
ARTÍCULO DE REVISIÓN

Manejo del intestino fetal hiperecogénico como marcador ecográfico prenatal.

Prenatal assesment of hyperechogenic fetal bowel as prenatal sonographic marker.

Karel Reyes Bacardí,¹ Rita Sánchez Lombana.^{II}

Resumen

El intestino fetal hiperecogénico está presente entre el 1% y el 6% de todas las ecografías realizadas en el segundo trimestre y es distinguible de otras alteraciones como la ascitis fetal, las calcificaciones intraabdominales y la dilatación intestinal. Se considera una variante de la normalidad o “marcador blando” asociado con múltiples condiciones patológicas, siendo su asociación con las aneuploidías la más frecuente. Como ante cualquier otro marcador prenatal, es aconsejable la realización de un examen de la anatomía fetal, placentaria y del estado del líquido amniótico ya que la identificación de otros marcadores ecográficos permitirá elegir la conducta adecuada, evitando las intervenciones innecesarias y la toma de decisiones incorrectas.

Palabras clave: Intestino fetal hiperecogénico, malformaciones estructurales, marcadores prenatales, diagnóstico prenatal, ultrasonografía

Abstract

Hyperechogenic fetal bowel occurs in 0,2% and 1,8% of normal pregnancies during the second trimester ultrasound and it is readily distinguishable from other meconium conditions such as fetal ascites, intraabdominal calcification, and intestinal dilatation. Fetal bowel hyperechogenicity is considered a normal variant or “soft marker” that can also associated with a variety of other pathologic conditions. As a prenatal fetal marker is advisable the examination of placental and fetal anatomy and the state of amniotic fluid. These examinations will allow choice the adequate behavior.

Keywords: Hyperechogenic fetal bowel, structural malformations, prenatal markers, prenatal screening, ultrasonography

¹ Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instituto Nacional de Oncología y Radiobiología, La Habana, Cuba. E-mail: karel.reyes@infomed.sld.cu.

^{II} Especialista de 2do. Grado en Genética Clínica. Master en Enfermedades Infecciosas. Centro Provincial de Genética de La Habana.

Introducción

El intestino fetal hiperecogénico, descrito por primera vez en 1985 por Lince y colaboradores^{1,2} e identificado en fetos con síndrome Down por primera vez en 1990 por Nyberg y Persutte,^{3,4} se define por la mayoría de los autores como un intestino de ecoestructura similar o mayor que la ósea, aunque otros autores la comparan con la ecoestructura hepática o pulmonar. Esto trae como consecuencias variaciones entre los ecografistas en el momento del diagnóstico.

Este hallazgo ecográfico está presente entre el 1% y el 6% de todas las ecografías realizadas en el segundo trimestre. Se atribuye su formación al hipoperistaltismo y/o a la disminución del contenido líquido del meconio. Se puede detectar en los estudios ecográficos prenatales de rutina, volviéndose progresivamente visible durante el segundo trimestre como un acúmulo brillante de meconio en la luz intestinal alrededor de la semana 16 de gestación. El aumento en su resolución en el feto normal durante el tercer trimestre se debe al incremento de la ingesta fetal de líquido amniótico. Es distinguible además de otras alteraciones como la ascitis fetal, las calcificaciones intraabdominales y la dilatación intestinal.²

Se considera una variante de la normalidad o “marcador blando” asociado con múltiples condiciones patológicas, siendo su asociación con las aneuploidias la más importante a tener en cuenta en cada feto en el que este marcador se identifique.² Aunque hace 30 años de su primera descripción, aún no existen definiciones claras o guías para su manejo clínico. Por las importantes consecuencias que tiene este defecto para la familia, obstetras, genetistas clínicos, radiólogos, neonatólogos y cirujanos, nos proponemos con esta revisión describir las principales causas de este defecto así como su pronóstico y manejo, según lo reportado en la literatura científica.

Desarrollo

En 1996, Slotnick y colaboradores^{2,5} publicaron un sistema para clasificar el grado de variación ecogénica, basado en la comparación entre la ecogenicidad intestinal y la ósea, lo que reduce la variabilidad en la observación de la misma:

Grado 0 = Normal

Grado 1 = Ecogenicidad intestinal aumentada, pero menos ecogénico que el hueso.

Grado 2 = Ecogenicidad intestinal igual a la ósea.

Grado 3 = Ecogenicidad intestinal mayor que la ósea.

Otra forma de clasificarlo es teniendo en cuenta la

ecogenicidad hepática:⁶

Grado 1 = Ecogenicidad intestinal discreta comparada con la ecogenicidad hepática fetal.

Grado 2 = Ecogenicidad intestinal moderada comparada con la ecogenicidad hepática fetal.

Grado 3 = Ecogenicidad intestinal igual a la ósea.

Ante la sospecha de intestino ecogénico, la ganancia del equipo debe disminuirse para poder hacer la comparación, asegurar el diagnóstico y reducir los falsos-positivos.⁵

Causas de intestino fetal hiperecogénico

La aneuploidia fetal, principalmente la trisomía 21 y con menos frecuencia las trisomías 13 y 18, el síndrome Turner y las triploidías cursan con aumento de ecogenicidad intestinal fetal. La causa en estos síndromes es incierta, pero se le atribuye a una disminución de la motilidad intestinal con un incremento de la absorción de agua del meconio. También se asocia a una disminución de la actividad enzimática en el líquido amniótico de los fetos aneuploides.^{2,7} Se ha descrito en algunos casos la presencia de calcificaciones asociadas al aumento de la ecogenicidad.⁸ El riesgo de alteraciones cromosómicas es mayor cuando se asocia la ecogenicidad intestinal aumentada con otros marcadores blandos ecográficos o defectos congénitos mayores, que la presencia aislada de esta.⁷

El oligohidramnios y los defectos obstructivos gastrointestinales como la atresia duodenal, rectal o biliar; por la disminución del contenido de líquido amniótico en el meconio, parecen estar relacionados con este defecto.^{2,9} Otro defecto del sistema digestivo, la enfermedad de Hirschsprung, una rara enfermedad gastrointestinal con una frecuencia elevada en fetos con síndrome Down, produce aumento de la ecogenicidad intestinal por disminución de la peristalsis. Además se acompaña prenatalmente de polihidramnios, aumento de la circunferencia abdominal y áreas quísticas en el abdomen fetal. Al estar asociada a las aneuploidias, puede acompañarse de defectos fetales en otros sistemas como malformaciones cardiovasculares y renales.^{2,10} En la Enterolitiasis, una rara entidad, se observa aumento de la ecogenicidad intestinal con asas dilatadas y calcificaciones intraluminales. Se debe descartar la hemorragia intra-amniótica. Puede asociarse con fístulas rectourinarias y malformaciones anorrectales, por lo que ante la presencia de enterolitiasis debe pensarse en ambas posibilidades. La utilización de la espectroscopia infrarroja permitió plantear como causa posible de las calcificaciones el estasis de meconio, una consecuencia de la

malformación obstructiva, sumando la presencia de orina por la existencia de fistulas rectourinarias.^{11,12} El crecimiento intrauterino retardado (CIUR) se ha relacionado con este defecto, aunque el mecanismo que lo produce relacionado con la isquemia mesentérica debido a la redistribución hemodinámica que ocurre en estos fetos es cuestionable. No obstante, la presencia de ambos fenómenos, que puede acompañarse de cifras elevadas de alfafetoproteína, teniendo un cariotipo fetal normal, empeora el pronóstico fetal, pudiendo provocar la muerte en el periodo prenatal o neonatal, o complicaciones postnatales como la enteritis necrotizante.²

La hemorragia intra-amniótica puede producir un intestino hiperecogénico debido a la deglución de productos hemáticos, lo que resulta en una hiper celularidad meconial, probablemente con pequeños coágulos dentro de la luz intestinal. En estos casos se evidencia la presencia de pigmentos en el líquido amniótico. Se recoge en algunos casos el antecedente de transfusiones intrauterinas en fetos con ecogenicidad normal previo a la transfusión, y en otros existe el antecedente de un proceso anormal de placentación.²

Entre el 50% y el 78% de los fetos con fibrosis quística presenta un intestino hiperecogénico. La asociación es debida a cambios en la consistencia del meconio en el intestino delgado, como resultado de alteraciones en la secreción de enzimas pancreáticas, que produce un meconio con elevado contenido proteínico. Los hallazgos ecográficos pueden variar desde un aumento difuso, un aumento ecogénico focal con calcificaciones, a una masa hiperecogénica o dilataciones de asas delgadas. Estos hallazgos ecográficos pueden aparecer desde el segundo trimestre.² El aumento de la ecogenicidad se ha convertido en un marcador altamente predictivo en poblaciones con alto riesgo de fibrosis quística, fundamentalmente en los grados II y III de hiperecogenicidad¹³. La incidencia de fibrosis quística en fetos con intestinos hiperecogénicos es del 5%. No obstante, se recomienda la pesquisa de esta enfermedad, ya que en poblaciones de bajo riesgo, la presencia de este defecto no incrementa el riesgo.¹⁴

La asociación entre las infecciones congénitas por citomegalovirus (CMV) o parvovirus y la toxoplasmosis, y la presencia del aumento de la ecogenicidad intestinal se ha reportado en el 10% de los casos estudiados. El más común es el CMV. En algunos estudios realizados la hiperecogenicidad es el único hallazgo ecográfico, aunque no se reporta como marcador específico de esta infección fetal.¹⁵ El mecanismo es incierto, se plantea que puede ser por

daño directo con inflamación o peritonitis meconial o indirectamente por ascitis, anemia o restricción del crecimiento fetal.^{2,16}

En las talasemias, el edema de la pared intestinal provocado por la anemia y la hipoxia severas también puede presentarse como un aumento en la ecogenicidad intestinal, aunque este mecanismo aún no está bien establecido.²

La asociación con enfermedades neurometabólicas solo se ha visto mediante dos reportes de casos. El primero en 2007,¹⁷ asociado a la deficiencia de la 3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga y el segundo en 2014⁹ asociado al síndrome Zellweger, una enfermedad autosómica recesiva causada por la ausencia de peroxisomas funcionales. En este último caso, la hiperecogenicidad se produce por la hipotonía e hipoperistaltismo que caracteriza a estos fetos.

Pronóstico

La hiperecogenicidad aislada antes de las 20 semanas de gestación es usualmente transitoria, desapareciendo en estudios posteriores realizados durante las semanas siguientes al primer diagnóstico. Este aumento de la resolución se asocia frecuentemente al funcionamiento normal del intestino en la mayoría de los fetos.²

La persistencia de la hiperecogenicidad durante el tercer trimestre es probable que esté más relacionada con una patología subyacente, aunque no se descarta un pronóstico favorable, ya que en la mayoría de los fetos en los que se ha observado esta patología, de forma aislada durante el tercer trimestre, no se han encontrado patologías asociadas.²

Al combinar los resultados de estudios realizados durante cinco años en Estados Unidos, Australia y Francia, se encontró que entre el 60%-80% de los fetos con hiperecogenicidad intestinal no presentaron ningún defecto después del nacimiento. Entre los restantes, sin embargo, existía una enorme incidencia de alteraciones cromosómicas, CIUR y muerte perinatal.^{2,18-21} Además, existe una probable interrelación entre el aumento de la ecogenicidad intestinal, la insuficiencia uteroplacentaria, la prematuridad y la obstrucción intestinal funcional neonatal. La interrelación entre la hiperecogenicidad y la disfunción placentaria es compleja, pero la isquemia intestinal intrauterina crónica es responsable de la hiperecogenicidad y la disfunción en el neonato.²

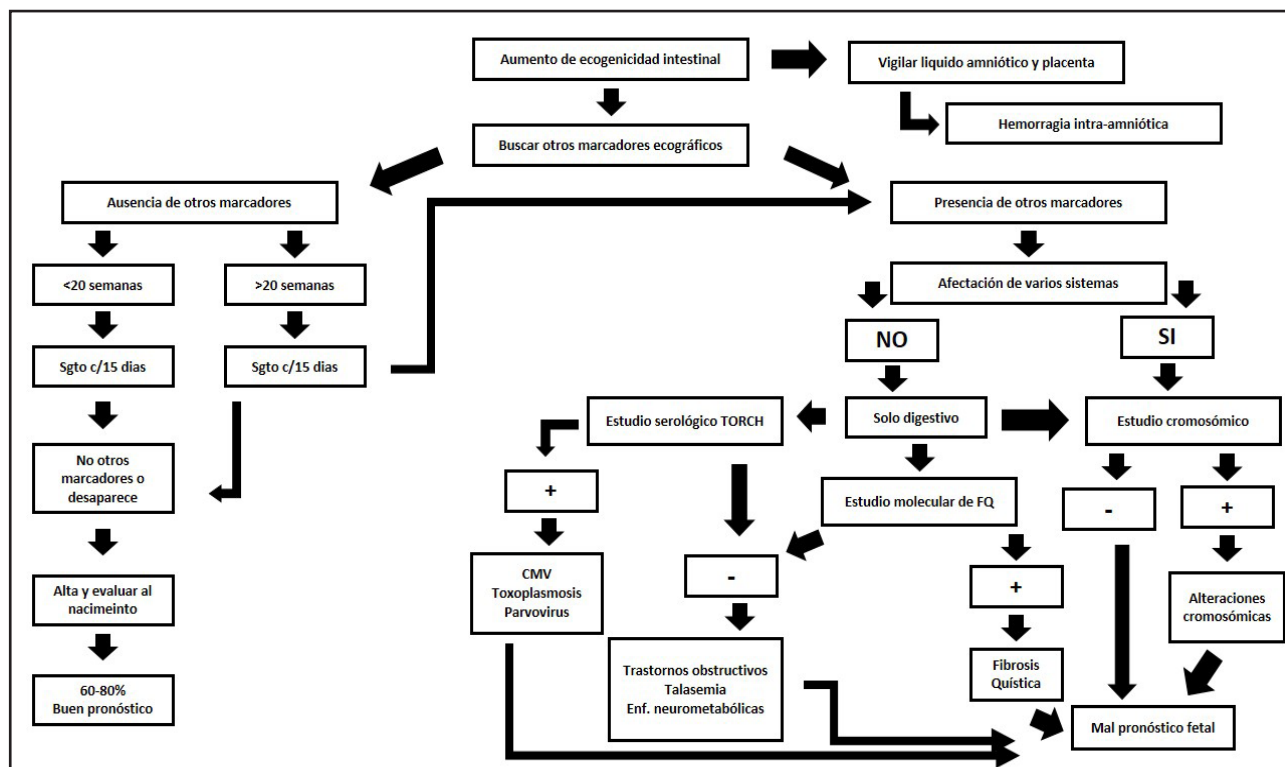
Manejo de la hiperecogenicidad intestinal

Como ante cualquier otro marcador prenatal, es aconsejable la realización de un examen de la anatomía

fetal y placentaria, así como del estado del líquido amniótico. Ante la sospecha de cromosomopatía, se debe realizar el estudio cromosómico fetal; o molecular, en caso de sospecharse una Fibrosis Quística. También se aconseja realizar estudios

serológicos ante la sospecha de infecciones TORCH. A continuación proponemos un algoritmo de trabajo ante la presencia de este marcador ecográfico (Figura 1).

Figura 1. Algoritmo de trabajo para el manejo de la hiperecogenicidad intestinal.



Conclusiones

La hiperecogenicidad intestinal es un marcador ecográfico inespecífico, relacionado con varias patologías y pronóstico fetal. Aunque su mecanismo de producción no está totalmente establecido, sí existe uniformidad al plantear que está asociado en un porcentaje de los casos a un mal pronóstico fetal,

por lo que resulta muy importante la realización de evaluaciones consecutivas a las gestantes que presenten este hallazgo. La identificación de otros marcadores ecográficos permitirá elegir la conducta adecuada, evitando las intervenciones innecesarias y la toma de decisiones incorrectas.

Referencias bibliográficas

1. Lince DM, Pretorius DH, Manco-Johnson ML, Manchester D, Clewell WH. The clinical significance of increased echogenicity in the fetal abdomen. *Am J Roentgenol* 1985; 145: 683-6.
2. De Oronzio MA. Hyperechogenic fetal bowel: an ultrasonographic marker for adverse fetal and neonatal outcome? *J prenatal med* 2011; 5 (1): 9-13.
3. Nyberg DA, Resta RG, Luthy DA, Hickok DE, Mahony BS, Hirsch JH. Prenatal sonographic findings of Down syndrome: review of 94 cases. *Obstet Gynecol.* 1990; 76: 370 – 377.
4. Persutte WH. Second trimester hyperechogenicity in the lower abdomen of two fetuses with trisomy 21: is there a correlation? *J ClinUltrasound.* 1990; 18: 425 – 428.
5. Slotnick RN, Abuhamad AZ. Prognostic implications of fetal echogenic bowel. *Lancet.* 1996;347:85-7.
6. Nyberg DA, Dubinsky T, Resta RG, Mahoney BS, Hickok DE, Luthy DA. Echogenic fetal bowel during the second trimester: clinical importance. *Radiology.* 1993;188:527-31.

7. Ekin A, Geze C r, Taner CE, Ozeren M. The effect of associated structural malformations in the prediction of chromosomal abnormality risk of fetuses with echogenic bowel. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2014;1-5.
8. Sahlin E, Sirotkina M, Marnerides A, Iwarsson E, Papadogiannakis N. Fetal Calcifications Are Associated with Chromosomal Abnormalities. *PLoS ONE.* 2015;10(4).
9. Aydemir O, Kavurt S, Esin S, Kandemir O, Bas AY, Demirel N. Fetal echogenic bowel in association with Zellweger syndrome. *J Obstet Gynaecol Res.* 2014;40(6):1799–1802.
10. Jakobson-Setton A, Weissmann-Brenner A, Achiron R, Kuint J, Gindes L. Retrospective analysis of prenatal ultrasound of children with Hirschsprung disease. *Prenat Diagn.* 2015;35:1–4.
11. Shimotake T, Higuchi K, Tsuda T, et al. Infrared spectrophotometry of intraluminal meconium calculi in a neonate with imperforate anus and rectourethral fistula. *J Pediatr Surg.* 2006;41:1173–6.
12. Shiozaki A, Yoneda S, Kusabiraki T, Ito M, Ito M, Yoneda N, Saito S. Prenatal diagnosis of enterolithiasis at 18 weeks: multiple foci of intraluminal calcified meconium within echogenic bowel. *J Med Ultrasonics.* 2015;42:113–116.
13. Sukupová M, Dhaifalah I, Adamík Z, Havalová J. Hyperechogenic fetal bowel as a marker of fetal cystic fibrosis. *Ceska Gynekol.* 2015;80(1):20-4.
14. Kazandi M, Turan V, Demirtas GS, Akercan F, Aykut A, Ozkinay F. Mid-trimester hyperechogenic bowel in a fetus of Turkish origin carrying a rarely seen mutation of cystic fibrosis. *Arch Iran Med.* 2012; 15(7): 449 – 451.
15. Picone O, Teissier N, Cordier AG, Vauloup-Fellous C, Adle-Biassette H, Martinovic J et al. Detailed in utero ultrasound description of 30 cases of congenital cytomegalovirus infection. *Prenat Diagn.* 2014;34: 518–524.
16. Simon-Bouy B, Satre V, Ferec C, Malinge MC, Girodon E, Denamur E, et al. Hyperechogenic fetal bowel: a large French collaborative study of 682 cases. *Am J Med Genet* 2003;121A:209-13.
17. Lee M, Cook CR, Wilkins I. A new association of second trimester echogenic bowel and metabolic disease of the neonate. *J Ultrasound Med* 2007; 26: 1119–1122.
18. Maillet L, Rudigoz RC, Buffin R, Massardier J, Gaucherand P, Huissoud C. Neonatal outcome of fetal hyperechogenic bowel. *Gynecol Obstet Fertil.* 2014;42(6):383-6.
19. Bleu G, Coulon C, Vaast P, Bourgeot P, Sfeir R, Boute O, Houfflin-Debarge V. Hyperechogenic fetal bowel: Which fetal and neonatal outcome? A French study of 149 cases. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris).* 2015;44(6):558-64.
20. Iruretagoyena JI, Bankowsky H, Heiser T, Birkeland L, Grady M, Shah D. Outcomes for fetal echogenic bowel during the second trimester ultrasound. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2010;23(11):1271-1273.
21. Ameratunga DM, Said JM, Reidy K, Palma-Dias R. Perinatal Outcomes following the Ultrasound Diagnosis of Echogenic Bowel: An Australian Perspective. *Fetal Diagn Ther.* 2012;31:179–184.