

Genética Comunitaria

ARTÍCULO ORIGINAL

Resonancia Magnética Nuclear, dos años de su empleo en la Consulta de Referencia Nacional Prenatal para la confirmación de defectos congénitos

Nuclear Magnetic Resonance Imaging, two years of its use in the National Prenatal Reference Consultation for the confirmation of congenital defects

Maidalys Bravo Ramírez¹, maidalsbr@infomed.sld.cu, <https://orcid.org/0000-0003-3170-7132>
Yovany Vázquez Martínez², yovany@infomed.sld.cu, <https://orcid.org/0000-0002-2523-3308>
María del Carmen Aguilar Callejas³, <https://orcid.org/0000-0001-9267-1191>
Yanisbell Fajardo Peña², yanisbellfajardo@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-4816-4472>
Nelvis Delgado Zayas⁴, nelvisdelgado@infomed.sld.cu, <https://orcid.org/0000-0002-5998-8055>

¹ Centro Nacional de Genética Médica de Cuba. La Habana, Cuba.

² Hospital Ginecobstétrico “Ramón González Coro”. La Habana, Cuba.

³ Hospital Hermanos Ameijeiras. La Habana. Cuba.

⁴ Policlínico Docente Federico Capdevila. La Habana, Cuba.

Citar como: Bravo Ramírez M, Vázquez Martínez Y, Aguilar Callejas MC, Fajardo Peña Y, Delgado Zayas D. Resonancia Magnética Nuclear, dos años de su empleo en la Consulta de Referencia Nacional Prenatal para la confirmación de defectos congénitos. Salud, Ciencia y Tecnología - Serie de Conferencias. 2023;2(3):341. <https://doi.org/10.56294/sctconf2023341>.

Recibido: 10-03-2023 **Revisado:** 22-03-2023 **Aceptado:** 07-05-2023 **Publicado:** 08-05-2023

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.

Objetivo: Evaluar la utilidad de la RM fetal en el diagnóstico de defectos congénitos en gestantes atendidas en la Consulta de Referencia Nacional Prenatal (CRNP).

Métodos: 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 clave: defectos congénitos, ultrasonografía prenatal, resonancia magnética fetal.

ABSTRACT

Introduction: Although ultrasonography (US) is still the modality of choice in the evaluation of disorders related to pregnancy and the fetus, it has certain limitations. For this reason, magnetic resonance imaging (MRI) has become a noninvasive study method, complementary to US, to detect fetal anomalies, allowing a better approach to prognosis and perinatal management.

Objective: To evaluate the usefulness of fetal MRI in the diagnosis of congenital defects in pregnant women attended at the National Prenatal Referral Clinic (CRNP).

Methods: an observational, analytical, longitudinal and prospective study was performed using all cases attended at the CRNP for confirmation of congenital defects (CD), from May 2020 to May 2022, in which it was necessary to complement the ultrasonographic findings with fetal MRI, either due to fetal or maternal conditions that limited the scope of conventional ultrasonography images.

Results: 66 fetal MRI were performed, the most frequent reason for indication was the suspicion of Central Nervous System defects (47%), followed by non-specific abdominal tumors (14%), Respiratory System and SOMA (11%) each and Renal and Digestive System with 8 and 6% respectively. In 16 of the cases the ultrasonographic finding was confirmed without other elements of interest, in 44 cases findings were reported that strongly modified the genetic counseling offered to the families, and in 6 cases the examination was not useful.

Conclusions: MRI is the complement to prenatal ultrasonography that irrefutably strengthens the personalized nature of the genetic counseling offered to parents when a congenital defect is suspected.

Keywords: congenital defects, prenatal ultrasonography, fetal magnetic resonance imaging.

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 defectos congénitos 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 enfermedades 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 Consulta de Referencia Nacional Prenatal (CRNP) para la confirmación de defectos congénitos en el país (3er nivel), se realizaron los primeros estudios imagenológicos que aporta la Resonancia Magnética (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 parejas atendidas en las consultas de atención prenatal en el país para la confirmación de defectos congénitos.

Objetivo: Evaluar la utilidad de la RM fetal en el diagnóstico de Defectos congénitos en gestantes atendidas en la Consulta de Referencia Nacional Prenatal.

MÉTODOS

Diseño general del estudio:

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.

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 primer momento se guardó la información correspondiente a la sospecha diagnóstica por ultrasonido que se plantea en los Departamentos Provinciales de Genética (segundo nivel de atención); en un segundo momento se recolectó la información emitida en la CRNP luego del estudio ultrasonográfico (tercer nivel de atención); en un tercer momento se describieron los hallazgos de la RM indicada con la información a priori, lo que permitió la comparación y estratificación de la muestra para mejor estudio en tres grupos: Grupo 1: cuando la realización de la RM confirmó el hallazgo ultrasonográfico o sospecha diagnóstica realizada por ultrasonido, sin otros aportes de interés.

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

Grupo 3: cuando la realización de la RMF no ofreció información útil por no poder concluir el estudio, ya sea por condiciones maternas (no toleraron el decúbito, náuseas, vómitos) o fetales (movimientos fetales que no permitieron visualizar el sistema de órganos afectado) o fallas en el diagnóstico emitido por RM. Finalmente describimos la decisión tomada por las familias, luego del asesoramiento genético ofrecido con los elementos que aporta la CRNP.

Se almacenaron 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 se procesaron automáticamente mediante el programa estadístico SPSS 26, que permitió realizar estudios de frecuencias y porcentajes, 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 protegido por los investigadores vinculados directamente con la investigación.

RESULTADOS

En los dos 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 ocho casos, Sancti Spiritus con siete casos, Artemisa seis casos, Camagüey con cinco casos, Cienfuegos y Pinar de Río con tres casos cada una, Holguín y la Isla de la Juventud con dos y Ciego de Ávila, Granma, Las Tunas, Mayabeque, Villa Clara y Santiago de Cuba con un caso cada una.

En la figura 1, se muestran los sistemas de órganos donde se detectó algún signo que motivó la indicación de RM.

Figura 1. Sistemas de órganos afectados en los casos que se indicó RM.



Fuente: Elaboración propia.

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.

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

Cuando se analizan los pacientes según resultados obtenidos por RM y su concordancia con estudio ultrasonográfico encontramos la tabla 1 que muestra la distribución de estos hallazgos.

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

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

Fuente: Elaboración propia.

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

Sistema afectado	Número de casos	Nuevos hallazgos descritos en RM fetal.
SNC	26	-En defectos de SNC sospechados se suman: <ul style="list-style-type: none"> • Atrofia cortical severa. • Presencia de cuerpo calloso en casos de sospecha de agenesia de esta estructura. • Mielomeningocele
RESP	3	
TUMORES	6	
RENAL	3	
SOMA	2	
DIGEST	2	

LL	2	<ul style="list-style-type: none"> • Variantes de Dandy Walker. • Hemivértabras 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.
TOTAL	44	

Fuente: Elaboración propia.

En 26 (84%) de los 31 estudios de RM realizados por hallazgos en SNC, se reportaron nuevos hallazgos que no se sospecharon por US.

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.

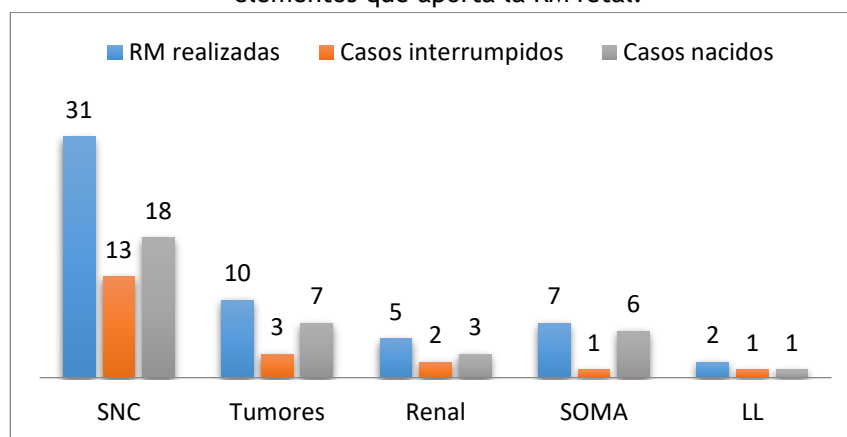
Tabla 3. Casos en los que la RM no ofreció información útil por no poder concluir el estudio, ya sea por condiciones maternas (no toleran el decúbito, náuseas, vómitos) o fetales (movimientos fetales que no permitan visualizar el sistema de órganos afectado) o fallas en el diagnóstico emitido por RM.

<i>Sistema afectado</i>	<i>Número de casos</i>	<i>Nuevos hallazgos descritos en RM fetal.</i>
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: Elaboración propia.

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: Elaboración propia.

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

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 concordancia 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 ultrasonido convencional 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 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 enfermedades 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 la muestra analizada, 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 tercer y cuarto 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.⁽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. García Moreno et al.⁽⁹⁾ plantean en su investigación que 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.

En este estudio el sistema respiratorio presentó un comportamiento antes 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⁾ En esta investigación demostró su utilidad en las patologías gastrointestinales, en los fetos estudiados en la CRNP, donde se precisó en dos 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.

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.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

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. 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. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(83\)91588-x](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(83)91588-x)
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.
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. <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.

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. <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).
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.
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. <https://doi.org/10.24875/ARM.20000110>
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. <https://doi.org/10.2214/ajr.15.15018>
11. Recio Rodríguez M, Martínez Ten P, Pérez Pedregosa J, Bermejo López C, Tamarit Degenhardt I, Pastor Abascal I. RM fetal: patología torácica y abdomino-pélvica. Revista argentina de radiología. 2012;76(1):9-28.

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

No existen.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.

Análisis formal: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.

Metodología: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.

Investigación: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.

Redacción-borrador original: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.

Redacción-revisión y edición: Maidalys Bravo Ramírez, Yovany Vázquez Martínez, María del Carmen Aguilar Callejas, Yanisbell Fajardo Peña, Nelvis Delgado Zayas.