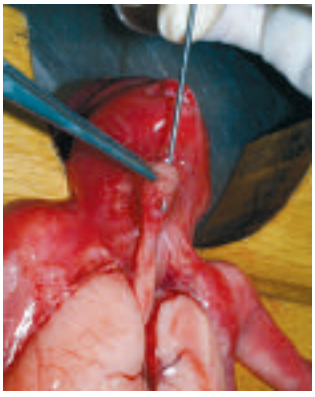
Corte longitudinal del tórax. Pulmón aumentado de tamaño con abombamiento inferior del diafragma (*)



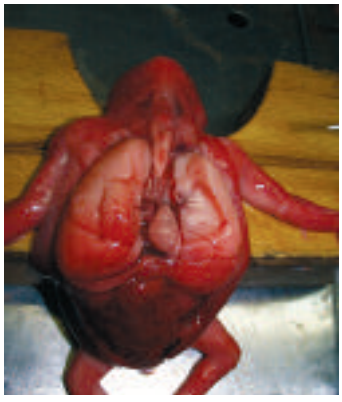
Corte coronal del tórax. Pulmones de tamaño y ecogenicidad aumentados. Se observa la tráquea (*) y ambos bronquios dilatados (flechas) de manera secundaria por la atresia laríngea

Corte transversal del tórax. Crecimiento masivo de ambos pulmones (*) con compresión cardiaca en la atresia laríngea

Feto de 19 semanas afectado de síndrome de Fraser: criptoftalmía y sindactilia de la mano derecha. Gran abombamiento abdominal



Síndrome de Fraser: imposibilidad de canalizar la laringe por la atresia que ésta presenta

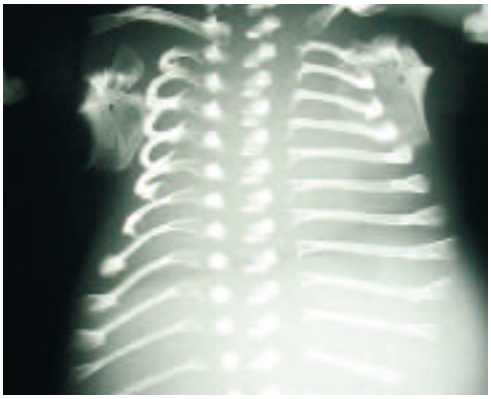


Síndrome de Fraser: abombamiento abdominal a expensas de unos pulmones de gran tamaño, que han crecido por la imposibilidad de aplicar un drenaje del fluido pulmonar debido a la estenosis laríngea

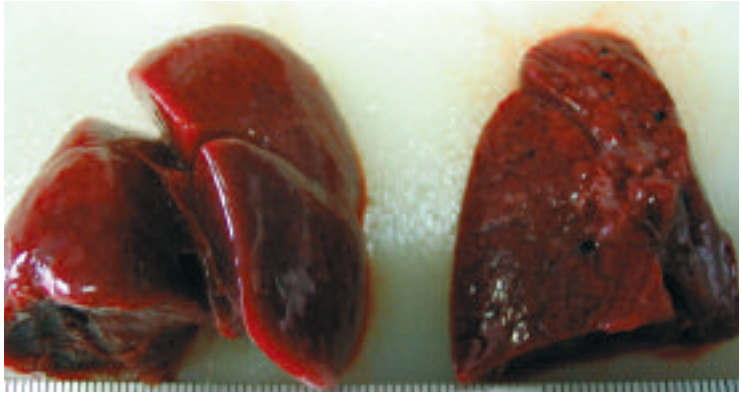
Hipoplasia pulmonar

Se produce cuando hay un problema de espacio por defecto de desarrollo de la caja torácica, como las osteocondrodisplasias, o por falta de fluido pulmonar en los fetos que presentan una secuencia oligoamnios (rotura precoz de las membranas, agenesia renal, displasia renal, poliquistosis renal).

Hipoplasia pulmonar en un caso de agenesia renal bilateral. Corte transversal del tórax fetal a nivel del corte cardiaco en 4 cámaras. Corazón de tamaño normal. Pulmones de pequeño tamaño



La hipoplasia torácica (displasia torácica asfixiante de De Jeune) tendrá como consecuencia la anectasia pulmonar y la hipoplasia secundaria por un defecto del espacio intratorácico

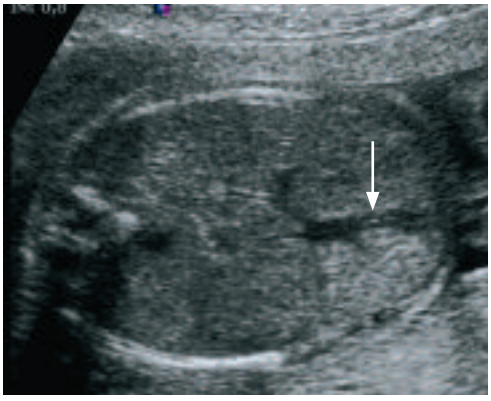


Falta de expansión pulmonar; pulmones anectásicos, compactos y disminuidos de tamaño

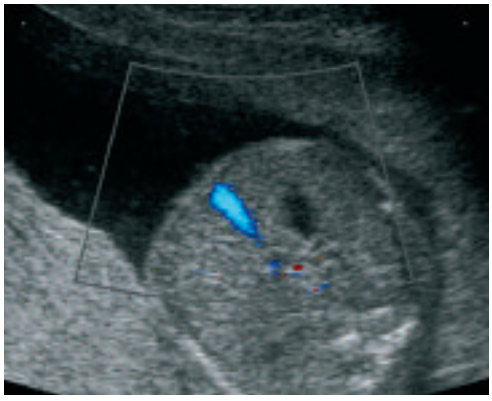
Defectos de la pared abdominal

Normalidad ecográfica

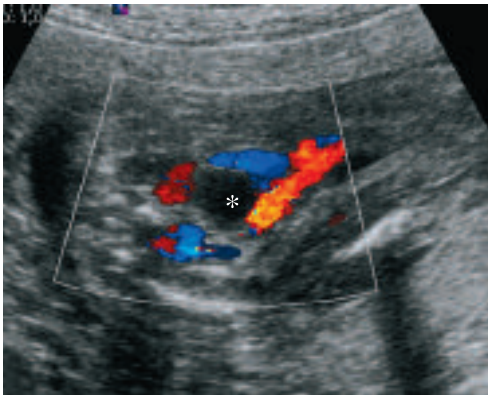
La normalidad ecográfica de la pared abdominal exige la visualización de su integridad, observándose la entrada del cordón umbilical y el trayecto ascendente de la vena umbilical intrahepática.



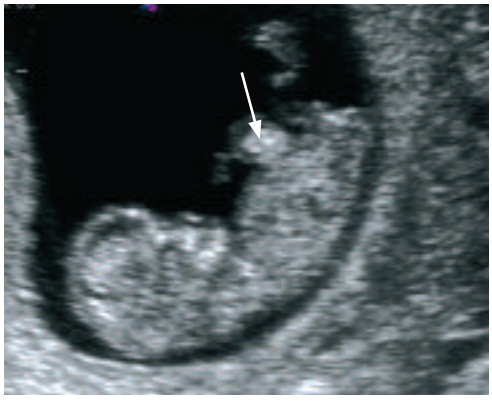
Corte oblicuo del abdomen fetal. Se visualiza todo el trayecto de la vena umbilical en su porción intrahepática (flecha)



Corte oblicuo del abdomen fetal. El Doppler color ayuda a identificar la vena umbilical intrahepática

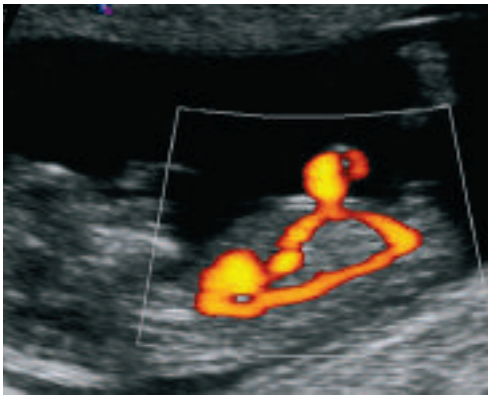


Corte transverso del abdomen fetal a nivel de la vejiga urinaria (*). Ambas arterias umbilicales la rodean, lo que demuestra que el cordón umbilical tiene dos arterias y que la vejiga se halla en el interior de la pelvis fetal



Corte sagital y medio de un embrión de 10 semanas. El intestino (flecha) todavía no se halla en el interior de la cavidad abdominal. Se trata del denominado onfalocele fisiológico

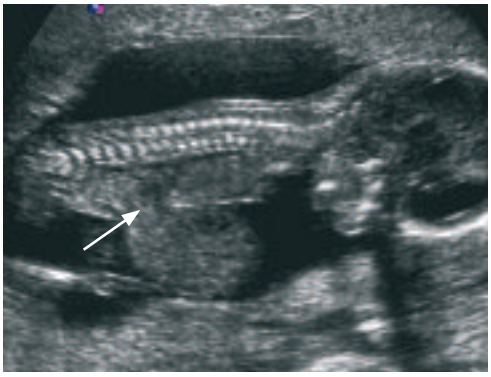
Corte sagital y medio del abdomen de un embrión de 12 semanas. El intestino ya se halla en el interior de la cavidad abdominal



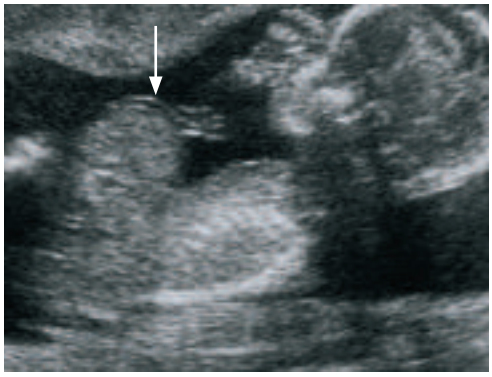
La angio-Doppler muestra la entrada del cordón umbilical a la cavidad abdominal sin salida de intestino. El onfalocele fisiológico debe desaparecer en esta semana de gestación

Onfalocele

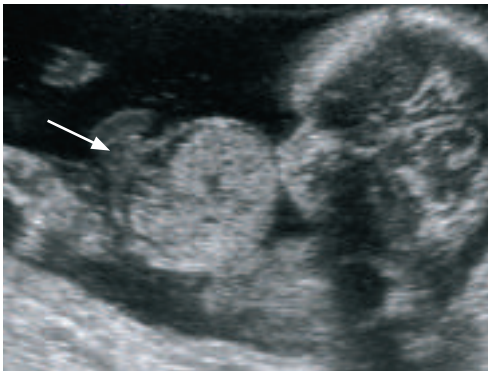
Defecto del cierre de la reentrada del intestino a la cavidad abdominal. El orificio herniario es la base del cordón umbilical. El contenido herniario puede ser de intestino, hígado o bazo, siempre recubiertos por peritoneo parietal y amnios.
En un 30-50% de los casos suele estar asociado con alteraciones cromosómicas y síndromes genéticos no cromosómicos.
El pronóstico del onfalocele aislado depende del tipo de víscera herniada y de la gravedad de la herniación.



Corte longitudinal del feto. Salida de estructuras a nivel de pared abdominal a través del orificio umbilical (flecha)

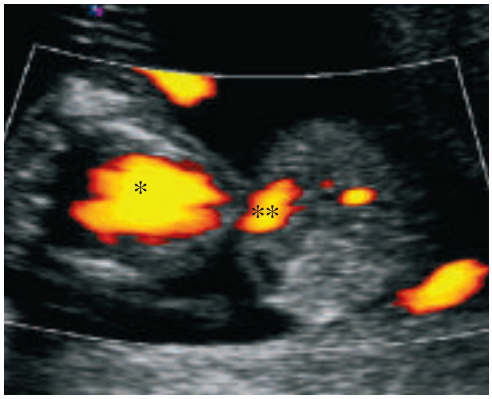


Corte longitudinal del feto. Salida de estructuras en la pared abdominal a través del orificio umbilical recubiertas por peritoneo (flecha). El recubrimiento por peritoneo es el principal signo diagnóstico de onfalocele



Corte longitudinal del feto. Salida de estructuras en la pared abdominal a través del orificio umbilical recubiertas por peritoneo. Inserción fetal de cordón en su parte distal (flecha). Hay una continuidad entre el peritoneo y la inserción del cordón umbilical. La salida del cordón se produce por la parte más externa de la herniación

Corte transversal del abdomen fetal sobre el onfalocele. Tamaño del orificio herniario (cruces). El tamaño del orificio herniario es un marcador de la gravedad del onfalocele, así como del tipo de víscera herniada. Se observa el vaso hepático econegativo en su porción intra y extrabdominal



Corte transversal del abdomen fetal a nivel de onfalocele. El corazón (*) y los vasos intrahepáticos están dentro del saco herniario (**). La herniación del parénquima hepático es signo de gravedad

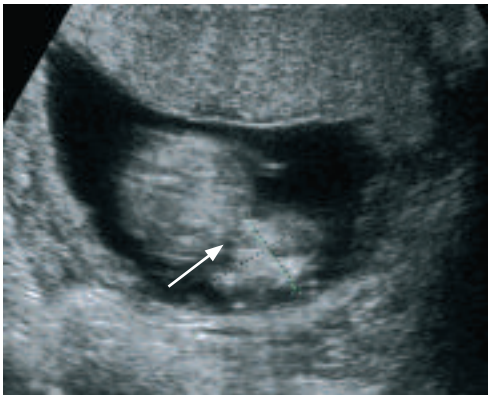
Corte transversal del abdomen fetal a nivel del onfalocele. Estómago dentro del saco herniario (*). La presencia de onfalocele se asocia con la cromosomopatía en un 30-50% de los casos, especialmente si no hay un hígado herniado

Onfalocele gigante que comprende las asas intestinales (*) y el hígado (**). Cordón umbilical saliendo del onfalocele

Corte histológico a nivel del ombligo. Elementos umbilicales y luz intestinal dentro de la gelatina de Wharton

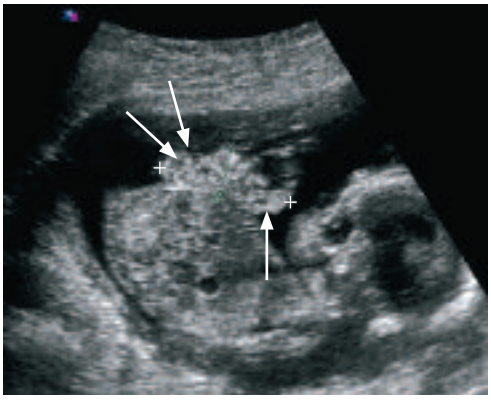
Gastrosquisis

Evisceración intestinal a través de un pequeño defecto de la pared lateral, generalmente en el lado derecho de un cordón umbilical normal.
Suele ser una alteración esporádica, no asociada con alteraciones cromosómicas.
Su pronóstico suele ser bueno, especialmente si se finaliza la gestación alrededor de las 34-35 semanas para evitar el edema y el deterioro intestinal.

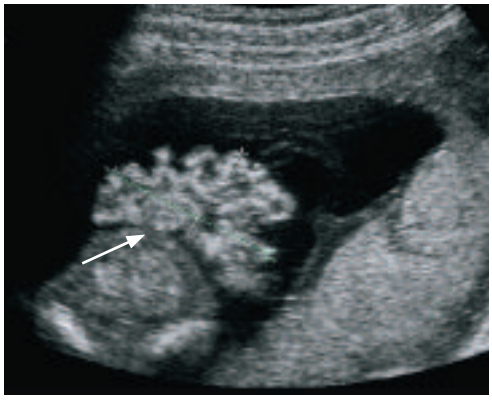


Corte transversal del abdomen. Embrión de 14 semanas. Salida de la cavidad abdominal del paquete intestinal (cruces). Normalidad de inserción de cordón umbilical (flecha)

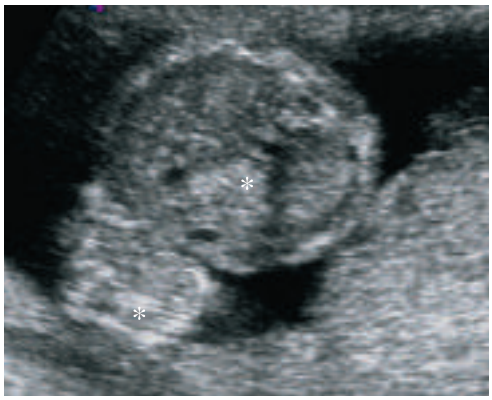
Corte longitudinal del abdomen. Embrión de 14 semanas. Salida de la cavidad abdominal de las asas intestinales libres, no conglomeradas ni recubiertas por peritoneo (*)



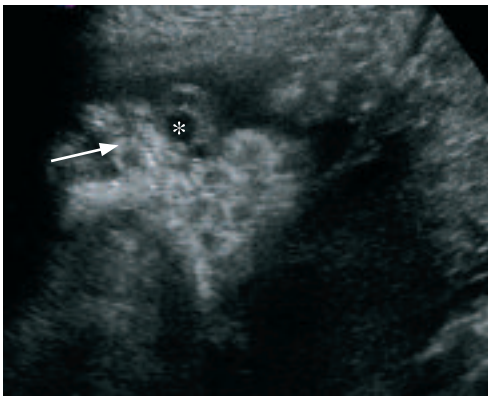
Corte longitudinal del abdomen. Feto de 20 semanas. Salida de la cavidad abdominal de las asas intestinales libres (cruces), en las que puede evidenciarse la luz intestinal econegativa (flechas)



Corte transversal del abdomen. Feto de 20 semanas. Salida desde la cavidad abdominal (flecha) de las asas intestinales que flotan libres en el líquido amniótico (cruces). No se observa herniación del peritoneo

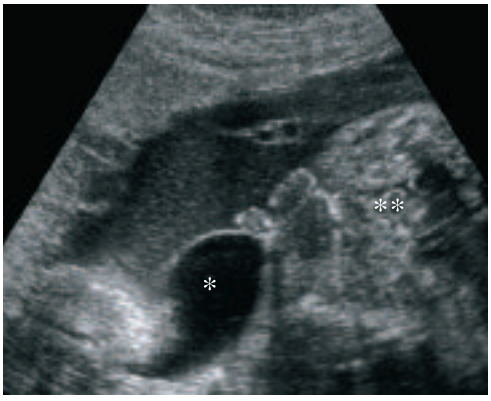


Corte transversal del abdomen. Feto de 20 semanas. Intestino intra (*) y extrabdominal (**)



Intestino flotando en el líquido amniótico, junto a un cordón umbilical econegativo (*). Puede apreciarse el grosor de la pared intestinal no dilatada (flecha). El edema de la pared de las asas intestinales se asocia con un peor pronóstico en la cirugía posnatal

Luz intestinal normal (cruces). La dilatación anómala de la luz se asocia con mayores dificultades para la reparación quirúrgica posterior



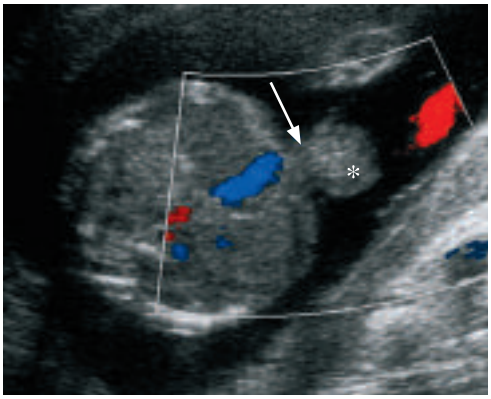
Vejiga urinaria herniada (*) que flota en el líquido amniótico junto a las asas intestinales (**), lo cual sugiere un defecto de mayor envergadura

Marco cólico (*) flotando en el líquido amniótico, lo cual sugiere un defecto de mayor gravedad

Hernia umbilical

Salida del intestino a través del anillo umbilical, que queda englobado en el espesor de la gelatina de Wharton.
Puede presentarse de manera aislada o ser un marcador de cromosomopatía, especialmente la trisomía 18.
Si se presenta de manera aislada, su pronóstico es excelente, ya que la herniación puede reducirse manualmente.

Corte transversal del abdomen a nivel de la inserción abdominal. Intestino (*) en el espesor de gelatina de Wharton junto a una imagen tubular econegativa de la vena umbilical e imágenes econegativas transversales de ambas arterias umbilicales

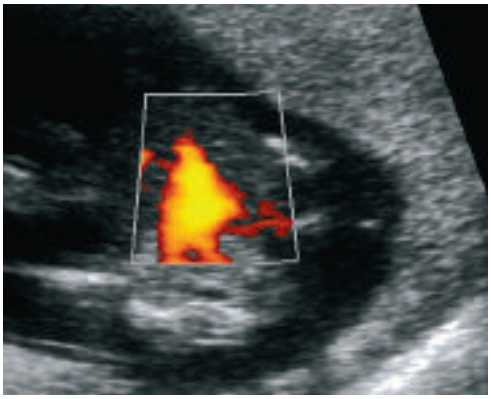


Corte transversal del abdomen a nivel de la inserción abdominal. Trayecto de la vena umbilical intrahepática (en azul) normal, que es un indicador de la normal localización hepática. Inserción de cordón (flecha) de tamaño prácticamente normal. Intestino herniado (*)

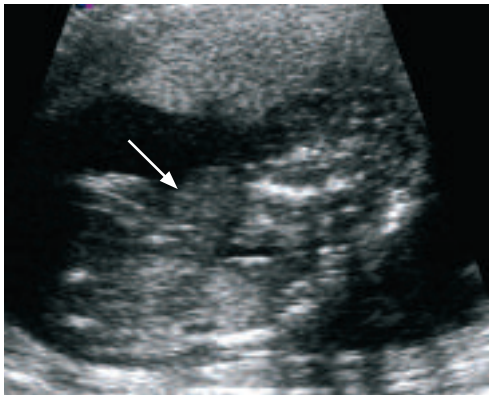
Herniación de algunas asas de intestino delgado por el orificio umbilical, que penetran mínimamente dentro de la gelatina de Wharton (flecha)

Pentalogía de Cantrell

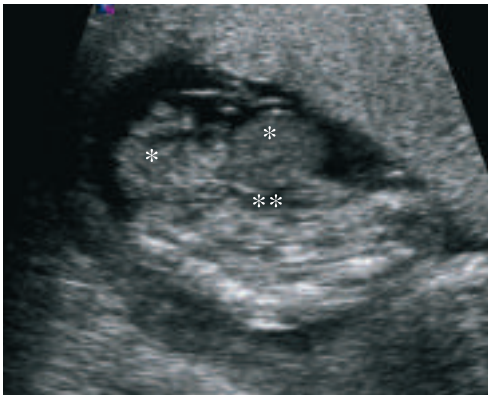
Asocia dos defectos principales: ectopia *cordis* y defecto de la pared abdominal anterior, generalmente onfalocele.
Además, no se visualizan ni el esternón distal ni el diafragma anterior ni el pericardio diafragmático.
Puede asociarse con anomalías cromosómicas.
Su pronóstico es prácticamente letal.



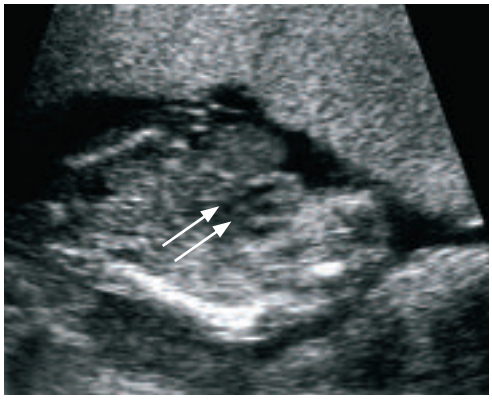
Embrión de 12 semanas. Ectopia *cordis*. La angio-Doppler muestra las cavidades cardiacas fuera de la cavidad torácica



Embrión de 12 semanas. Salida de las estructuras abdominales (flecha). Ausencia de calota



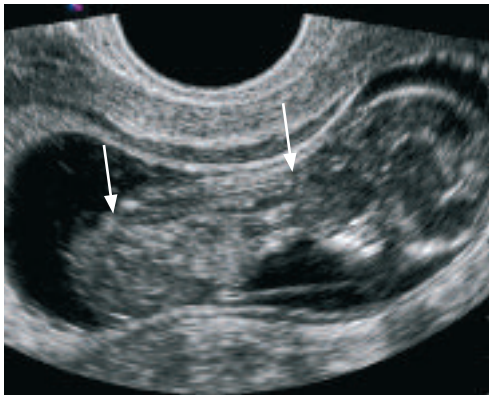
Embrión de 12 semanas. Salida de las estructuras abdominales (*) y el corazón (**) a través de un gran defecto de la pared anterior de tronco



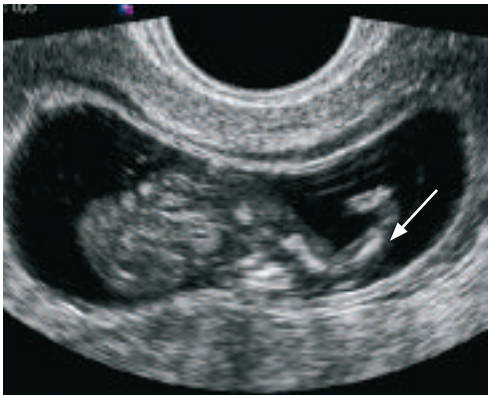
Embrión de 12 semanas. Se observa la disposición en paralelo de los tractos de salida cardiacos (flechas) asociado con la ectopia *cordis*. Se trata de una alteración cuya supervivencia es excepcional

«Limb body wall complex»/Síndrome del cordón corto

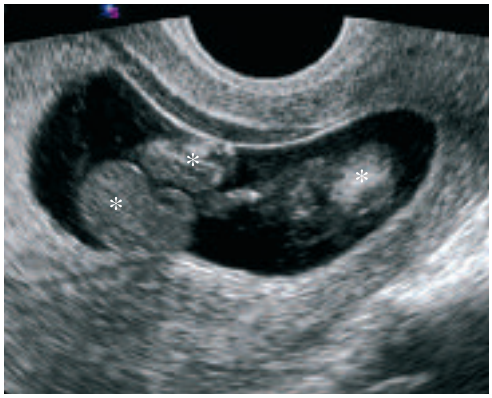
Disrupción de la pared anterior fetal por bridas amnióticas, que comporta una ectopia *cordis*, una gastrosquisis y anomalías vertebrales y de las extremidades inferiores.
No suele ir asociado con cromosomopatía.
Su pronóstico es prácticamente letal.



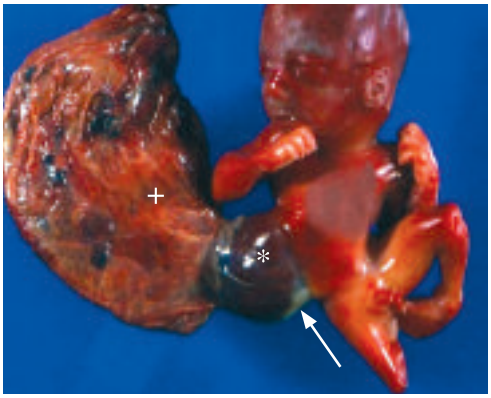
Embrión de 13 semanas. Columna extremadamente corta (flechas)



Embrión de 13 semanas. Posición anómala grave de las extremidades inferiores (flecha)



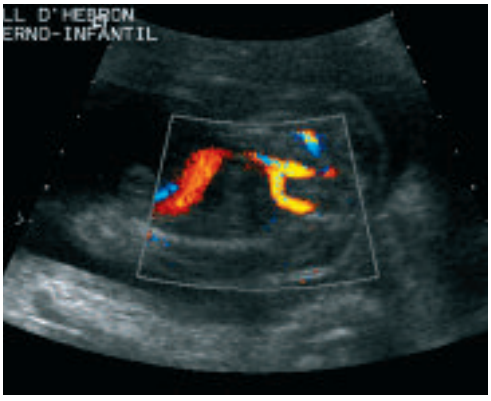
Embrión de 13 semanas. Las estructuras abdominales flotan libres en la cavidad amniótica (*)



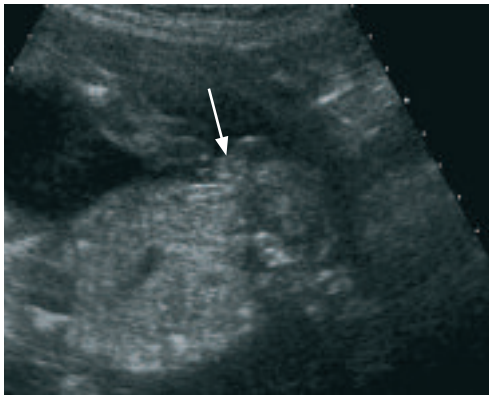
Defecto toracoabdominal debido a la fusión de las membranas amnióticas y la placenta (+) a la pared anterior del feto, que produce una gastrosquisis (intestino e hígado herniados rodeados de membranas amnióticas) y una ectopia *cordis* (*). Escoliosis de la columna vertebral y posición anómala de las extremidades secundarias a la tracción. Cordón umbilical corto (flecha)

Extrofia vesical

Defecto del cierre de la parte inferior de la pared abdominal con herniación de la vejiga urinaria. Suele asociarse con anomalías genitales (hipospadias). Suele ser una alteración esporádica.
Pronóstico reservado a largo plazo por necesidad de múltiples intervenciones quirúrgicas reparadoras. Suelen presentar incontinencia urinaria posterior.

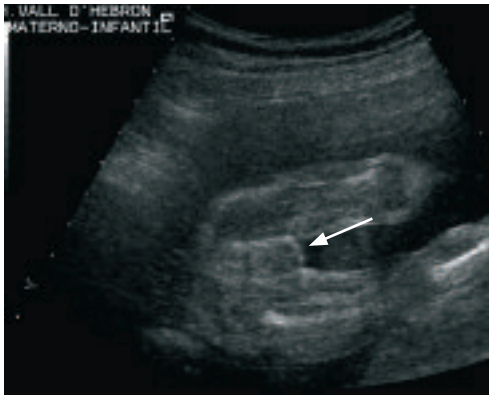


Corte transversal del hemiabdomen inferior. Entre ambas arterias umbilicales no se observa una imagen de vejiga urinaria. Suele ser el signo guía para el diagnóstico de extrofia vesical

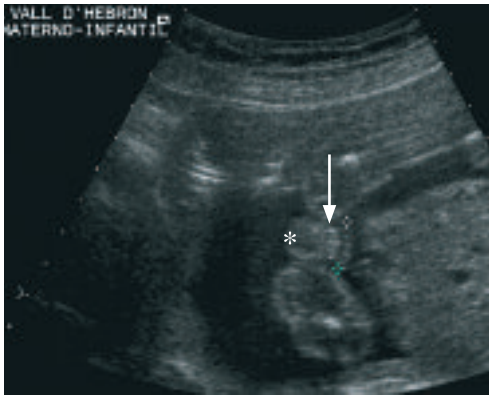


Corte oblicuo de la pared abdominal anterior. No se observa una inserción correcta del cordón umbilical. Presenta una inserción mucho más baja, cercana a la zona genital (flecha)

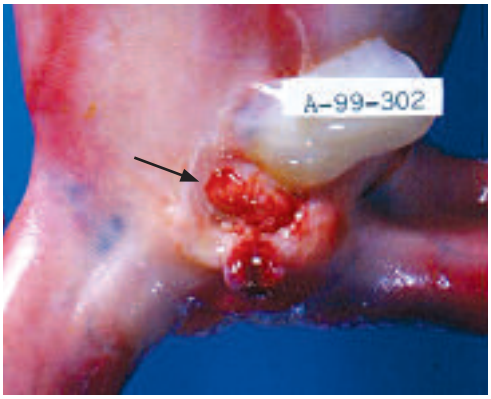
Corte transversal del abdomen. Inserción de cordón en el abdomen inferior (flecha)



Corte transversal del periné. Se visualizan unos genitales ambiguos entre ambos fémures (flecha)



Corte transversal del periné. Bolsas escrotales sin testículos (*) y pene corto de base amplia (flecha). Por detrás de los genitales se observa una estructura que corresponde a la vejiga (cruces)



Extrofia de la vejiga urinaria por debajo de la inserción del cordón umbilical (flecha). Genitales ambiguos

booksmedicos.org

Es un servicio científico de:

ITALFARMACO

F12. Malformaciones 1. 525305.09.05