



Título: Resonancia Magnética como complemento de la ecografía fetal durante el diagnóstico prenatal de defectos congénito.

Autores:

Dra. Maidalys Bravo Ramírez¹.

Dr. Yovany Vázquez Martínez².

Dra. María del Carmen Aguilar Callejas³.

Dra. Yanisbell Fajardo Peña⁴.

Dra. Nelvis Delgado Zayas⁵.

¹Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, Cuba. Email: maidalsbr@infomed.sld.cu <http://orcid.org/0000-0003-3170-7132>

²Centro Provincial de Genética de la Habana, La Habana, Cuba. Email: yovany@infomed.sld.cu <https://orcid.org/0000-0002-2523-3308>

³ Hospital Clínico Quirúrgico “Hermanos Ameijeiras”, Servicio de Imagenología. La Habana, Cuba. Email: mariadelcarmenaguilarcallejas@gmail.com <http://orcid.org/0000-0001-9267-1191>

⁴Centro Provincial de Genética de la Habana, La Habana, Cuba. Email: yanisbellfajardo@gmail.com <http://orcid.org/0000-0002-4816-4472>

⁵Centro municipal de Genética de Boyeros, La Habana, Cuba. Email: nelvisdelgado@infomed.sld.cu <http://orcid.org/0000-0002-5998-8055>

Resumen:

Introducción: Aunque la ultrasonografía (US) sigue siendo la modalidad de elección en la evaluación de los trastornos relacionados con el embarazo y el feto, tiene ciertas limitantes, por esta razón la resonancia magnética (RM) se ha convertido en un método de estudio no invasivo, complementario a la US, para detectar anomalías fetales, permitiendo una mejor aproximación al pronóstico y el manejo perinatal con el objetivo de caracterizar la utilidad de la RM fetal en el diagnóstico de Defectos congénitos en gestantes atendidas en la Consulta de Referencia Nacional Prenatal” (CRNP). **Método:** se realizó un estudio observacional, analítico, longitudinal y prospectivo utilizando todos los casos atendidos en la CRNP para la confirmación de defectos congénitos (DC), desde mayo 2020 a mayo 2022, en los que fue necesario complementar los hallazgos ultrasonográficos con una RM fetal, ya sean por condiciones fetales o maternas que limitaron el alcance de las imágenes por ultrasonografía convencional.

Resultados: Se realizaron 66 RM fetales, el motivo de indicación más frecuente fue la sospecha de defectos de Sistema Nervioso Central (47%), seguido por tumores abdominales inespecíficos (14%), Sistema respiratorio y SOMA (11%) cada uno y Sistema Renal y Digestivo con 8 y 6% respectivamente. En 16 de los casos se confirmó el hallazgo ultrasonográfico sin otros elementos de interés, en 44 casos se informaron hallazgos que modificaron de manera contundente el asesoramiento genético que se ofreció a las familias, y en 6 casos no resultó útil el examen. **Conclusiones:** la RM es el complemento de la ultrasonografía prenatal que fortalece de manera irrefutable el carácter personalizado del consejo genético brindado a los progenitores ante la sospecha de un defecto congénito.

Palabras claves: defectos congénitos, ultrasonografía prenatal y resonancia magnética fetal.

Introducción:

La Organización Mundial de la Salud (OMS) calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a malformaciones congénitas y son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de cinco años en Las Américas.⁽¹⁾

En los últimos años, se evidencia un incremento del conocimiento de las patologías de causa genética y de las herramientas destinadas a su diagnóstico, siendo frecuente que las familias y específicamente aquellas personas en edad reproductiva, centren su atención en este tipo de enfermedades que pueden afectar a sus hijos o a ellos mismos, solicitando a los médicos a cargo del asesoramiento genético, información actualizada y concreta sobre estudios genéticos a realizar en el momento preconcepcional, prenatal o posnatal.

Específicamente en Cuba, la organización y la estratificación de la atención genética prenatal ha significado un elemento importante que permite optimizar los estudios que se ofrecen en cada nivel de atención. A partir de mayo del 2020, y como parte del fortalecimiento de la CRNP para la confirmación de defectos congénitos en el país (3er nivel), se realizaron los primeros estudios imagenológicos que aporta la RM con el fin de brindar una acertada sospecha diagnóstica prenatal en fetos atendidos en este servicio y que utilizando la ultrasonografía convencional no se logra personalizar el asesoramiento genético.

En Cuba se hace necesaria la implementación de la RM prenatal de manera sistemática y accesible, para perfeccionar y fortalecer el asesoramiento genético que se brinda a las pacientes atendidas en las Consultas de atención Prenatal en el país para la confirmación de defectos congénitos con el objetivo de caracterizar la utilidad de la RM fetal y su complementación con el ultrasonido convencional en los casos atendidos en CRNP desde mayo 2020 a mayo 2022.

Material y método:

Se realizó un estudio observacional, analítico, longitudinal y prospectivo utilizando para el análisis, todos los casos atendidos en la CRNP para la confirmación de DC, en los que fue necesario complementar los hallazgos ultrasonográficos con una RM, ya sean por condiciones fetales o maternas que limitaron el alcance de las imágenes por ultrasonografía convencional, desde mayo de 2020 hasta mayo de 2022.

Definición del universo de estudio y muestra:

El **universo** de estudio estuvo constituido por 832 gestantes que asistieron a CRNP desde mayo de 2020 hasta mayo 2022.

La **muestra** quedó conformada por 66 gestantes atendidas en CRNP, que por limitaciones maternas o fetales, fue necesaria la indicación de la RM para la confirmación del DC sospechado.

Recolección de la información y procesamiento de los datos:

El proceso de recolección de la información se llevó a cabo mediante la revisión de los tarjetones de embarazadas de las gestantes que acudieron a CRNP y la remisión de la provincia de origen, en el 1er momento se guardó la información correspondiente a la sospecha diagnóstica por ultrasonido que se plantea en los Departamentos Provinciales de Genética (2do nivel de atención); en un segundo momento se recolectó la información emitida en la CRNP luego del estudio ultrasonográfico (3er nivel de atención); en un tercer momento se describen los hallazgos de la RM indicada con la información a priori, lo que permite la comparación y estratificación de la muestra para mejor estudio en 3 grupos:

Grupo 1: cuando la realización de la RM confirme el hallazgo ultrasonográfico o sospecha diagnóstica realizada por ultrasonido sin otros aportes de interés.

Grupo 2: cuando la realización de la RM aporte nuevos hallazgos a la sospecha diagnóstica previa por ultrasonido.

Grupo 3: cuando la realización de la RMF no ofrezca información útil por no poder concluir el estudio, ya sea por condiciones maternas (no toleran el decúbito, náuseas, vómitos) o fetales (movimientos fetales que no permitan visualizar el sistema de órganos afectado) o fallas en el diagnóstico emitido por RM.

Se almacenarán los datos de los casos atendidos en la CRNP para la confirmación de DC en una base de datos Microsoft Office Excel 2020 creada a dicho efecto y serán procesados automáticamente mediante el programa estadístico SPSS 26, que permitirá realizar estudios de frecuencias y

porcientos, así como concordancia entre los hallazgos descritos en ultrasonografía convencional versus RM.

Para la ejecución de la siguiente investigación se utilizaron documentos legalmente establecidos por el Ministerio de Salud Pública, específicamente historia clínica prenatal genética y la firma de consentimiento informado para la realización de la RM fetal. El manejo de la información estuvo fielmente protegida por los investigadores vinculados directamente con la investigación.

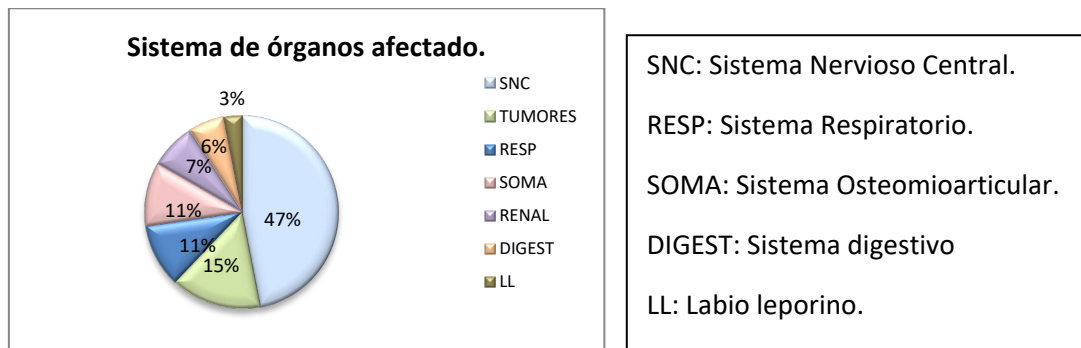
Resultados:

En los 2 años que comprende el estudio, fueron atendidas en CRNP 832 pacientes de las cuales el 8% (66 casos) fueron tributarias de realizar RM para concluir el diagnóstico que se sospechó mediante el ultrasonido convencional.

Según la provincia de origen, La Habana fue la que mayor representación tuvo con 24 casos, seguido de Matanzas con 8 casos, Sancti Spíritus con 7 casos, Artemisa 6 casos, Camagüey con 5 casos, Cienfuegos y Pinar de Río con 3 casos cada una, Holguín y la Isla de la Juventud con 2 casos cada una y Ciego de Ávila, Granma, Las Tunas, Mayabeque, Villa Clara y Santiago de Cuba con 1 caso cada una.

En la figura #1, se muestran representados los sistemas de órganos que en orden de frecuencia constituyeron motivos de indicación de RM.

Figura #1: sistemas de órganos afectados en los casos que se indicó RM.



Fuente: Historias clínicas e indicación de la RM fetal.

El motivo de indicación de la RM en un 47% correspondió a afectaciones del SNC, seguidos por Tumores abdominales de ubicación inespecífica por ultrasonido (14%), el 11 % de los casos corresponden a defectos del SOMA y del Sistema Respiratorio, el Sistema Renal estuvo afectado en un 8 % de los casos, el Sistema Digestivo en un 6% de los casos y la sospecha de Labio Leporino en un 3% de las pacientes.

Cuando se distribuyen los pacientes según resultados obtenidos por RM y su concordancia con estudio ultrasonográfico encontramos la siguiente distribución:

Grupo 1: se muestra en la tabla #1, cuando la realización de la RM confirmó el hallazgo ultrasonográfico o sospecha diagnóstica realizada por ultrasonido sin otros aportes de interés.

Tabla # 1: Casos en los que la RM confirmó el hallazgo ultrasonográfico o sospecha diagnóstica realizada por ultrasonido sin otros aportes de interés

<i>Sistema afectado</i>	<i>Número de casos</i>	<i>Defectos con mayor frecuencia confirmados</i>
<i>SNC</i>	5	-Ventriculomegalia.
<i>RESP</i>	4	-Variantes de Dandy Walker.
<i>TUMORES</i>	3	-Secuestro pulmonar.
<i>RENAL</i>	2	-Displasia renal.
<i>SOMA</i>	2	-Quistes de ovario.
<i>TOTAL</i>	16	

Fuente: Hallazgos ultrasonográficos de las pacientes y resultados de RM Fetal

Grupo 2: cuando la realización de la RM aportó nuevos hallazgos a la sospecha diagnóstica previa por ultrasonido.

Tabla # 2: Casos en los que la RM aportó nuevos hallazgos a la sospecha diagnóstica previa por ultrasonido.

<i>Sistema afectado</i>	<i>Número de casos</i>	<i>Nuevos hallazgos descritos en RM fetal.</i>
<i>SNC</i>	26	-En defectos de SNC sospechados se suman: • Atrofia cortical severa. • Presencia de cuerpo calloso en casos de sospecha de agenesia de esta estructura. • Mielomeningocele • Variantes de Dandy Walker. • Hemivértebras y vértebras en mariposa. • Fusión de astas anteriores como variantes normales. -Secuestro pulmonar intralobar y extralobar. -Tumores abdominales que se concluyen como atresia duodenal grado IV. -Tumores de ovario unilateral y bilateral. -LL asociados a otros hallazgos que hicieron sospechar cromosomopatías. -Atrofia y ectopia renal. -Valva de uretra posterior.
<i>RESP</i>	3	
<i>TUMORES</i>	6	
<i>RENAL</i>	3	
<i>SOMA</i>	2	
<i>DIGEST</i>	2	
<i>LL</i>	2	
<i>TOTAL</i>	44	

Fuente: Hallazgos ultrasonográficos de las pacientes y resultados de RM Fetal

Grupo 3: cuando la realización de la RM no ofreció información útil por no poder concluir el estudio, ya sea por condiciones maternas (no toleran el decúbito, náuseas, vómitos) o fetales (movimientos fetales que no permitan visualizar el sistema de órganos afectado) o fallas en el diagnóstico emitido por RM.

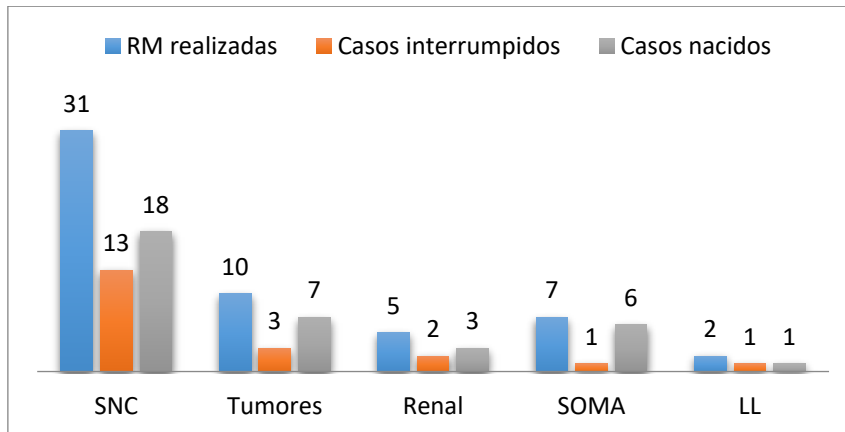
Tabla # 3: Casos en los que la RM no ofreció información útil por no poder concluir el estudio, ya sea por condiciones maternas (no toleran el decúbito, náuseas, vómitos) o fetales (movimientos fetales que no permitan visualizar el sistema de órganos afectado) o fallas en el diagnóstico emitido por RM.

Sistema afectado	Número de casos	Nuevos hallazgos descritos en RM fetal.
SOMA	3	-En 3 casos no se concluye el estudio por movimientos fetales. -En 1 caso se emite un diagnóstico no corroborado en la vida posnatal (duplicidad esofágica). -En 2 casos no se confirma defecto descrito por ultrasonido y sin embargo se describen en el momento del nacimiento: <ul style="list-style-type: none"> • Escoliosis lumbar marcada. • Onfalocele.
DIGEST	2	
TUMORES	1	
TOTAL	6	

Fuente: Hallazgos ultrasonográficos de las pacientes, resultados de RM Fetal y hallazgo posnatal en examen físico.

De los 66 casos que se realizaron RM fetal, se interrumpieron el embarazo 20 casos, nacieron 45 de los fetos estudiados y se produjo 1 óbito fetal, resultado que se muestra en el gráfico # 2.

Gráfico # 2: Decisión tomada por las familias luego del asesoramiento genético ofrecido con los elementos que aporta la RM fetal.



Fuente: Historia clínica de los casos estudiados.

Discusión:

A pesar de la evolución y modernización de los medios diagnósticos de manera paulatina y vertiginosa, en la práctica médica actual se argumenta que el ultrasonido prenatal es la herramienta de elección para el diagnóstico de defectos congénitos, pero sus limitaciones hacen necesaria la introducción de

otros medios diagnósticos como la RM fetal y la Tomografía Axial Computarizada (TAC).⁽²⁾

En la CRNP en el período de tiempo en que se realizó la investigación, se estudiaron un mayor número de casos que provienen de la provincia La Habana, situación que se encuentra en relación con la provincia que mayor número de embarazos y partos reporta cada año según su densidad poblacional, y además en estrecha relación con las condiciones logísticas y geográficas, que facilitan el acceso de estas pacientes al servicio de RM fetal en la capital, a pesar de ser un estudio que se le ofrece a todas las pacientes del país que acuden a la CRNP y que el estudio US no sea concluyente.

El SNC es el sistema que con mayor frecuencia constituyó el motivo de evaluación mediante RM fetal para concluir la sospecha diagnóstica, o para enriquecer los hallazgos ultrasonográficos, hecho que se reitera en la literatura revisada, donde se plantea que el SNC requiere con mayor exigencia la utilización de este medio diagnóstico, y específicamente en los defectos fetales relacionados con: Agenesia y disgenesia de cuerpo calloso y que presenta mayor sensibilidad que el ultrasonido para las patologías asociadas a defectos de fosa posterior, alteraciones de la migración, atrofia cortical, heterotopias y asimetrías de los hemisferios, entre otras alteraciones de desarrollo neocortical.⁽³⁻⁷⁾ En nuestra muestra, los elementos a evaluar en relación al SNC fueron: la presencia o no de cuerpo calloso, dilatación de ventrículos laterales con medidas alrededor de los 14-15mm, comunicaciones de 3er y 4to ventrículos con fosa posterior, variantes de Dandy Walker con menor o mayor grado de severidad que se enriquecieron con las imágenes obtenidas por RM fetal, alteraciones de fosa posterior, quistes aracnoideos de distintas ubicaciones anatómicas y diferentes grados de atrofia cortical que se corroboraron con aumento del espacio subaracnoideo en regiones específicas o de manera global. En 26 (84%) de los 31 estudios de RM realizados, se reportaron nuevos hallazgos que no se sospecharon por US, hallazgo que coincide con lo referido en la literatura alrededor de los defectos de SN⁽⁸⁾.

La utilidad de las RM fetal en los últimos 15 años ha sido ampliamente discutida por los especialistas que se dedican a la precisión de la salud materna fetal. Como muestran los resultados de esta investigación, no solo este

estudio confirma o amplía la información del defecto sospechado por ultrasonido; sino que en 44 casos que representan el 67% de todos los pacientes estudiados, aportó nuevos hallazgos que modificaron de manera contundente el asesoramiento genético brindado a las familias, este resultado coincide con lo planteado por García Moreno et al ⁽⁹⁾, en su investigación la RM aportó información adicional en más del 50 por ciento de los casos estudiados, y cambió el diagnóstico del 38 por ciento, así como en tres casos se descartó la anomalía congénita sospechada. Es también el reporte de Monroy et al. ⁽³⁾, donde en su serie de casos, se encuentran nuevos hallazgos en un feto que se practica una RM fetal por sospecha de derrame pleural izquierdo y, adicionalmente, se informa una hipoplasia pulmonar ipsilateral, así como secuestro pulmonar extralobar el cual no había sido observado mediante estudio ecográfico previo, reportar nuevos hallazgos es uno de los aportes más relevante de este estudio en la vida prenatal, pues modifica la percepción de la salud fetal y la preparación de los servicios de salud para recibir un recién nacido con defecto congénitos caracterizados por RM.

El sistema respiratorio representó el 11 % de los motivos de indicación de RM, las principales sospechas diagnósticas fueron: enfermedad adenomatoidea de pulmón, enfermedad microquística pulmonar y los secuestros pulmonares, de ellos en 3 casos, se modificó el diagnóstico por RM y los principales hallazgos estuvieron relacionados con hallazgos de secuestro pulmonar extralobar y aumento de la ecogenicidad del tejido pulmonar sin asociación con defectos a este nivel, es un comportamiento descrito por Katrin E. Kastenholtz et al⁽¹⁰⁾ donde argumentan que el estudio de RM fetal, permite estimar un volumen pulmonar fetal, características del tejido pulmonar específico según lóbulos y lateralidad así como brinda valiosas predicciones prenatales en cuanto a la supervivencia y las necesidades de suplementos de oxígeno para el recién nacido.

La RM fetal juega un papel importante por su capacidad multiplanar y diferenciación tisular. Es importante en el estudio de la hernia diafragmática, pues establece un pronóstico y ayuda a planificar el parto y cirugía posterior. ⁽¹¹⁾ Demostró su utilidad en las patologías gastrointestinales, en los fetos estudiados en la CRNP, donde se precisó en 2 casos que se trataba de una atresia duodenal cuando la sospecha diagnóstica por ultrasonido mostraba

imágenes tumorales de aspecto quístico, la contribución de excelencia en este sistema también ha sido documentada por Recio Rodríguez Manuel et al⁽¹¹⁾ donde plantea que la RM es útil en el estudio de las obstrucciones, perforaciones y malrotaciones intestinales, además documenta la importancia de la RM fetal en el estudio genitourinario, específicamente en los casos de agenesia renal, patología obstructiva y enfermedad quística renal, permitiendo caracterizar las lesiones quísticas congénitas.

El 44 % de los casos estudiados decidieron la terminación de la gestación una vez asesorados con la realización de la RM fetal.

Conclusiones:

La RM es un estudio no invasivo que complementa la ultrasonografía prenatal para potencializar la atención de excelencia de las gestantes que requieren un seguimiento personalizado por la sospecha de defectos congénitos. Permite brindar un asesoramiento genético cercano al acontecer intraútero, y posibilita superar las limitaciones para observar estructuras fetales que se presentan en el ultrasonido convencional.

Bibliografía:

1. Mitchell C. Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas. Pan American Health Organization/World Health Organization. 2015. Disponible en: http://www.paho.org/col/index.php?option=com_content&view=article&id=2324:-las-anomalias-congenitas-son-la-segunda-causa-de-muerte-en-los-ninos-menores-de-5-anos-en-las-americas&Itemid=551
2. Smith F, MacLennan F, Abramovich D, MacGilivray I, Hutchison J. NMR imaging in human pregnancy: a preliminary study. Magnetic Resonance Imaging. 1984;2(1):57-64. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6129387/>
3. Monroy Rojas S, Díaz Silva H, Meléndez F, Serrano S, De Núbila E. Utilidad de la resonancia magnética fetal como método de diagnóstico corporal prenatal y revisión de nuestra experiencia: Serie de casos. Revista colombiana de radiología. 2017:4688-91. Disponible en:

http://contenido.acronline.org/Publicaciones/RCR/RCR28-2/05_Utilidad.pdf

4. Muñoz H, Aiello H, Ortega X, Pietrani M, Guerra F, Herrera M, et al. Consenso latinoamericano sobre resonancia magnética fetal. Revista chilena de obstetricia y ginecología. 2013;78(2):139-41. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262013000200012>
5. Recio Rodríguez M, Martínez de Vega Fernández V, Martínez Ten P, Pérez Pedregosa J, Fernández-Mayoralas DM, Jiménez de la Peña M. RM fetal en las anomalías del SNC: Aspectos de interés para el obstetra. Revista argentina de radiología. 2010;74(4):385-96. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-99922010000400008&lng=es
6. Ortega X, Otayza F, Araneda D, Moenne K, Pérez C, Escaffi JA, et al. Resonancia magnética fetal en el estudio prequirúrgico de disrafia espinal. Revista chilena de radiología. 2016;22(3):133-9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rchira.2016.09.004>
7. Susarte SIC, Perez SMT, Farias SJMF, Garcia SCS, Jimenez SRS, Úbeda SAG. Técnica, indicaciones y enfoque práctico de la RM fetal. Seram. 2021;1(1). Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4411>
8. Sgarbi N, Etchegoimberry V. Resonancia Magnética Fetal aportes al diagnóstico de las malformaciones del Sistema Nervioso. Revista de Imagenología. 2018; 21 (2): 92-101. Disponible en:
9. García-Moreno CM, Torres-Olivas E, Barrera-Esparza M, Sierra-Lozada N, Casillas-Barrera M, López-Félix JA, et al., editors. Papel de la resonancia magnética fetal en la valoración de las anomalías prenatales. Anales de Radiología México; 2021. Disponible en: https://www.analesderadiologiamexico.com/portadas/arm_21_20_2.pdf
10. Kastenholz KE, Weis M, Hagelstein C, Weiss C, Kehl S, Schaible T, et al. Correlation of observed-to-expected MRI fetal lung volume and ultrasound lung-to-head ratio at different gestational times in fetuses with

congenital diaphragmatic hernia. American Journal of Roentgenology. 2016;206(4):856-66. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27003054/>

11. Recio Rodríguez M, Martínez Ten P, Pérez Pedregosa J, Bermejo López C, Tamarit Degenhardt I, Pastor Abascal I. RM fetal: patología torácica y abdómino-pélvica. Revista argentina de radiología. 2012;76(1):9-28.

Disponible en:

http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-9992201200012000100002&lng=es.

- **Conflictos de intereses:** Los autores declararan no tener conflictos de intereses en relación con la investigación presentada.
- **Contribución de los autores:**
 1. **Maidalys Bravo Ramírez:** Conceptualización y diseño de la investigación, revisión de la literatura, obtención de datos, procesamiento estadístico y redacción del documento
 2. **Yovany Vázquez:** Obtención de datos, informe de resultados, revisión de la literatura y revisión de la versión final.
 3. **María del Carmen Aguilar Callejas :** Informe de los resultados y obtención de datos.
 4. **Yanisbell Fajardo Peña:** Búsqueda y acotación de la bibliografía
 5. **Nelvis Delgado Zayas:** Búsqueda y acotación de la bibliografía.