

# Anomalías cromosómicas en fetos con megavejiga

*O Cambiaso\*, GC Botazzi\*, E Tavella\*, M Bucich<sup>†</sup>, MG Salvatore<sup>†</sup>, H Aiello\**  
\*Servicio de Obstetricia, Servicio de Diagnostico por Imágenes;  
Hospital Italiano de Buenos Aires

## Objetivo

Describir los resultados del cariotipo prenatal en embarazos con diagnóstico de megavejiga.

## Material y Métodos

Análisis retrospectivo de los resultados del cariotipo prenatal en los casos con diagnóstico de megavejiga entre los años 2002 y 2012 evaluados en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Italiano de Buenos Aires. La información se obtuvo a partir de la base de datos de dicha unidad. Megavejiga se definió en el primer trimestre como una vejiga  $\geq 7$  mm de diámetro sagital y en el segundo y tercer trimestre como una vejiga grande que no se vacía por al menos 45 minutos.

## Resultados

De 1634 pacientes que consultaron por anomalías del desarrollo fetal, 244 (15%) presentaron patología genitourinaria; y de estas, 75 (30%) megavejiga (**Figura 2**). Del total de megavejigas, 56/75 (75%) realizaron cariotipo prenatal. En 8/56 (14%) se observaron las siguientes anomalías de cromosomas: trisomía 21 (2/8), trisomía 18 (2/8), trisomía 13 (2/8), mosaicismo de trisomía C (1/8) y triploidia (1/8) (**Figura 3**). El cariotipo fue anormal en 6/8 (75%) pacientes con anomalías ecográficas asociadas y en 2/48 (4%) de las pacientes con megavejiga aislada ( $p < 0.001$ ) (**Figura 4**). La media de edad materna en el grupo con cariotipo anormal y normal fue de  $32.3 (\pm 4.8)$  y  $30.4 (\pm 5.5)$  años respectivamente ( $p = 0.36$ ). La mediana de edad gestacional al diagnóstico fue de 13.6 (12-16) semanas en las pacientes con cariotipo anormal y de 16 (13-20) en las pacientes con cariotipo normal ( $p = 0.27$ ). El cariotipo anormal se observó en el 24% (4/17) de las megavejigas diagnosticadas en el primer trimestre y en el 10% (4/39) de aquellas diagnosticadas durante el segundo trimestre ( $p = 0.17$ ). El cariotipo masculino se observó en 7/8 (87.5%) de las pacientes con cariotipo anormal y en 40/48 (83%) de aquellas con cariotipo normal ( $p = 0.77$ ).



Figura 1: Megavejiga

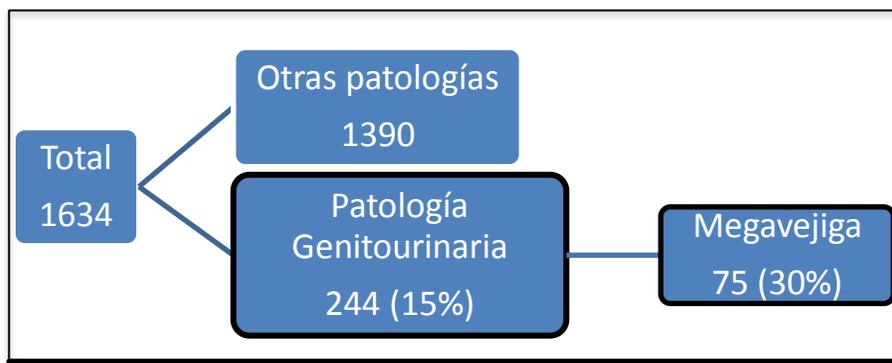


Figura 2: Casos de megavejiga Mayo 2002-Octubre 2012

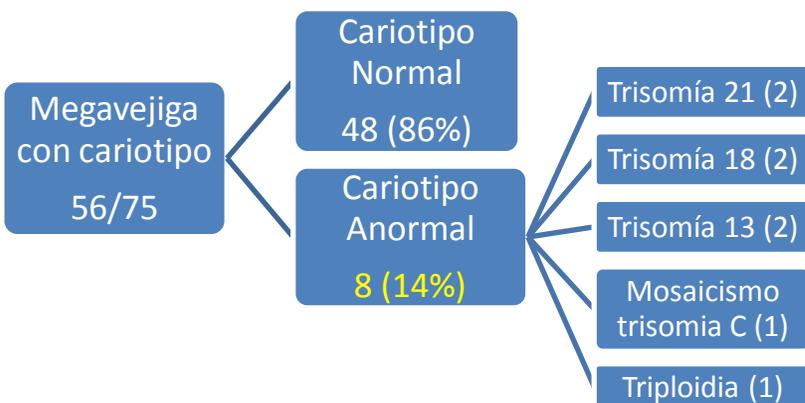


Figura 3: Tipo de cariotipo anormal

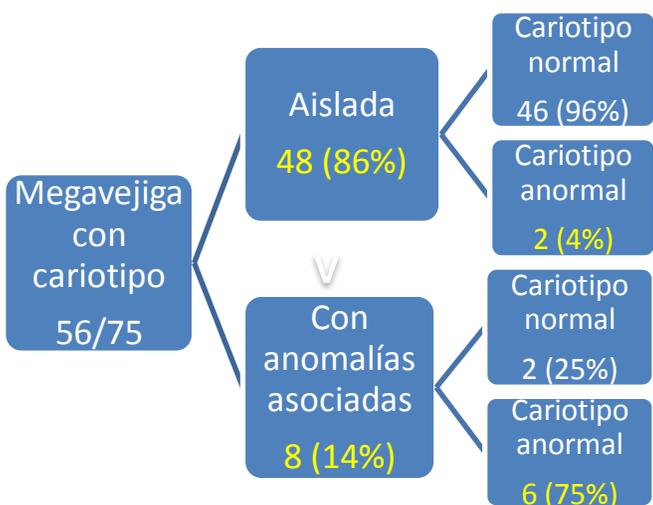


Figura 4: Cariotipo según hallazgos ecográficos

## Comentarios

Una de cada 7 megavejigas presenta un cariotipo anormal, por lo que este hallazgo ecográfico es una clara indicación de diagnóstico prenatal invasivo. Se observó una marcada prevalencia de fetos masculinos similar en los embarazos con cariotipo normal y anormal. El riesgo de presentar una anomalía cromosómica fue mayor en los embarazos con anomalías ecográficas asociadas. Aunque las diferencias no fueron estadísticamente significativas, ante el diagnóstico de megavejiga, parecería haber un mayor riesgo de anomalías cromosómicas a mayor edad materna y menor edad gestacional al diagnóstico.