

HEPATOMEGALIA FETAL DIAGNOSTICADA ECOGRÁFICAMENTE EN EL 2º TRIMESTRE EN EL CONTEXTO DE UN HIGROMA QUÍSTICO

Codoñer Canet A, Fuentes Ávila A, Pérez Corella DA, Montesinos Sepúlveda L, Moya Artuñedo E, Fillol Crespo M.
Hospital La Plana, Vila-Real, Castellón.

INTRODUCCIÓN ⁽¹⁻¹³⁾

El higroma quístico es debido a anomalías de los linfáticos yugulares. Tienen una prevalencia de 1%. Un 50% son fetos con alteraciones cromosómicas, sobre todo Trisomía 21 y Sd Turner. Se asocia frecuentemente a hidrops no inmune, empeorando su pronóstico. Un tercio de los fetos euploides tienen anomalías estructurales, la más frecuentes, las cardiopatías; y el 0,5-6,5% presentan Sd genéticos o de desarrollo. De un 15-30% sobrevivirán sin ninguna patología.

El higroma quístico, la hepatomegalia, las cardiopatías... son anomalías fetales inespecíficas que pueden darse en Enfermedad Metabólicas Congénitas.



HIGROMA QUÍSTICO

CASO CLÍNICO

- Gestante marroquí, 21 años, consanguinidad, G2A1
- Eco 12:
 - **Higroma quístico**
 - Se realiza biopsia corial: cariotipo 46 XX.
- ECO 16:
 - Se realiza ecocardiografía en la que no se aprecian malformaciones



HEPATOMEGALIA FETAL DIAGNOSTICADA ECOGRÁFICAMENTE EN EL 2º TRIMESTRE EN EL CONTEXTO DE UN HIGROMA QUÍSTICO

Codoñer Canet A, Fuentes Ávila A, Pérez Corella DA, Montesinos Sepúlveda L, Moya Artuñedo E, Fillol Crespo M.
Hospital La Plana, Vila-Real, Castellón.

CASO CLÍNICO

- ECO 20:
 - La ecocardio y la morfológica son normales, por lo que se informa a la pareja y se decide continuar la gestación con controles mensuales
- Eco 25:
 - Polihidramnios
 - Aumento del perímetro abdominal
 - Hepatomegalia
 - Hipertrofia del ventrículo derecho.
- TSOG y serología TORCH: negativas.



HEPATOMEGALIA SEM 25



SOSPECHA HIPERTROFIA
VD. SEM 25

HEPATOMEGALIA FETAL DIAGNOSTICADA ECOGRAFICAMENTE EN EL 2º TRIMESTRE EN EL CONTEXTO DE UN HIGROMA QUÍSTICO

Codoñer Canet A, Fuentes Ávila A, Pérez Corella DA, Montesinos Sepúlveda L, Moya Artuñedo E, Fillol Crespo M.
Hospital La Plana, Vila-Real, Castellón.

CASO CLÍNICO

- Comentado con el Servicio de Pediatría se decide finalizar gestación en Hospital de Referencia por motivos neonatales
- Cesárea electiva en semana 35. El neonato pesa 2625 gramos y presenta:
 - hipocalcemia, hipoglucemia, ictericia
 - foramen oval permeable, ductus arterioso persistente, hipertrofia biventricular
 - Hepatomegalia
 - opacidad corneal bilateral
 - 11 pares de costillas, pectus carinatum
- Se sospecha enfermedad de depósito, se remite al Hospital de Referencia, no se ha llegado a un diagnóstico concreto.
- Actualmente presenta un buen estado de salud y persiste la hepatomegalia congénita no filiada.



HEPATOMEGALIA SEM 33



AC SEM 33

HEPATOMEGALIA FETAL DIAGNOSTICADA ECOGRAFICAMENTE EN EL 2º TRIMESTRE EN EL CONTEXTO DE UN HIGROMA QUÍSTICO

Codoñer Canet A, Fuentes Ávila A, Pérez Corella DA, Montesinos Sepúlveda L, Moya Artuñedo E, Fillol Crespo M.
Hospital La Plana, Vila-Real, Castellón.

CONCLUSIONES ⁽¹⁻¹³⁾

- El estudio a seguir tras el diagnóstico de un higroma quístico incluye como primer paso, la obtención del cariotipo, ya que se asocia en un 50% a alteraciones cromosómicas.
- Si el cariotipo es normal se indica una ecocardio y ecografía morfológica precoz en la semana 16, la cual se corroborará en la semana 20. Se continuará con controles ecográficos mensuales hasta finalizar el embarazo para controlar el desarrollo fetal.
- El 20-40% presentan un cariotipo normal.
- En nuestro caso el protocolo a seguir ante un higroma fue correcto.
- El hallazgo de la hepatomegalia, obliga a solicitar diversas pruebas (cariotipo, TORCH, PTOG...), para determinar la etiología.
- Tras el nacimiento, la presencia de la hepatomegalia junto con el resto de hallazgos (malformaciones cardíacas y óseas y opacidad corneal) orientaron hacia una enfermedad de depósito, por lo que fue remitida a la Unidad de Metabolopatías del Hospital de Referencia, donde continua en estudio.

BIBLIOGRAFIA

1. Simpson LL. First trimester cystic hygroma and increased nuchal translucency. Uptodate 2012.
2. Malone FD et al. First-trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. *Obstet Gynecol* 2005;106:288.
3. Bekker MN et al. Increased nuchal translucency and distended jugular lymphatic sacs on first-trimester ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*
4. Nicolaides KH et al. First-trimester screening for chromosomal abnormalities. *Semin Perinatol*
5. Molina FS, Avgidou K, Kagan KO, et al. Cystic hygromas, nuchal edema, and nuchal translucency at 11-14 weeks of gestation. *Obstet Gynecol* 2006; 107:678.
6. Graesslin O, Derniaux E, Alanio E, et al. Characteristics and outcome of fetal cystic hygroma diagnosed in the first trimester. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2007; 86:1442.
7. Rosati P, Guariglia L. Prognostic value of ultrasound findings of fetal cystic hygroma detected in early pregnancy by transvaginal sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16:245.
8. Johnson MP, Johnson A, Holzgreve W, et al. First-trimester simple hygroma: cause and outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1993; 168:156.
9. Sananes N et al. Nuchal translucency and cystic hygroma colli in screening for fetal major congenital heart defects in a series of 12,919 euploid pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;35:273.
10. Scholl J et al. First-trimester cystic hygroma: relationship of nuchal translucency thickness and outcomes. *Obstet Gynecol* 2012; 120:551.
11. Souka AP et al. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18:9
12. Sotiriadis A et al. Neurodevelopmental outcome of fetuses with increased nuchal translucency and apparently normal neonatal and/or postnatal assessment: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39:10.
13. Woodward et al. *Diagnostic Imaging Obstetrics. Cystic hygroma.* 4-48. Ed. Amirsys.