



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), Noviembre-Diciembre 2025,
Volumen 9, Número 6.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i6

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LINFANGIOMA QUÍSTICO CERVICODORSAL ASOCIADO A SÍNDROME POLIMALFORMATIVO, REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

PRENATAL DIAGNOSIS OF CERVICODORSAL CYSTIC LYMPHANGIOMA ASSOCIATED WITH POLYMBIFORMATIVE SYNDROME: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Julia Isis Parada López

Hospital General de Zona número 20

Almendra Ailed Gómez Acosta

Hospital General de Zona número 20

Cecilia Alejandra Beltrán Romero

Hospital General de Zona número 20

Rebeca Jiménez Herrera

Hospital General de Zona número 20

Gabriela Rodríguez Rodríguez

Hospital General de Zona número 20

Israel Aguilar Cozatl

Hospital General de Zona número 20

Diagnóstico Prenatal de Linfangioma Quístico Cervicodorsal Asociado a Síndrome Polimalformativo, Reporte de Caso y Revisión de la Literatura

Julia Isis Parada López¹

julia.isis.medicina@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0003-2408-968X>

Residente de ginecología y obstetricia
Hospital General de Zona número 20

Cecilia Alejandra Beltrán Romero

cecibelrom@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0001-7884-1406>

Residente de ginecología y obstetricia
Hospital General de Zona número 20

Gabriela Rodriguez Rodriguez

Gabriela.rodriguez.rdz@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0009-5080-2267>

Servicio de tanizaje
Hospital General de Zona número 20

Almendra Ailed Gómez Acosta

almendrailed@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0006-0016-0137>

Residente de ginecología y obstetricia
Hospital General de Zona número 20

Rebeca Jiménez Herrera

rebji@outlook.es

<https://orcid.org/0000-0002-5531-8564>

Servicio de patología
Hospital General de Zona número 20

Israel Aguilar Cozatl

israel.aguilarc@imss.gob.mx

<https://orcid.org/0000-0002-5184-0523>

Coordinación Clinica
de Educación e Investigación
Hospital General de Zona número 20

RESUMEN

Las anomalías congénitas pueden ser estructurales, funcionales o bioquímicas, representan una causa importante de enfermedad y muerte mundial, independientemente de la etapa de detección. Se estima que anualmente nacen cerca de 7.9 millones de niños con defectos congénitos severos a nivel global; de estos, aproximadamente 3.3 millones mueren antes de los cinco años y alrededor de 3.2 millones sobreviven con discapacidades permanentes. El impacto es grave en países de ingresos bajos y medios, donde se concentra más del 90 % de los casos y de las muertes asociadas a estas condiciones. En el ámbito del diagnóstico prenatal, el hallazgo de un linfangioma quístico debe considerarse un marcador de aneuploidías, en el primer y segundo trimestre del embarazo. Los síndromes más comúnmente asociados son: síndrome de Turner, trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13 y el síndrome de Noonan. Además, su coexistencia con malformaciones del sistema nervioso central, genitourinario o cardíaco empeora el pronóstico y requiere un enfoque multidisciplinario para la evaluación y manejo del embarazo. Presentamos el caso de una paciente que acudió al Hospital General de Zona No. 20 La Margarita en Puebla, donde se realizó diagnóstico prenatal de linfangioma quístico cervicodorsal en el tercer trimestre, acompañado de hidrocefalia y probable síndrome de valvas posteriores, lo que configura un síndrome polimalformativo de mal pronóstico. Mediante de este reporte y una revisión de la literatura, se discuten las implicaciones clínicas, diagnósticas y pronósticas del linfangioma quístico cervicodorsal, destacando la importancia del diagnóstico oportuno y la evaluación integral fetal.

Palabras clave: diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas, linfangioma quístico cervicodorsal, nevo melanocítico gigante, hidrocefalia comunicante, cardiomegalia

¹ Autor principal

Correspondencia: julia.isis.medicina@gmail.com

Prenatal Diagnosis of Cervicodorsal Cystic Lymphangioma Associated with Polymalformative Syndrome: Case Report and Literature Review

ABSTRACT

Congenital anomalies can be structural, functional, or biochemical, and they represent a major cause of disease and mortality worldwide, regardless of the stage of detection. It is estimated that approximately 7.9 million children are born each year with severe congenital defects globally; among them, around 3.3 million die before the age of five, and approximately 3.2 million survive with permanent disabilities. The impact is particularly severe in low- and middle-income countries, where over 90% of cases and related deaths occur. In the context of prenatal diagnosis, the finding of a cystic lymphangioma should be considered a marker of aneuploidy during the first and second trimesters of pregnancy. The syndromes most commonly associated are Turner syndrome, trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13, and Noonan syndrome. Moreover, its coexistence with malformations of the central nervous, genitourinary, or cardiac systems worsens the prognosis and requires a multidisciplinary approach for pregnancy assessment and management. We present the case of a patient who attended the General Hospital of Zone No. 20 La Margarita in Puebla, where a prenatal diagnosis of cervicodorsal cystic lymphangioma was made in the third trimester, accompanied by hydrocephalus and probable posterior urethral valve syndrome, constituting a polymalformative syndrome with poor prognosis. Through this case report and a review of the literature, we discuss the clinical, diagnostic, and prognostic implications of cervicodorsal cystic lymphangioma, highlighting the importance of timely diagnosis and comprehensive fetal evaluation.

Keywords: prenatal diagnosis of congenital malformations; cervicodorsal cystic lymphangioma; giant congenital melanocytic nevus; communicating hydrocephalus; cardiomegaly

*Artículo recibido 20 octubre 2025
Aceptado para publicación: 15 noviembre 2025*



INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos comprenden anomalías estructurales, funcionales o bioquímicas presentes al nacimiento, independientemente de su detección inmediata. Representan una causa importante de morbimortalidad neonatal, con mayor impacto en países de ingresos bajos y medios (1).

Los Defectos congénitos se clasifican en aislados o únicos, y en defectos múltiples. Los defectos aislados pueden o no estar asociados a una base genética, y su denominación permite identificar distintos mecanismos etiológicos posibles, como malformaciones, disruptiones, deformaciones y displasias. Por su parte, los defectos múltiples pueden presentarse bajo la forma de secuencias, síndromes o asociaciones (28).

Según la definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS), el diagnóstico prenatal abarca todas las estrategias diagnósticas dirigidas a identificar, durante la gestación, la presencia de un defecto congénito. Estas anomalías pueden ser internas o externas, de origen familiar o esporádico, hereditarias o no, y presentarse de forma aislada o en combinación con otros defectos (28).

Aproximadamente el 2 % de los nacimientos de hijos de padres clínicamente sanos y con embarazos sin complicaciones presentan algún tipo de defecto congénito. El resto de los casos se asocian a embarazos considerados de alto riesgo genético, los cuales pueden involucrar alteraciones cromosómicas, enfermedades mendelianas, trastornos multifactoriales resultado de interacciones complejas entre factores genéticos y ambientales, o exposición a agentes teratogénicos. Asimismo, otras complicaciones reproductivas, como la infertilidad, el aborto espontáneo, la muerte fetal o neonatal, pueden tener una base genética. Se calcula que, a nivel mundial, a pesar de los avances en el diagnóstico prenatal, alrededor de ocho millones de niños nacen cada año con malformaciones congénitas de gravedad, y aproximadamente 303 000 de ellos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida (27).

En América Latina, los defectos congénitos representan una causa significativa de mortalidad infantil, ubicándose entre la segunda y quinta causa de muerte en menores de un año. Su contribución a la mortalidad infantil total varía ampliamente entre los países, oscilando entre el 2 % y el 27 % (27).

Las malformaciones congénitas, son alteraciones estructurales o funcionales que se desarrollan durante la vida intrauterina.



Estas pueden ser detectadas durante el embarazo, al momento del nacimiento o incluso en etapas más avanzadas de la vida. Se calcula que representan la segunda causa de mortalidad en niños menores de 28 días y en menores de cinco años en América (24).

Reporte de caso

Datos maternos y antecedentes obstétricos

Se presenta el caso de una paciente femenina de 31 años referida al servicio de Perinatología del Hospital General de Zona No. 20 por hallazgos ecográficos de ventriculomegalia, derrame pleural y lesiones quísticas placentarias sugestivas de displasia mesenquimal.

La paciente multigesta con antecedente de 2 cesáreas previas cursa con un embarazo de 32.3 semanas, edad gestacional asignada por la ecografía del día 17 de septiembre 2023 con 18.6 sdg. Inició control prenatal tardío a las 18 semanas, con cuatro consultas en total y dos ecografías obstétricas. Se documentó cervicovaginitis a las 18 SDG, tratada adecuadamente; TORCH y pruebas serológicas para VIH y VDRL resultaron negativas, descartando infección congénita como causa de las alteraciones fetales.

En la ecografía estructural de las 18.6 SDG se reportó feto único, vivo,cefálico, placenta posterior grado I y líquido amniótico normal, como conclusión embarazo normoevolutivo, En la ecografía de las 30 SDG se identificó dilatación de ventrículos laterales, derrame pleural derecho y lesión quística placentaria de 63×66×68 mm, sin vascularidad Doppler, lo que motivo a la referencia oportuna al servicio de perinatología.

Se realiza primera valoración integral en el servicio de Perinatología y se concluyó:

- Feto grande para la edad gestacional.
- Estado hemodinámico fetal normal, líquido amniótico adecuado.
- Tumoración quística multilobulada en región cervicodorsal, dependiente de tejido linfático.
- Hidrocefalia severa con macrocraneo y megacisterna.
- Hidrotórax derecho y cardiomegalia severa.
- IP medio de arterias uterinas de 1.06, P 96*, por arriba del percentil 95 para edad gestacional (anormal)
- Anemia materna



Los hallazgos motivaron un control estrecho del binomio materno-fetal, dada la asociación con riesgo elevado de preeclampsia y mal pronóstico perinatal.

Durante la valoración ecográfica sistemática de control en el tercer trimestre, se documentan los siguientes hallazgos:

Cabeza: Feto con macrocraneo (cc 6.5 desviaciones estándar) secundario a hidrocefalia, se observa dilatación generalizada del sistema ventricular, se observa corteza cerebral pero no circunvoluciones (lisencefalia probable), cavum del septum pellucidum presente, línea media presente, los elementos de la fosa posterior cerebelo y vermis íntegros, megacisterna. (Figura 1).

En un corte sagital de la columna se observa tumoración de 110 x 86 x 71 mm de aspecto quístico multilobulado sin datos de vascularización a la aplicación de doppler color, dependiente del tejido subcutáneo fetal que abarca toda la región cervical y dorsal probable dependiente también del sistema linfático, no se observan defectos asociados a mielomeningocele. (Figura 2)

Perfil fetal: Perfil integro con hueso nasal presente, labio superior sin hendiduras. ambos cristalinos presentes

Tórax: Área pulmonar con presencia de derrame derecho laminar sin desplazamientos del mediastino, cardiomegalia con índice cardiotorácico de 0.54, corte de cuatro cámaras, tres vasos y arco aórtico íntegros. no derrame pericárdico

Abdomen: sin ascitis, edema subcutáneo sobre todo a nivel de la piel de la columna de hasta 18 mm, hígado e intestino con adecuada ecogenicidad, cámara gástrica presente.

Vejiga: Distendida de 53x64x55 mm volumen 97.9 cc el día 11.01.2024, y hoy 56x57x90 mm con un volumen de 107 cc, con dilatación de la uretra (signo de cerradura antigua). (Figura 3).

Extremidades superiores e inferiores: presentes, sin alteraciones en los huesos tubulares.

A la exploración placentaria: Ubicada en la cara posterior y lateral derecha del útero con ecogenicidad homogénea y sin tumoraciones, la tumoración quística esta hacia el lado izquierdo y depende aparentemente del feto.

Conclusiones

- Feto grande para la edad gestacional
- Linfangioma quístico cervicodorsal



- Hidrocefalia fetal
- Sospecha de síndrome de valvas posteriores (posterior urethral valve syndrome)

Diagnóstico de síndrome polimalformativo fetal, con riesgo elevado de deterioro progresivo y mal pronóstico perinatal.

Conducta clínica

Ante la complejidad del caso y el riesgo elevado de mortalidad fetal a las 35.4 semanas de gestación se decide ingreso hospitalario al área de Tococirugía para la evaluación integral del binomio y determinación del momento óptimo de resolución del embarazo.

Pronóstico

El pronóstico fetal fue considerado ominoso debido a la combinación de múltiples malformaciones mayores, entre ellas el linfangioma quístico, la hidrocefalia severa y la posible obstrucción del tracto urinario inferior.

Diagnósticos clínicos de ingreso y egreso

- Linfangioma quístico cervicodorsal
- Hidrocefalia comunicante
- Probable síndrome de valvas posteriores

Evolución y desenlace

La resolución del embarazo fue mediante cesárea, en un entorno hospitalario con vigilancia perinatal estrecha. Tras el nacimiento, el recién nacido presentó condiciones clínicas críticas por lo que se brindó manejo paliativo perinatal con medidas de confort, sin intervenciones invasivas, el recién nacido falleció en el periodo neonatal inmediato. (Figura 4)

Posterior al deceso, se solicitó y obtuvo el consentimiento informado por parte de los padres para la realización de necropsia clínica, con el objetivo de confirmar los hallazgos prenatales, establecer un diagnóstico integral y contribuir al entendimiento de las malformaciones presentes.

Diagnóstico anatomo-patológico final

La evaluación post mortem parcial (toraco-abdominal) reveló:

- Linfangioma quístico cervicodorsal, desarrollado en el contexto de un hamartoma congénito de músculo liso (Figura 5)



- Nevo melanocítico congénito gigante

Además, se documentaron las siguientes alteraciones concomitantes:

- Hidrocefalia comunicante (enfermedad principal)
- Hemorragia aguda alveolar segmentaria
- Necrosis isquémica hepática
- Hematopoyesis extramedular hepática
- Hemorragia aguda medular en glándulas suprarrenales

Causa de muerte

- Anomalías congénitas cerebrales
- Linfangioma quístico cervicodorsal (Figura 2)

Revisión de la Literatura

METODOLOGÍA

Se llevó a cabo un estudio observacional descriptivo, tipo reporte de caso clínico, mediante la revisión integral de la historia clínica materna y fetal, complementada con estudios de gabinete y resultados perinatales.

La paciente fue evaluada en el servicio de Perinatología, donde se realizó ultrasonido obstétrico de tercer trimestre con equipo de alta resolución y transductor abdominal convexo de 3.5 MHz. Se siguieron protocolos sistemáticos de exploración fetal, documentando biometría y morfología. Dicho estudio permitió identificar una lesión quística multilobulada en la región cervicodorsal, asociada a ventriculomegalia severa y hallazgos compatibles con obstrucción de valvas posteriores.

Posteriormente, se implementó un protocolo de atención multidisciplinaria que incluyó especialistas en Medicina Materno-Fetal, Neonatología y Patología, con el objetivo de establecer el diagnóstico prenatal, definir el manejo obstétrico y planificar la atención perinatal de acuerdo con la complejidad del cuadro y el pronóstico reservado.

Asimismo, se efectuó una revisión de la literatura de forma estructurada y meticulosa para asegurar la calidad y relevancia de las fuentes en las siguientes bases de datos: PubMed, Google Scholar, SciELO (Scientific Electronic Library Online), Cochrane Library, UpToDate.



Se utilizaron los siguientes términos para la recopilación de datos e información: Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas, Linfangioma quístico cervicodorsal, Hamartroma de músculo liso, Nevo melanocítico gigante, Hidrocefalia comunicante, Cardiomegalia, Megavejiga, Dilatación de la uretra. Una vez obtenidas las fuentes, se evaluaron en términos de: Relevancia, Fecha de publicación e Impacto. Se organizó la información mediante un gestor bibliográfico para facilitar la creación de citas y bibliografía.

Se aseguró en todo momento la confidencialidad de la paciente, en concordancia con los principios éticos de la Declaración de Helsinki y los lineamientos institucionales vigentes para la difusión de casos clínicos.

Etiopatogenia

Linfangioma quístico: concepto y diagnóstico prenatal

El linfangioma quístico, o higroma quístico, es una malformación del sistema linfático caracterizada por espacios quísticos multilobulados. Generalmente se localiza en la región cervicodorsal y se detecta en el periodo prenatal mediante ultrasonido (2,3). Su hallazgo puede ser aislado, pero en muchos casos forma parte de síndromes polimalformativos o se asocia con aneuploidías como monosomía X, trisomía 13, 18 o 21 (4,6).

En estudios previos se planteó que el higroma quístico retro nucal constituye una entidad clínica distinta de la translucencia nucal ya que existen diferencias en sus características histológicas e inmunohistoquímicas, así como en su asociación con anomalías cromosómicas y estructurales. El origen del higroma quístico estaría relacionado con un drenaje anómalo de los sacos linfáticos retro nucales, consecuencia de un desarrollo deficiente o tardío de los vasos linfáticos y su conexión con el sistema venoso. El higroma quístico puede ser detectado mediante ultrasonido a partir de la novena semana de gestación (30).

La mitad de los casos de higroma quístico están asociados con anomalías cromosómicas, y aproximadamente el 60% de los fetos euploidios con esta condición presentan anomalías estructurales, incluidas malformaciones cardíacas, de la pared abdominal, del sistema nervioso central, del sistema genitourinario, entre otras (32).



Relación con síndromes genéticos

En un estudio publicado en 2022 se dio seguimiento a 58 fetos diagnosticados con higroma quístico retro nucal, fue ahí donde se identificaron diversas anomalías asociadas mediante ecografía prenatal.

Los hallazgos se distribuyeron de la siguiente manera:

- Ductus venoso anormal (41,4%): Es el hallazgo más frecuente. Un flujo alterado en el ductus venoso se asocia a un riesgo elevado de aneuploidías y malformaciones cardíacas, lo que sugiere una posible disfunción hemodinámica temprana.
- Edema generalizado (29,3%): También conocido como hidropsia fetal, este hallazgo indica un compromiso sistémico importante. Puede deberse a insuficiencia cardíaca fetal, anemia severa, o malformaciones linfáticas como el higroma quístico, y se asocia con mal pronóstico.
- Cardiopatías (13,8%): Se identificaron defectos cardíacos estructurales en un número significativo de casos. La coexistencia de higroma quístico y cardiopatías incrementa el riesgo de síndromes genéticos y mortalidad perinatal.
- Hueso nasal ausente (12,1%): La ausencia del hueso nasal en la ecografía del primer trimestre es un marcador ecográfico asociado con aneuploidías, particularmente con el síndrome de Down (trisomía 21).
- Más de un hallazgo (3,4%): Algunos fetos presentaron múltiples anomalías asociadas, lo cual aumenta la probabilidad de un síndrome genético complejo o una alteración estructural significativa.

Estos hallazgos ecográficos refuerzan la importancia del higroma quístico como marcador de alto riesgo fetal. Por lo que su presencia indica evaluación detallada del embarazo incluyendo estudio cromosómico, ecocardiografía fetal, y seguimiento estrecho para orientar el manejo y el pronóstico perinatal (30).

Nevus melanocítico congénito gigante

El nevus melanocítico congénito gigante es una malformación cutánea poco frecuente, caracterizada por una proliferación de melanocitos dérmicos que puede cubrir grandes áreas del cuerpo desde el nacimiento. Tiene relevancia clínica por su potencial de transformación maligna (melanoma) y su asociación con malformaciones del sistema nervioso central, como la melanosis neurocutánea (7,8).



Puede coexistir con otras alteraciones del desarrollo mesenquimatoso, incluyendo linfangiomas y hamartomas congénitos.

Según la clasificación de Kopf, aún vigente, los nevos congénitos se clasifican según su tamaño en pequeños (menos de 1,5 cm de diámetro), medianos (entre 1,5 y 20 cm) y gigantes (más de 20 cm). En el caso de los nevos melanocíticos congénitos gigantes, se ha identificado un riesgo aumentado de transformación maligna hacia melanoma, especialmente durante los primeros 15 años de vida, con una incidencia estimada entre el 5 % y el 12 %. Este proceso de malignización suele ocurrir en los primeros meses o años de vida (25).

Los nevos pigmentados gigantes pueden alcanzar tamaños superiores a los 40 cm al finalizar su crecimiento. En contraste, los nevos melanocíticos congénitos de menor tamaño son frecuentes en la población pediátrica y, en la mayoría de los casos, no representan una amenaza clínica significativa. Sin embargo, los nevos de gran tamaño o gigantes son menos comunes y presentan características morfológicas variables: su superficie puede ser lisa, nodular, pilosa, plexiforme, o bien pigmentada y corrugada, siendo esta última forma considerada una de las más inusuales (25).

El abordaje quirúrgico ideal del nevo melanocítico congénito gigante (NMCG) continúa siendo un tema en evolución. Recientemente, se han desarrollado técnicas innovadoras, como el uso de la piel artificial Integra, cuya aplicación ha sido evaluada en estudios piloto por la Asociación Británica de Cirugía Plástica. Estos ensayos preliminares han mostrado resultados prometedores, posicionando esta alternativa como una opción eficaz y definitiva para el tratamiento del NMCG en etapas tempranas de la infancia, con resultados estéticos de alta calidad (26).

El pronóstico de estos pacientes no está completamente definido; sin embargo, se ha identificado un riesgo elevado de desarrollar melanoma cerebral, una condición de difícil manejo quirúrgico. Además, pueden presentarse manifestaciones clínicas relacionadas con la melanosis neurocutánea, tales como convulsiones, hipertensión intracraneal y retraso en el desarrollo. En este contexto, se sugiere evitar intervenciones quirúrgicas agresivas, dada la complejidad del cuadro clínico y el limitado beneficio terapéutico en algunos casos (26).



Hidrocefalia comunicante

La ventriculomegalia y la hidrocefalia son dos condiciones que afectan el sistema ventricular cerebral y, aunque están estrechamente relacionadas, no son términos sinónimos. La ventriculomegalia se define como la dilatación anormal de los ventrículos cerebrales, detectada comúnmente mediante estudios por imagen, y puede ser consecuencia de múltiples causas, entre ellas la hidrocefalia. Por otro lado, la hidrocefalia implica un aumento patológico del líquido cefalorraquídeo dentro de los ventrículos, acompañado frecuentemente de un incremento de la presión intracranal, lo que puede provocar daño neurológico si no se maneja oportunamente. Mientras que la ventriculomegalia puede presentarse de manera aislada o como un hallazgo secundario a otras alteraciones cerebrales, la hidrocefalia representa una entidad clínica con implicaciones pronósticas y terapéuticas específicas. La distinción clara entre ambos términos es fundamental para el diagnóstico preciso, el manejo adecuado y la evaluación del pronóstico perinatal y postnatal en pacientes afectados (10).

La hidrocefalia comunicante se caracteriza por la dilatación de los ventrículos cerebrales debida a un defecto en la reabsorción del líquido cefalorraquídeo sin obstrucción aparente del sistema ventricular. En el contexto prenatal, se identifica como ventriculomegalia en ecografías del segundo o tercer trimestre. Es la condición neuroquirúrgica más común durante la infancia, con una prevalencia estimada de entre 0.5 y 0.8 casos por cada 1,000 nacimientos (9).

Según el mecanismo patogénico puede ser comunicante y no comunicante. La hidrocefalia no comunicante se produce por una obstrucción que impide el flujo normal del líquido cefalorraquídeo dentro del sistema ventricular, dependiendo del punto en el que se localiza la obstrucción, puede observarse la dilatación de uno o varios ventrículos. La hidrocefalia comunicante se identifica por alteraciones en la reabsorción (9).

Puede ser secundaria a infecciones congénitas, hemorragias, alteraciones genéticas o malformaciones cerebrales. La hidrocefalia severa puede condicionar macrocefalia fetal y, en muchos casos, un pronóstico neurológico reservado ya que la expectativa de vida en pacientes con hidrocefalia no tratada es muy limitada, alrededor del 80 % de ellos mueren antes de llegar a la edad adulta (9).



Cardiomegalia fetal

El tamizaje ecográfico del corazón fetal debe aplicarse de forma sistemática en toda la población gestante. Aunque inicialmente fue diseñado para llevarse a cabo durante el segundo trimestre, actualmente se recomienda su realización también entre las semanas 11 y 14 de gestación, así como en el tercer trimestre. A partir de la semana 12, es posible visualizar el corazón fetal mediante abordaje transabdominal, gracias al uso de transductores especiales, se puede obtener una imagen clara de la vista de cuatro cámaras, así como evaluar los flujos de entrada y los tractos de salida del corazón, estas evaluaciones están incorporadas en las guías internacionales para la exploración cardíaca fetal publicadas por la ISUOG (34).

El propósito principal del tamizaje prenatal es aumentar la capacidad de detección de cardiopatías congénitas mediante la integración sistemática del ultrasonido en las evaluaciones rutinarias del embarazo. Cuando se identifica alguna anomalía estructural, funcional o del ritmo cardíaco fetal, se debe referir oportunamente al paciente para la realización de una ecocardiografía fetal (34).

Las cardiopatías congénitas (CC) representan las malformaciones congénitas graves de mayor prevalencia, la mayoría corresponde a defectos cardíacos severos que requieren intervención quirúrgica durante el primer año de vida. El diagnóstico prenatal tiene un impacto favorable en el pronóstico, ya que permite realizar una evaluación pronóstica precisa y optimizar el manejo perinatal.

Cabe resaltar que la mayoría de las cardiopatías congénitas —entre el 80 y 90% según la edad gestacional— ocurren en fetos sin factores de riesgo conocidos, provenientes de la población general, sin antecedentes familiares ni marcadores ecográficos de riesgo en el primer trimestre. Por este motivo, la ecografía prenatal de tamizaje desempeña un papel crucial como herramienta principal para la detección oportuna de estas malformaciones cardíacas fetales (24, 33).

La cardiomegalia fetal, identificada por una relación cardiotorácica elevada, puede representar una condición aislada o un signo de compromiso sistémico como anemia fetal, insuficiencia cardíaca o hidropesía. Puede asociarse a linfangiomas grandes, los cuales generan compresión torácica o compromiso hemodinámico por drenaje linfático alterado, su hallazgo debe orientar al estudio integral del corazón fetal y su función, ya que puede representar un signo indirecto de deterioro multiorgánico (11).



Los avances en la detección prenatal de las CC, junto con la evolución de las técnicas quirúrgicas y el manejo neonatal, han contribuido de manera significativa a mejorar el pronóstico global de estas afecciones. Actualmente, más del 85% de los niños con cardiopatías congénitas graves sobreviven hasta la edad adulta; no obstante, las CC continúan siendo la principal causa de mortalidad neonatal asociada a malformaciones congénitas y generan una morbilidad considerable a lo largo de la vida (33).

Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT)

Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT, por sus siglas en inglés) comprenden un conjunto de alteraciones que se originan durante el desarrollo embrionario o fetal y afectan estructuras como los riñones, uréteres, vejiga y uretra. Estas malformaciones representan aproximadamente entre el 20 % y 30 % de los defectos detectados durante el control prenatal (18,19,22).

La presencia de CAKUT puede coexistir con anomalías extrarrenales que agravan el pronóstico fetal. En un estudio que evaluó estas asociaciones, se documentó una alta frecuencia de líquido amniótico disminuido (34 %), seguido por cardiopatías congénitas (19 %), malformaciones del sistema nervioso central (9 %), anomalías gastrointestinales (3 %), dismorfias faciales (3 %) y restricción del crecimiento fetal (8 %). En total, el 107 % de los casos presentó al menos una anomalía extrarrenal asociada, lo que resalta la necesidad de una evaluación ecográfica detallada y multidisciplinaria en la vigilancia prenatal de estas condiciones (20,22).

Las valvas de uretra posterior (VUP) representan la causa más frecuente de obstrucción del tracto urinario inferior. Esta malformación se origina en etapas tempranas del desarrollo fetal, provocando un aumento de la presión intraluminal en el sistema urinario, lo que conduce a hipertrofia y alteraciones estructurales en la pared de la vejiga. Cuando la obstrucción compromete el tracto urinario superior, puede generar presión sobre las pelvis renales, afectando el grosor del parénquima durante el proceso de nefrogénesis y favoreciendo el desarrollo de distintos grados de displasia renal, entre el 20 % y el 65 % de los lactantes diagnosticados con VUP pueden evolucionar hacia enfermedad renal crónica, y entre el 8 % y el 21 % llegan a desarrollar enfermedad renal crónica terminal (29).

La Megavejiga se define como un aumento anómalo del diámetro vesical fetal. Es un hallazgo sugestivo de obstrucción del tracto urinario inferior, que se manifiesta con dilatación de la uretra proximal (signo del “keyhole”), uropatía obstructiva, y en fases tardías, displasia renal y oligoamnios (12,13).



La megavejiga fetal ha mostrado una prevalencia en ecografías prenatales que oscila entre el 0,06 % y el 0,4 % de los embarazos, y se ha documentado en aproximadamente el 0,38 % de los recién nacidos vivos, no obstante, también puede estar asociada a patologías más complejas y de pronóstico reservado, como el síndrome de Prune Belly, el síndrome de Berdon, la megalouretra o anomalías cloacales con estenosis uretral. En 2022 en un estudio multicéntrico realizado en los Países Bajos se reportó que aproximadamente un tercio de los fetos con megavejiga presentaban malformaciones complejas o alteraciones cromosómicas asociadas, siendo la anomalía estructural más común la malformación anorrectal (31).

En 2024 se analizó una cohorte de 127 pacientes diagnosticados con valvas de uretra posterior (VUP), en donde el momento diagnóstico predominó en el periodo prenatal, el 66,1 % de los casos (84 pacientes) fueron identificados durante el período prenatal, y el 44,7 % restante (39 pacientes) fueron diagnosticados en la etapa postnatal. De estos últimos, 19 casos correspondieron a una presentación postnatal temprana, ocurrida antes de los 2 años (29).

Por lo que se han confirmado la alta prevalencia de anomalías nefrourológicas diagnosticadas mediante ultrasonido prenatal, se documentó que este tipo de malformaciones constituyen un motivo frecuente de referencia especializada y se asocian de forma significativa con otras alteraciones sistémicas, lo que subraya la importancia del cribado detallado y seguimiento ecográfico en todos los casos (22).

Pronóstico y Manejo Prenatal

Síndromes polimalformativos y correlación ecográfica

La combinación de linfangioma quístico, hidrocefalia, megavejiga, cardiomegalia y nevus congénito puede estar presente en diversos síndromes genéticos y malformativos complejos. Entre ellos destacan:

- Síndrome de Noonan, caracterizado por linfedema, cardiopatía, y malformaciones urogenitales.
- Síndrome de megalocórnea-linfangioma.
- Síndromes neurocutáneos, como la melanosis neurocutánea, que asocian alteraciones cerebrales con pigmentaciones dérmicas congénitas.
- Trisomías 13, 18 y 21, frecuentemente acompañadas de higromas quísticos, alteraciones del SNC y malformaciones urológicas.



La integración de múltiples hallazgos estructurales en la ecografía prenatal debe orientar a la sospecha de estas condiciones, así como a la solicitud de pruebas genéticas específicas y estudios de neuroimagen fetal (14–16).

Rol del ultrasonido estructural y marcadores ecográficos

El ultrasonido obstétrico constituye una herramienta clave en el diagnóstico prenatal y en la evaluación del riesgo individual de cada paciente. Para garantizar estudios de alta calidad, es fundamental disponer de equipos adecuados y contar con profesionales con experiencia y formación especializada. Su uso apropiado permite la detección temprana de diversas patologías durante la gestación, como placenta previa, restricción del crecimiento intrauterino y malformaciones fetales, entre otras (24).

La incorporación de marcadores ultrasonográficos en la evaluación prenatal ha tenido un impacto significativo en la detección de cromosomopatías, no obstante, la literatura disponible es limitada en cuanto a su utilidad para predecir malformaciones congénitas específicas por sistemas orgánicos. Esta situación motivó la realización de un análisis centrado en valorar la capacidad predictiva de dichos marcadores para el diagnóstico de defectos congénitos segmentados por sistemas (27).

La International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) recomienda la realización de tres estudios ecográficos a lo largo del embarazo: el primero entre las semanas 11 y 14, el segundo entre las semanas 15 y 28, y el tercero en el tercer trimestre. Los avances tecnológicos y la mejora en las técnicas ecográficas han permitido incrementar significativamente la detección de anomalías fetales, lo cual resulta esencial para ofrecer una adecuada asesoría a los padres y planificar de manera oportuna el manejo antenatal y postnatal (24).

En los últimos años, la ecografía del primer trimestre entre las semanas 11 y 13 de gestación ha experimentado un notable avance. Este progreso se debe a la mejora tecnológica de los equipos de ultrasonido, la posibilidad de combinar enfoques transabdominales y transvaginales, la incorporación del Doppler en diversas modalidades, el uso de navegación multiplanar con tecnología tridimensional (3D), estos factores han permitido una detección más temprana y precisa de anomalías estructurales fetales, se lleva a cabo la valoración de marcadores ecográficos de aneuploidías, tales como la translucencia nucal, la presencia del hueso nasal y el análisis de flujos a nivel de la válvula tricúspide y el ductus venoso, los cuales se pueden combinar con marcadores bioquímicos maternos, como la



fracción libre de β -HCG y la proteína A plasmática asociada al embarazo (PAPP-A), para mejorar la precisión diagnóstica temprana (35).

El ultrasonido estructural de segundo y tercer trimestre permite una detección sistemática de anomalías por sistemas de órganos. En especial, la identificación de marcadores como linfangiomas, ventriculomegalia, dilatación vesical, cardiomegalia o alteraciones cutáneas, lo cual debe alertar sobre la posibilidad de defectos congénitos mayores o síndromes polimalformativos (17). El seguimiento por perinatología y estudios complementarios (como RM fetal) son esenciales para la evaluación pronóstica y planificación del manejo obstétrico y perinatal.

DISCUSIÓN

Comparación del caso con la literatura revisada

El caso presentado corresponde a un feto de 34.5 semanas de gestación con diagnóstico prenatal de linfangioma quístico cervicodorsal, asociado a hidrocefalia y hallazgos ecográficos sugerentes de un síndrome polimalformativo, incluyendo posible obstrucción del tracto urinario posterior. Esta combinación de hallazgos es infrecuente, pero ha sido descrita en la literatura en asociación con síndromes genéticos complejos y aneuploidías, especialmente la trisomía 13, 18 y 21, así como el síndrome de Turner y el síndrome de Noonan.

Diversos estudios han documentado que los linfangiomas quísticos, especialmente los de localización cervicodorsal, se asocian a una alta tasa de anomalías cromosómicas y estructurales fetales. En particular, Sepúlveda et al. reportaron que más del 70% de los casos de higromas quísticos con hidropesía fetal tenían alteraciones cromosómicas, siendo las trisomías 21 y 18 las más frecuentes. En nuestro caso, si bien no se realizó estudio genético invasivo, la coexistencia de múltiples anomalías sugiere fuertemente una etiología sindrómica.

El hallazgo de hidrocefalia como parte del cuadro clínico también ha sido descrito en la literatura como un marcador adicional de mal pronóstico cuando se asocia a linfangioma quístico. Así mismo, la presencia de signos ecográficos de posible uropatía obstructiva (como dilatación pieloureteral y vejiga distendida) plantea la sospecha de un síndrome genitourinario complejo, como el síndrome de valvas uretrales posteriores, cuya coexistencia con malformaciones del sistema nervioso central y del sistema linfático ha sido raramente documentada, pero no es excluyente en cuadros dismórficos complejos.



En cuanto al pronóstico, diversos autores coinciden en que la presencia de linfangiomas quísticos con anomalías estructurales múltiples, especialmente cuando se detectan en etapas avanzadas del embarazo, se asocia con una baja supervivencia postnatal y una alta tasa de interrupción del embarazo en etapas más tempranas. Nuestro caso evoluciona en un contexto de embarazo avanzado, lo que limita las opciones de intervención prenatal, y obliga a planificar un manejo neonatal paliativo o expectante, según la evaluación multidisciplinaria y los deseos parentales.

Relevancia del diagnóstico temprano

El diagnóstico prenatal temprano de anomalías fetales como el linfangioma quístico cervicodorsal es fundamental por varias razones clínicas, pronósticas y éticas. Detectar estas lesiones durante el primer o segundo trimestre permite no solo una evaluación anatómica detallada del feto, sino también una investigación dirigida de posibles anomalías genéticas o síndromes polimalformativos asociados.

En el caso del linfangioma quístico, su aparición en etapas tempranas, especialmente antes de las 14 semanas, se ha asociado con una mayor probabilidad de aneuploia.

Papel del consejo genético y el manejo multidisciplinario

El diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas plantea múltiples retos clínicos, éticos y emocionales, que requieren un enfoque integral centrado en la familia.

En este contexto, el consejo genético desempeña un papel fundamental para brindar información clara, precisa y empática sobre la naturaleza de las anomalías detectadas, su posible causa genética, el riesgo de recurrencia en futuros embarazos, y las opciones reproductivas disponibles. El objetivo principal es facilitar una toma de decisiones informada, respetando la autonomía de los padres y atendiendo a sus valores personales, culturales y religiosos.

En casos con sospecha de síndrome genético, la disponibilidad de pruebas específicas como secuenciación dirigida y paneles multigénicos puede ser determinante para el diagnóstico etiológico y el pronóstico a largo plazo.

El manejo multidisciplinario es igualmente esencial ante la complejidad de estos casos. La coordinación entre obstetras especializados en medicina materno-fetal, genetistas, neonatólogos, radiólogos, psicólogos y trabajadores sociales permite ofrecer una atención integral y continua desde la etapa prenatal hasta el posparto.



Este enfoque colaborativo favorece la planificación individualizada de la resolución oportuna del embarazo, el establecimiento de medidas terapéuticas o paliativas postnatales, y la preparación emocional de la familia ante escenarios de alta complejidad o mal pronóstico.

Además, el equipo multidisciplinario puede asistir en decisiones éticamente sensibles, como la continuación o interrupción del embarazo en función del diagnóstico, el pronóstico de calidad de vida y la viabilidad extrauterina, siempre dentro del marco legal y bioético vigente. El acompañamiento emocional y el soporte psicológico son pilares durante todo el proceso, especialmente en situaciones de duelo anticipado o perinatal.

En conclusión, el consejo genético y el manejo multidisciplinario son pilares fundamentales en la atención prenatal de fetos con malformaciones congénitas complejas, al permitir una evaluación diagnóstica integral, una comunicación empática con la familia, y una toma de decisiones clínica y éticamente informada.

Implicancias éticas y clínicas

Desde el punto de vista ético, uno de los aspectos fundamentales es la comunicación honesta y empática con los padres. El equipo médico tiene la responsabilidad de informar con claridad sobre la naturaleza de las malformaciones, el pronóstico perinatal, las limitaciones terapéuticas y las posibles trayectorias evolutivas, sin generar falsas expectativas ni imponer decisiones.

En este caso, la combinación de anomalías mayores permitía anticipar una alta probabilidad de deterioro fetal progresivo y un desenlace neonatal desfavorable, lo que obligó a discutir de forma anticipada las alternativas de manejo, incluyendo la vigilancia expectante, la posibilidad de interrupción del embarazo o la programación de una cesárea con cuidados paliativos neonatales.

El principio de autonomía materna y familiar cobra especial relevancia al momento de decidir el curso del embarazo y los límites del esfuerzo terapéutico neonatal. En este caso, la familia optó por continuar el embarazo y aceptar una cesárea programada con atención médica integral al nacimiento. El equipo de salud respetó dicha decisión y aseguró una atención perinatal con enfoque compasivo, a pesar de conocer el mal pronóstico.

En el ámbito clínico, la planificación del nacimiento en un entorno hospitalario con vigilancia multidisciplinaria especializada permitió garantizar el mejor manejo posible tanto para la madre como



para el recién nacido. A pesar de los esfuerzos, el neonato falleció en el periodo neonatal inmediato, lo que subraya la necesidad de establecer límites terapéuticos proporcionales, evitando intervenciones innecesarias que solo prolonguen el sufrimiento.

Otra implicancia ética importante fue la decisión de realizar una necropsia clínica post mortem, que contó con el consentimiento informado de los padres. Este procedimiento no solo permitió confirmar el diagnóstico prenatal y precisar hallazgos como el hamartoma congénito y el nevo melanocítico gigante, sino que también cumplió una función formativa y esclarecedora para la familia y el equipo médico, fortaleciendo la transparencia y la confianza.

En conclusión, este caso ejemplifica los múltiples dilemas éticos y clínicos que pueden surgir ante malformaciones fetales complejas. La atención integral debe estar basada en principios de beneficencia, no maleficencia, respeto por la autonomía y justicia, promoviendo decisiones compartidas, manejo humano del duelo perinatal, y aprendizaje continuo desde la práctica clínica.

CONCLUSIONES

Importancia del diagnóstico prenatal temprano

En el caso presentado, el diagnóstico prenatal del linfangioma quístico cervicodorsal a las 34.5 semanas de gestación permitió identificar no solo una anomalía estructural mayor, sino también signos indirectos de un síndrome polimalformativo como la hidrocefalia y la posible obstrucción por valvas posteriores. Sin embargo, este hallazgo fue relativamente tardío, lo que limitó el espectro de decisiones prenatales disponibles, un diagnóstico más temprano, idealmente en el primer trimestre, habría permitido ampliar las opciones de evaluación fetal avanzada, y facilitar el asesoramiento genético y ético a los padres.

Valor del estudio genético completo

La coexistencia de múltiples anomalías fetales es altamente sugestiva de un síndrome genético subyacente. La literatura describe una fuerte asociación entre la trisomía 21, 18 y 13, así como monosomía X (síndrome de Turner). En este contexto, un estudio genético completo, idealmente mediante microarreglos cromosómicos o exoma fetal, además del cariotipo convencional, habría sido crucial no solo para establecer un diagnóstico definitivo, sino también para ofrecer un pronóstico más preciso y orientación reproductiva futura. En muchos casos, los hallazgos ecográficos aislados pueden ser engañosos sin el respaldo genético adecuado.



Necesidad de guías clínicas para estos casos

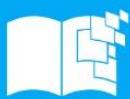
El manejo de casos prenatales con múltiples malformaciones congénitas sigue siendo un desafío clínico y ético, especialmente cuando se identifican tarde o cuando los recursos diagnósticos son limitados. La ausencia de protocolos estandarizados puede derivar en abordajes inconsistentes y decisiones desinformadas. Guías clínicas claras deberían contemplar algoritmos de evaluación ecográfica, indicaciones precisas para estudios genéticos, criterios de derivación a medicina materno-fetal, así como consideraciones éticas y de acompañamiento psicológico a los padres. La elaboración de consensos nacionales e internacionales es indispensable para garantizar un manejo equitativo y basado en la mejor evidencia disponible.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Tabera Verdaguer, D., & Pérez Núñez, H. M. (2022, agosto 25). *Tumores congénitos de cabeza y cuello, un acercamiento clínico-terapéutico*. UNIMED, 4(2).
<https://revunimed.sld.cu/index.php/revestud/article/view/160>
2. Hernández Nápoles, G., Hernández Rodríguez, M., Muñoz Rodríguez, M., Arrieta García, R., Mirón Fulgoso, C., & Alonso Benavente, M. (2023). Marcadores ecográficos prenatales predictores de defectos congénitos por sistemas de órganos. *Rev Ciencias Médicas*, 27, e5940.
<https://revcm.biomedicas.unam.mx/index.php/revcm/article/view/5940>
3. Sherer, D. M., Liu, C. J., Abramowicz, J. S., & Thompson, H. O. (1991). Sonographic diagnosis of fetal cystic hygroma and associated anomalies. *American Journal of Perinatology*, 8(5), 307–310.
4. Achiron, R., Lipitz, S., Mashiach, S., & Yagel, S. (1993). Fetal cystic hygroma: Natural history and the incidence of chromosomal abnormalities. *Prenatal Diagnosis*, 13(10), 909–918.
5. Bagolan, P., Morini, F., Gentile, T., & Mastroiacovo, P. (2000). Prenatal diagnosis and management of fetal neck masses. *Seminars in Pediatric Surgery*, 9(3), 135–142.
6. Cloutier, A., Chitayat, D., & Ryan, G. (2021). Fetal neck masses: A practical approach to prenatal diagnosis and management. *Prenatal Diagnosis*, 41(7), 803–816.



7. Nyberg, D. A., Mack, L. A., Hirsch, J. H., Mahony, B. S., & Shepard, T. H. (1987). Fetal cystic hygroma: Sonographic diagnosis, prevalence, and prognostic factors. *Radiology*, 164(3), 917–921.
8. Sepulveda, W., & Wong, A. E. (2019). First trimester detection of fetal anomalies. In R. J. Wapner (Ed.), *Genetics in Obstetrics and Gynecology* (pp. 65–80). Springer.
9. Moreno Mendieta, M., & Núñez Enamorado, N. (2022). *Hidrocefalia en Pediatría. Protocolos Diagnóstico y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 145–150.
10. Iglesias Linares, L. (2022). *Marcadores ecográficos menores del segundo trimestre de gestación* (Tesis de licenciatura, UGC Ginecología y Obstetricia).
11. Kennedy, T. L., Whitaker, M., Pellitteri, P., & Wood, W. E. (2001). Cystic hygroma/lymphangioma: A rational approach to management. *Laryngoscope*, 111(11 Pt 1), 1929–1937.
12. Salomon, L. J., Alfirevic, Z., Berghella, V., Bilardo, C., Hernandez Andrade, E., Johnsen, S. L., et al. (2011). Practice guidelines for performance of the routine mid trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 37(1), 116–126.
13. Bromley, B., Lieberman, E., Shipp, T. D., & Benacerraf, B. R. (2002). Detection of chromosomal abnormalities in selected high-risk patients using first and second trimester ultrasound markers. *Journal of Ultrasound in Medicine*, 21(9), 1067–1077.
14. Krakow, D., & Lachman, R. S. (2018). Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias. *Genetics in Medicine*, 20(8), 843–852.
15. Wiesel, A., Queisser-Luft, A., Clementi, M., et al. (2005). Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: An analysis of 709,030 births in 12 European countries. *European Journal of Medical Genetics*, 48(2), 131–144.
16. Ichikawa, I., Kuwayama, F., Pope, J. C., Stephens, F. D., & Miyazaki, Y. (2002). Paradigm shift from classic anatomic theories to contemporary cell biological views of CAKUT. *Kidney International*, 61(3), 889–898.



17. Sarhan, O. M., El Gharabawy, M. M., El Sherbiny, M. T., & Hafez, A. T. (2010). Associated extrarenal anomalies in congenital anomalies of the kidney and urinary tract: Experience from a tertiary center. *Pediatric Nephrology*, 25(9), 1659–1666.
18. Danzer, E., Flake, A. W., Hedrick, H. L., Khalek, N., Johnson, M. P., & Adzick, N. S. (2010). Hydrocephalus and other complications associated with myelomeningocele: Review and surgical strategies. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, 15(5), 282–289.
19. Martínez-Olmedo, J. L., Gómez-Rodríguez, G., Flores-Amador, T. M., Cano-Rodríguez, M. T., & León-Verdín, M. G. (2023). Diagnóstico prenatal de malformaciones del tracto urinario: evaluación posnatal y resultado clínico. *Pediatria de Emergencia y Urgencias*, 23(1), 1-10. <https://doi.org/10.24875/PER.23000004>
20. Ramer, J. C., & D'Alton, M. E. (1996). Fetal megacystis: Diagnosis, implications and management. *Prenatal Diagnosis*, 16(9), 837–843.
21. Paladini, D., & Volpe, P. (2014). Cardiomegaly. In *Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies* (pp. 107–113). Springer.
22. Marín, M. P., Sierralta, M. C., Ortega, P., Martín, D., de la Fuente, S., & Rodríguez, J. G. (2025). Diagnóstico prenatal de anomalías nefrourológicas en el Centro de Referencia Perinatal Oriente, Santiago, Chile. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*. <https://doi.org/10.24875/RECHOG.M21000018>
23. Hernández Nápoles, G., Hernández Rodríguez, M., Muñoz Rodríguez, M., Arrieta García, R., Mirón Fulgoso, C., & Alonso Benavente, M. (2023). Marcadores ecográficos prenatales predictores de defectos congénitos por sistemas de órganos. *Rev Ciencias Médicas*, 27, e5940. <https://revcm.biomedicas.unam.mx/index.php/revcm/article/view/5940>
24. Sánchez González, A. E., & Casasola Mackay, J. A. (2021). Uso del ultrasonido obstétrico en la detección y manejo prenatal de las anomalías cardíacas congénitas en países desarrollados de Europa, América del Norte y países en desarrollo de Latinoamérica [Monografía de licenciatura, Universidad de San Carlos de Guatemala].



25. Vázquez Gutiérrez, G. L., Segura Linares, L., & de la Rosa Santana, J. D. (2025). Nevus melanocítico gigante congénito. A propósito de un caso. Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo “Celia Sánchez Manduley”.
26. Torres Batista, L. E., Torres Batista, F. E., Torres Castañeda, I., & Torres García, M. S. (2022). Nevo melanocítico congénito gigante con hemangioma hepático asociado: Reporte de caso clínico y revisión bibliográfica. Multimed (Granma), 26(6), e2206.
27. Hernández-Nápoles, G., Hernández-Rodríguez, M., Muñoz-Rodríguez, M., Arrieta-García, R., Mirón-Fulgoso, C., & Alonso-Benavente, M. (2023). Marcadores ecográficos prenatales predictores de defectos congénitos por sistemas de órganos. Rev Ciencias Médicas, 27, e5940. <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5940>
28. Morales, A., Urdaneta, K., Borjas, L., Méndez, K., Machín, E., & Bracho, A. (2021). Factores de riesgo genético y diagnóstico prenatal. Revista de Obstetricia y Ginecología de Venezuela, 81(3), 209–225. <https://doi.org/10.51288/00810305>
29. Díaz Menéndez, L., Casal Beloy, I., Roldán Pérez, S., & Romero Ruiz, R. M. (2024). Valvas de uretra posterior: Factores de riesgo de progresión hasta la enfermedad renal crónica terminal tras 10 años de seguimiento. Cirugía Pediátrica, 37(4), 165–171. <https://doi.org/10.54847/cp.2024.04.14Hu>
30. Huamán Guerrero, M., Pacheco Romero, J., Espinoza Llanos, L., Huamán Joo, M., & Díaz Kuan, A. (2022). Higroma quístico retronucal como marcador de anomalías cromosómicas en el primer trimestre de la gestación: Actualización. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia, 68(2). <https://doi.org/10.31403/rpg.v68i2423>
31. Sierralta Borna, M. C., Moncada Vidal, K., Rodríguez Herrera, J., Cisternas Olguín, D., Ossandón Correa, F., & Rodríguez Aris, J. G. (2022, febrero 14). Factores asociados a sobrevida de fetos con diagnóstico prenatal de megavejiga. Andes Pediátrica, 93(1), 78–85. <https://doi.org/10.32641/andespeditr.v93i1.3557>
32. Tarazona-Bueno, R. E., Aragón-Mendoza, R. L., Daza Leguizamón, D. Y., & Altman-Restrepo, M. (2022). *Perinatal prognosis in euploid fetus with cystic hygroma: Report of two clinical cases*. Case Reports, 8(2).



33. Gómez, O., Izquierdo, N., Nogué, L., Masoller, N., Bennasar, M., Crispi, F., Pérez, M., Marimón, E., Escobar, M. C., & Martínez, J. M. (2023). *Protocolo ecocardiografía fetal MMF-81-2010 / A-OBS-PC-003-03* [Protocolo institucional]. Hospital Clínic / Hospital Sant Joan de Déu. Última actualización: 24 de julio de 2023.
34. Muñoz Salazar, H., Enríquez, G., Ávila, N., & Palermo, M. S. F. (n.d.). *Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas*. Cátedra de Obstetricia y Ginecología, Universidad de Chile; Gabriela Enríquez, Cardióloga Infantil (Chile); Nicolás Ávila, Tocoginecólogo (Argentina); Mario S. F. Palermo, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires (UBA).
35. Castro Rodríguez, L. (2021). *Utilidad de la exploración ecográfica por planos anatómicos en la detección de malformaciones fetales en el primer trimestre* [Trabajo de fin de grado, Universidad de La Laguna]. Repositorio Institucional ULL.



ANEXOS

Figura 1

 GOBIERNO DE MÉXICO  

ÓRGANO DE OPERACIÓN ADMINISTRATIVA
DESCONCENTRADA ESTATAL EN PUEBLA
Defensoría de Servicios de Prestaciones Médicas
Hospital General de Zona No. 20
Coordinación Clínica de Educación e Investigación en Salud

Puebla, Puebla 13 de
enero de 2023

Dra. Miriam Báez García
Dirección Médica del Hospital General de Zona 20, La Margarita
Presente

Asunto: Solicitud de realización de autopsia

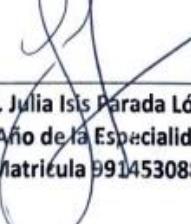
Por medio de la presente le envío un cordial saludo. El motivo de esta misiva es para solicitar su autorización y gestión para la realización de la autopsia del paciente RN MENDEZ PEREZ el cual cursó con el diagnóstico de linfagioma quístico gigante asociado a hidrocefalia, cardiomegalia, derrame pleural, mega vejiga e hidronefrosis, el cual nació el día 12.04.2024 con un peso de 3190 gr mediante operación cesárea, en el Hospital General de Zona No. 20, se realizará toma de muestras y toma de fotografías pertinentes siempre cuidando la confidencialidad que el paciente y familiares nos merece, esto para poder realizar la publicación de un reporte de caso el cual le otorgara al hospital estatus académico y apertura para próximas investigaciones.

Agradeciendo su apoyo para la gestión de las solicitudes que pueda conllevar, le envío un cordial saludo, queda ante usted:

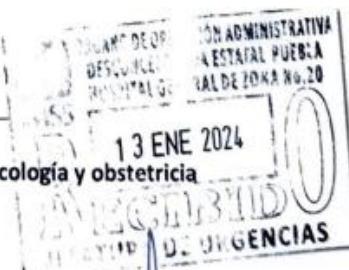
Atentamente:



Dra. Rebeca Jiménez Herrera
Médico Patólogo adscrito al HGR 36
Turno Vespertino
Matrícula 991411872



Dra. Julia Isis Parada López
Médico residente de Segundo Año de la Especialidad de Ginecología y obstetricia
Matrícula 991453088



C.C al Dr. Israel Aguilar Cázatl
Coordinador Clínico de Educación e Investigación en Salud

Figura 2



Consentimiento y autorización para la realización de autopsia.

Solicitud y autorización de estudio postmortem (autopsia). Nombre del paciente fallecido: LN Méndez Pérez Fecha y hora de defunción: 12/Enero/24 Servicio tratante: Ginecología y Obstetricia Las autopsias son procedimientos médicos-científicos que se realizan para establecer con la mayor precisión posible la causa de la muerte o a las enfermedades presentes en el momento de la defunción. La autopsia ayuda al avance del conocimiento y la información que se deriva de ella, es importante para el resto de las personas que se encuentran vivas. La autopsia permite a quien ha muerto continuar ayudando a la humanidad. Por lo anterior los médicos del **Hospital General de Zona (HGZ) No. 20 "La Margarita"** me han ofrecido la opción de autorizar el Estudio postmortem (autopsia) de mi familiar. Yo Maribel Méndez Pérez, de (nombre del parentesco) Madre, de (nombre del difunto) LN Méndez Pérez. Autorizo y solicito a los médicos patólogos de esta institución a realizar el estudio postmortem completo al cuerpo de mi familiar con el propósito de determinar el diagnóstico morfológico de la causa de la muerte y de las condiciones que contribuyeron a ella. Entiendo que esto corresponde a la remoción de órganos y tejidos que serán retenidos y estudiados con propósitos de investigación, enseñanza y para otros propósitos científicos. También se me ha informado que tales órganos permanecerán en la División de Anatomía Patológica del hospital, hasta concluir dicho estudio y que de acuerdo a la legislación vigente serán incinerados. Además, entiendo que se me proporcionará un informe completo con los resultados derivados de la autopsia, el cual será estrictamente confidencial en la medida que la Ley lo permita y que tal información en caso de ser participada a la comunidad médica, se respetará el anonimato de mi familiar. La autorización que extiendo se encuentra sujeta a las siguientes restricciones:

Además manifiesto que se me ha informado acerca de la naturaleza general y los propósitos del procedimiento y que todas las preguntas que he realizado han sido contestadas satisfactoriamente. Nombre y firma de quien autoriza la autopsia: * Maribel Méndez Pérez MM

Fecha y hora en que se autoriza la autopsia:

Nombre y firma del primer testigo: ERNESTO VARGAS ROMEO Jefe PRC

Nombre y firma del segundo testigo: TERESA PÉREZ SALGADO Abuelita

Figura 3



Figura 4

 GOBIERNO DE MÉXICO |  | 

DEPARTAMENTO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA
DIVISIÓN DE AUXILIARES DE DIAGNÓSTICO Y
TRATAMIENTO
HOSPITAL GENERAL DE ZONA 20 "LA MARGARITA"

Puebla Pue. A 24-dic-24.

RESULTADO DE AUTOPSIA.

AUTOPSIA No. A-01-24. (Autopsia parcial)

NOMBRE: Méndez Pérez

NSS: 0316-91-91-1358 2F 1992 OR

EDAD: 35 semanas de gestación

SEXO: Femenina.

SERVICIO Y HOSPITAL: Perinatología Hospital General de Zona 20

FECHA DE INGRESO: 12-01-2024.

FECHA DE EGRESO: 13-01-2024.

FECHA DE LA AUTOPSIA: 13-01-2024.

PROSECTOR: Dra. Rebeca Jiménez Herrera/Dra Julia Parada López

PATOLOGO RESPONSABLE: Dra. Rebeca Jiménez Herrera.

DIAGNOSTICOS CLINICOS DE INGRESO Y EGRESO:

- Linfangioma quístico cervicodorsal.
- Hidrocefalia comunicante
- Probable síndrome de valvas posterior
-

DIAGNOSTICOS ANATOMO-PATOLOGICOS FINALES.

- Linfangioma quístico cervicodorsal desarrollado en un hamartoma congénito de músculo liso y nexo melanocítico congénito gigante.

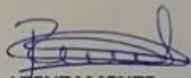
ENFERMEDAD PRINCIPAL: Hidrocefalia comunicante

ALTERACIONES CONCOMITANTES:

- Hemorragia aguda alveolar segmentaria
- Necrosis isquémica hepática
- Hematopoyesis extramedular (hepática)
- Hemorragia aguda medular en suprarrenales.

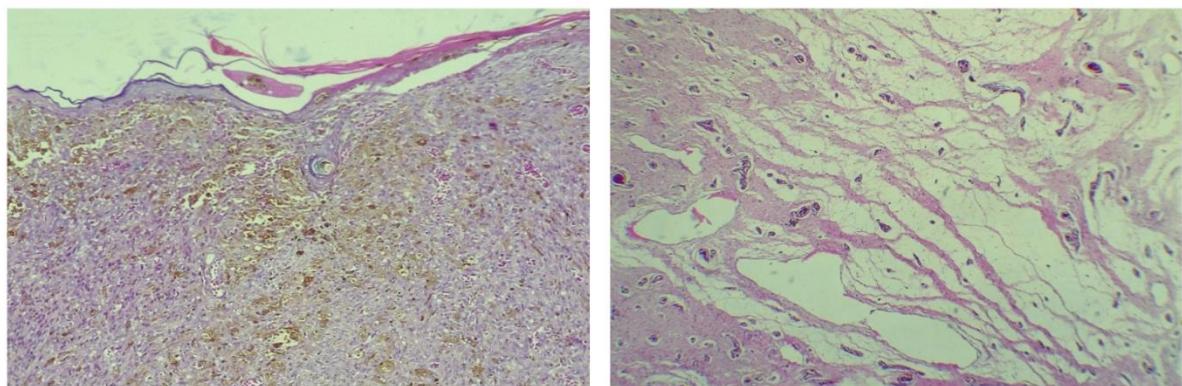
CAUSA DE MUERTE

- Anomalías congénitas cerebrales/Linfangioma quístico cervicodorsal



ATENTAMENTE
DRA. REBECA JIMÉNEZ HERRERA
MEDICO ANATOMOPATÓLOGO
CED.ESP. 8129678
MAT. 991411872

Figura 5 Laminillas



Microfotografía 1: Piel que muestra una proliferación melanocítica difusa en la dermis, que se extiende disecando los haces de colágeno, los melanocitos muestran pigmentación variable más pronunciada en la zona superficial (tinción hematoxilina-eosina 40x)

Microfotografía 2: Lesión compuesta por canales linfáticos dilatados de paredes delgadas por células endoteliales planas con escaso material proteínico intraluminal (tinción hematoxilina-eosina 40x)

Figura 6. Imágenes Ecográficas





Figura 7 Fotografías

