



Diagnóstico prenatal de otocefalia aislada. Utilidad de la ecografía tridimensional

David Escribano Abad,* Juan Arbués Gabarre,* Eneyr Gómez Montes,* José Manuel Puente Águeda,* Ignacio Herraiz García,* Alberto Galindo Izquierdo*

Nivel de evidencia: III

RESUMEN

La otocefalia es una malformación congénita rara y mortal caracterizada por agnathia, microstomía, aglosia y sinotia. A pesar de su frecuente asociación con anomalías severas los pocos casos descritos corresponden a diagnósticos tardíos en el tercer trimestre. Se reporta el caso de una primigesta de nacionalidad china, sin antecedentes de interés, en la que se realizó un estudio ecográfico 3D ante la dificultad de visualizar la mandíbula en el examen bidimensional en la semana 21 de la gestación. El estudio multiplanar y renderizado demostró las características cervico-faciales de la otocefalia sin que se observaran malformaciones asociadas. Tras informar a los padres, éstos optaron por la interrupción del embarazo. El estudio necrópsico confirmó los hallazgos prenatales. Nuestro caso demuestra la utilidad de la ecografía tridimensional para la valoración de la patología cervico-facial fetal. La captura volumétrica permite el estudio diferido de las imágenes y generar planos de difícil obtención con la ecografía convencional mediante el modo multiplanar. La renderización ofrece una visión espacial excelente y, de este modo, permite comprender a los padres la severidad de las lesiones ayudándoles en la toma de decisiones.

Palabras clave: otocefalia, diagnóstico prenatal, ecografía 3D

ABSTRACT

Otocephaly is a rare and lethal congenital malformation characterized by the presence of agnathia, microstomia, aglossia and synotia. Despite its frequent association with severe malformations, diagnosis in the few published cases is usually made at III trimester. In this case, three-dimensional ultrasound scan was performed in a Chinese primigravida with no remarkable personal nor familiar history since mandible was difficulty visualized with two-dimensional sonography at 21 weeks of gestation. Multiplanar and rendering mode showed the typical cervicofacial features of otocephaly without associated malformations. After parental counselling, they opted for termination of pregnancy and necropsy confirmed our prenatal findings. Our case shows the usefulness of three-dimensional ultrasound in assessing fetal cervicofacial pathology. Volumetric capture allows a delayed study of fetal anatomy and multiplanar mode offers the reconstruction of views whose achievement is difficult with conventional 2D ultrasound. Surface rendering provides excellent spatial vision and enables parents to understand the severity of the malformation thus helping with their decisions.

Key words: otocephaly, prenatal diagnosis, 3D ultrasonography

RÉSUMÉ

Le otocefalia est une perle rare, une anomalie congénitale fatale caractérisée par agnathie microstomie et sinotia aglossie. En dépit de son association fréquente avec de graves anomalies sont rares cas rapportés de diagnostic tardif au troisième trimestre. Un cas d'une primigeste de Chine, pas d'histoire d'intérêts dans laquelle une étude a été menée à l'échographie 3D difficulté à visualiser la mâchoire en deux dimensions examen 21 semaines de gestation. Multiplanaire et le rendu de l'étude a montré les caractéristiques cervico-faciale de la otocefalia observé sans malformations associées. Après avoir informé les parents, les parents ont opté pour une interruption de grossesse. L'autopsie a confirmé les résolution prénatal. Notre cas démontre l'utilité de l'échographie en trois dimensions pour l'évaluation des cervico-faciale du fœtus pathologie. Le volume de capture permet l'étude différait des images et de générer des cartes sont difficiles à obtenir avec l'échographie classique utilisant le mode multiplanaire. Rendu offre une excellente vision spatiale, et permet donc les parents à comprendre la gravité de la blessure aide à la prise de décisions.

Mots-clés: otocefalia, le diagnostic prénatal, échographie 3D

RESUMO

O otocefalia é uma doença rara, defeito de nascimento fatal caracterizada por agnathia, microstomia, e aglossia sinotia. Apesar de sua associação frequente com anomalias graves são poucos casos de diagnóstico tardio no terceiro trimestre. Um caso de uma primigesta

da China, sem histórico de interesse em que um estudo foi conduzido no ultra-som 3D dificuldade de visualização da mandíbula em duas dimensões exame 21 semanas de gestação. Multiplanar e tornando o estudo mostrou as características cérvico-facial do otocefalia observado sem malformações associadas. Depois de informar os pais, os pais optaram por interrupção da gravidez. A autópsia confirmou os achados pré-natal. Nosso caso demonstra a utilidade do ultra-som tridimensional para a avaliação das cervico-facial patologia fetal. O volume de captura permite o estudo diferiram das imagens e gerar mapas são difíceis de obter com a ultra-sonografia convencional usando o modo multiplanar. Renderização fornece excelente visão espacial e, portanto, permite que os pais a compreender a gravidade da lesão ajuda na tomada de decisões.

Palavras-chave: otocefalia, diagnóstico pré-natal, ultra-som 3D

La otocefalia es una rara malformación congénita derivada de una alteración en el desarrollo del primer arco branquial caracterizada por una aplasia o hipoplasia mandibular severa acompañada de anomalías en la orofaringe, en forma de microstomía, aglosia y persistencia de la membrana bucofaríngea, junto con un desplazamiento ventro-medial de los pabellones auriculares que pueden llegar a fusionarse en la línea media.¹ Otras anomalías craneofaciales descritas con menor frecuencia incluyen: microftalmia, hipertelorismo, fisura labial y palatina y atresia de coanas.² Es frecuente que esta anomalía coexista junto con otras anomalías morfológicas severas, especialmente del sistema nervioso central. A pesar de ello, los pocos casos descritos en la bibliografía muestran que el diagnóstico prenatal suele realizarse a edades gestacionales tardías.³

El desarrollo de la tecnología tridimensional en ecografía ha permitido mejorar la capacidad de diagnóstico de muchas malformaciones; útil sobre todo en las malformaciones de la cara y cuello.^{4,5}

Se reporta un caso de diagnóstico prenatal de otocefalia aislada en la que la combinación de la ecografía bidimensional y tridimensional permitió la realización de un diagnóstico prenatal preciso.

* Unidad de Medicina Fetal. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid, España.

Correspondencia: Dr. David Escribano Abad. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Avenida de Córdoba s/n. Madrid 2804, España. Correo electrónico: d_escribano@yahoo.es

Recibido: 25 de abril de 2011. Aceptado: 5 de mayo de 2011.

Este artículo debe citarse como: Escribano-Abad D, Arbués-Gabarré J, Gómez-Montes E, Puente-Águeda JM, y col. Diagnóstico prenatal de otocefalia aislada. Utilidad de la ecografía tridimensional. *Ginecol Obstet Mex* 2011;79(8):493-496.

CASO CLÍNICO

Paciente primigesta de 21 años de edad, de nacionalidad china, que acudió a nuestro servicio en la semana 21 de gestación para que se le realizara la ecografía morfológica del segundo trimestre. La paciente carecía de antecedentes personales de interés o familiares de consanguinidad o anomalías congénitas. El embarazo evolucionó sin incidentes, sin referir exposición a agentes teratogénicos ni enfermedades concomitantes. La ecografía de control realizada en la semana 12 no mostró hallazgos patológicos, el feto tuvo una translucencia nuchal de 1.8 mm e índice de riesgo combinado bajo de aneuploidías (1/2792).

El examen ecográfico realizado mostró una gestación única de un feto hembra con una biometría congruente con la amenorrea.

La exploración del perfil facial fue difícil, sin llegar a identificarse la mandíbula en el plano sagital ni axial y sin que los labios se visualizaran en el plano coronal. Ante la sospecha de una micrognatia se realizó un estudio ecográfico tridimensional mediante modo multiplanar y renderizado que demostró un defecto severo a nivel facial con ausencia total de la mandíbula, microstomía y lengua, lo que producía una imagen elongada del cuello fetal (Figura 1). También se apreció un desplazamiento ventro-medial de los pabellones auriculares que prácticamente llegaban a fusionarse en la línea media (Figuras 2 y 3). La nariz con sus huesos propios se observó y su tamaño era normal aunque aparecía discretamente aplanada. En el resto de las estructuras faciales no hubo alguna otra anomalía, órbitas y frente ni en el resto de las estructuras anatómicas, incluidos el sistema nervioso central, cardiovascular, genitourinario y músculo-esquelético. El volumen del líquido amniótico era normal para la edad gestacional. Ante estos hallazgos se realizó el diagnóstico de otocefalia aislada (agnatia-microstomía-sinotia).

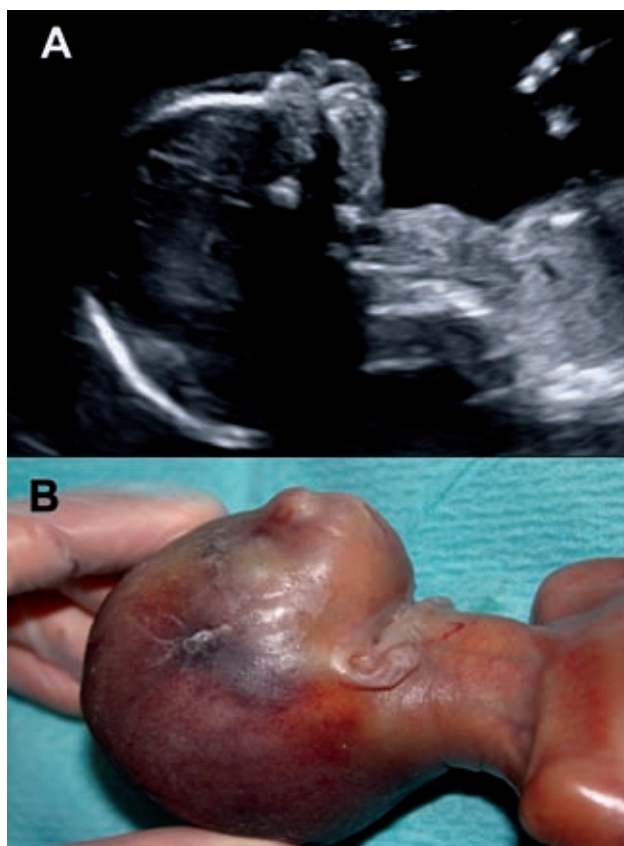


Figura 1. (A) Corte medio sagital obtenido en el modo multiplanar, en el que se observa la ausencia de mandíbula y se produce una imagen elongada del cuello fetal. La nariz presenta una forma aplanada apreciándose los huesos propios. (B) Imagen macroscópica durante la necropsia.

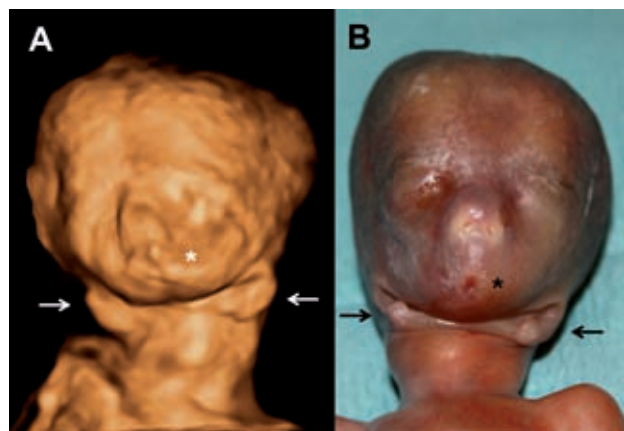


Figura 2. (A) Imagen renderizada del estudio 3D donde se observa la microstomía (*) y un desplazamiento ventro-medial de los pabellones auriculares (flechas). (B) Correlación macroscópica durante la necropsia.

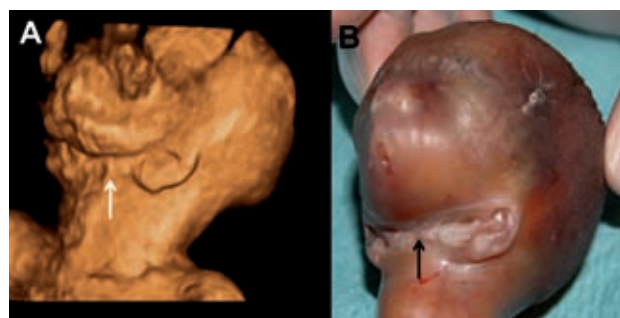


Figura 3. (A) Imagen renderizada de la región cérvico-facial fetal. La flecha indica la fusión de los pabellones auriculares por debajo de la cara (sinotia). (B) Correlación macroscópica durante la necropsia.

Los padres fueron informados de los hallazgos ecográficos y del pronóstico desfavorable de la malformación, optando finalmente por la interrupción del embarazo. Tras la administración intravaginal de prostaglandinas, a los dos días se produjo la expulsión de un feto femenino de 340 g que falleció a los pocos minutos.

El estudio necrópsico realizado con el consentimiento informado de los padres confirmó los hallazgos prenatales.

DISCUSIÓN

Desde la primera descripción de la otocefalia en 1717 por Kerckring, se han reportado alrededor de 100 casos en la bibliografía.⁶ Esta malformación de carácter casi siempre mortal afecta a menos de 1/70,000 recién nacidos y deriva de una alteración en el desarrollo del primer arco branquial.¹ Aunque su causa sigue siendo desconocida se han propuesto diversas teorías que incluyen: la exposición a radiaciones, a agentes teratógenos como los salicilatos o teofilinas y a alteraciones genéticas que implican a genes específicos del desarrollo craneofacial, como el OTX2 y el PGAP1.⁷

Aunque se ha publicado algún caso de otocefalia aislada,^{1,3,6} es muy frecuente su asociación con otras anomalías congénitas, que se han descrito junto con una larga lista de malformaciones que incluyen: holoprosencefalia, encefalocele, defectos del tubo neural, situs inversus, agenesia suprarrenal, ectopías renales, riñón en herradura, cardiopatías congénitas o anomalías músculo-esqueléticas.⁸ Del mismo modo, es habitual el polihidramnios debido a la dificultad para la deglución que suponen las anomalías orofaríngeas que acompañan esta malformación.¹ En nuestro caso no se observó ninguna malformación asociada. La cantidad de líquido amniótico era normal, quizá porque el polihidramnios suele manifestarse a edad gestacional más avanzada.

El diagnóstico ecográfico prenatal es difícil y poco frecuente, a pesar de que la gran expresividad de la malformación y su asociación con otras anomalías pueden hacer pensar que, *a priori*, éste sea sencillo. En este sentido, se han publicado menos de 20 casos de diagnóstico prenatal correspondiendo la mayoría de ellos a hallazgos tardíos en el tercer trimestre.³ El diagnóstico en el primer trimestre es excepcional, aunque hay casos descritos de diagnóstico temprano,^{3,6} en virtud de que la correcta medición de la translucencia nucal requiere un corte medio sagital en el que se visualice el perfil facial, incluida la mandíbula. Para ello, Huissuoud y su grupo recomiendan una completa revisión de la cabeza fetal bajo el acrónimo CHIN (Chin, barbilla; Headbone outlines, calota; Inner head, estructuras craneales internas, Nuchal translucency, translucencia nucal).³ A pesar de ello, en nuestro caso la malformación pasó inadvertida en la ecografía realizada en la décima segunda semana, que se reportó normal.

Sin embargo, la combinación de la ecografía bidimensional con el examen en tres dimensiones en la vigésima semana resultó determinante para la obtención de un diagnóstico preciso. La captura volumétrica permite el estudio detallado diferido y el manejo multiplanar de las imágenes. Esto permite la navegación en los planos ortogonales que favorecen la obtención de cortes difíciles de conseguir con la ecografía convencional y la evaluación de la relación de las distintas estructuras. Debido a la irregularidad de su superficie, el estudio de la morfología facial es uno de los aspectos donde la ecografía tridimensional ha demostrado mayor beneficio, es notable su aportación a la valoración de estructuras faciales como: los pabellones auriculares, los defectos labiales y palatinos y la micrognatia.^{4,5}

El modo de renderización permite, además, una visión superficial excelente cuando se la compara con los hallazgos de la necropsia,^{3,5} lo que supone una clara ventaja a la hora de informar a los padres, ya que les permite visualizar y comprender la gravedad de las lesiones en el feto y, de este modo, ayudarles en la toma de decisiones, sobre todo cuando existe una barrera idiomática que puede llegar a dificultar en extremo la transmisión de la información.

La ecografía tridimensional se ha mostrado especialmente útil en el diagnóstico temprano de esta malformación, porque la dificultad para generar imágenes en edades gestacionales avanzadas es el principal factor limitante de la técnica.^{6,9}

El pronóstico de la otocefalia es pobre y casi siempre mortal. Sólo se han descrito cuatro casos de supervivencia superior a un año, que correspondieron a las formas menos graves.¹⁰ Los recién nacidos requirieron de gastrostomía y traqueostomía que se efectuaron luego de la reconstrucción mandibular de carácter estético. Si bien se ha propuesto el uso del procedimiento EXIT (ex utero intrapartum treatment) como medida inicial, éste no se ha mostrado útil para mejorar el pronóstico.¹⁰

En conclusión, nuestro caso confirma la especial utilidad de la ecografía tridimensional en la evaluación de las malformaciones cervico-faciales al permitir un diagnóstico más preciso gracias a la información adicional aportada en un caso de otocefalia aislada durante la primera mitad de la gestación.

REFERENCIAS

1. Yang SH, Seo YS, Lee YS, Choi SJ, et al. Prenatal sonographic diagnosis of isolated agnathia: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:190-193.
2. Chen CP, Wang KG, Huang JK, Chang TY, et al. Prenatal diagnosis of otocephaly with microphthalmia/anophthalmia using ultrasound and magnetic resonance imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;22:214-217.
3. Huissuoud C, La Mela Jumel A, Bisch C, Dijoud F, et al. Take a look at the CHIN- Early diagnosis of isolated agnathia using two- and three-dimensional sonography. *Fetal Diagn Ther* 2008;24:246-249.
4. García-López MA, Bermudez-Rojas MdL, Oaxaca-Escobar C. Diagnóstico prenatal de paladar hendido mediante ultrasonografía 3D. *Ginecol Obstet Mex* 2010;78:626-632.
5. Rotten D, Levailant JM. Two and three dimensional sonographic assessment of the fetal face. 1. Analysis systematic of the normal face. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23:224-231.
6. Ducarme G, Largilliere C, Amarenco B, Davitian C, et al. Three-dimensional ultrasound in prenatal diagnosis of isolated otocephaly. *Prenat Diagn* 2007;27:479-487.
7. Kamnasaran D, Morin F, Gekas J. Prenatal diagnosis and molecular genetic studies on a new case of agnathia-otocephaly. *Fetal Pediatr Pathol* 2010;29:207-211.
8. Faye-Petersen O, David E, Rangwala N, Seaman JP, et al. Otocephaly: report of five new cases and a literatura review. *Fetal Pediatr Pathol* 2006;25:277-296.
9. Rajan PV, Wing DA, Bocian M, McKeown A. Computed tomographic reconstruction of a fetus with the disgnathia complex (agnathia-otocephaly). *Prenat Diagn* 2007;27:130-132.
10. Umekawa T, Sugiyama T, Yokochi A, Suga S, et al. A case of agnathia-otocephaly complex assessed prenatally for ex utero intrapartum treatment (EXIT) by three-dimensional ultrasonography. *Prenat Diagn* 2007;27:679-681.