

Explorando el esqueleto fetal: la imagen multimodal perinatal en displasias óseas

Alice Hodgert¹, María Cañas Costa¹, Roberto Llorens Salvador¹, Amparo Moreno Flores¹

¹Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia



LaFe
Hospital Universitari i Politècnic



OBJETIVO DOCENTE

- Describir las principales indicaciones y los protocolos de adquisición de imágenes de resonancia magnética (RM) y tomografía computarizada (TC) fetal en el diagnóstico prenatal de las displasias óseas.
 - Evaluar el papel de la imagen post mortem para detallar el estudio óseo y orientar el estudio genético.
-

REVISIÓN DEL TEMA

- Las **displasias óseas** son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por alteraciones en el desarrollo, crecimiento y mineralización del esqueleto.
 - Existen **>450 entidades** descritas.
 - La incidencia de cada displasia es baja, pero en conjunto presentan una incidencia aproximada de **1/5000 nacidos vivos**.
 - Espectro clínico amplio: desde formas leves compatibles con la vida hasta formas graves con alta morbilidad perinatal.
 - El diagnóstico precoz y preciso por imagen es clave para establecer el **pronóstico** y planificar el **manejo multidisciplinar** perinatal.
-

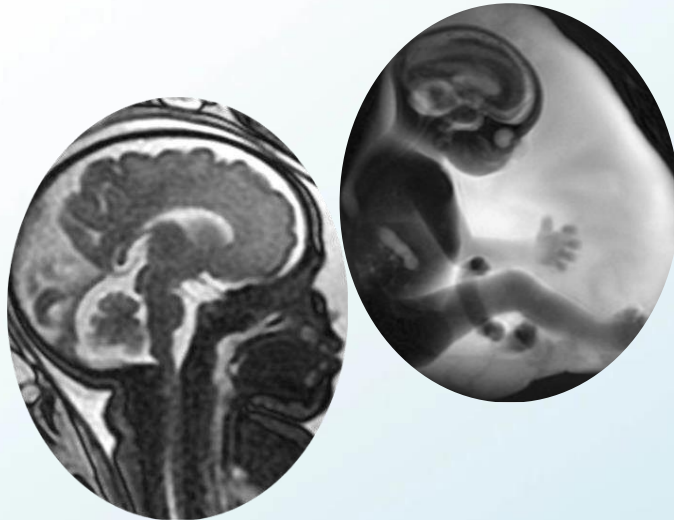
RESUMEN DE LA IMAGEN FETAL PRENATAL AVANZADA

ECOGRAFÍA



Principal modalidad de diagnóstico prenatal.
Tiene limitaciones incluso en centros especializados.

RM



Indicaciones y protocolos específicos.
Detección de **malformaciones** asociadas.
Mejora el **consejo** perinatal.

TC



Imagen precisa del **esqueleto** fetal.
Anticipar diagnóstico y evitar interrupciones no justificadas. **Dosis muy reducidas.**

ECOGRAFÍA

- La **ecografía obstétrica** es fundamental para la **sospecha inicial** de displasias óseas en controles rutinarios.
 - Es una técnica segura, accesible y no invasiva →

Método de elección para cribado
 - Detectables desde la semana 12-13 (sobretudo las formas graves), aunque la mayoría se diagnostican en el **2º trimestre**.
 - **Alta sensibilidad** (>90%) en centros especializados (↓ S en formas leves/atípicas).
 - **Baja especificidad** para definir el tipo de displasia.
-

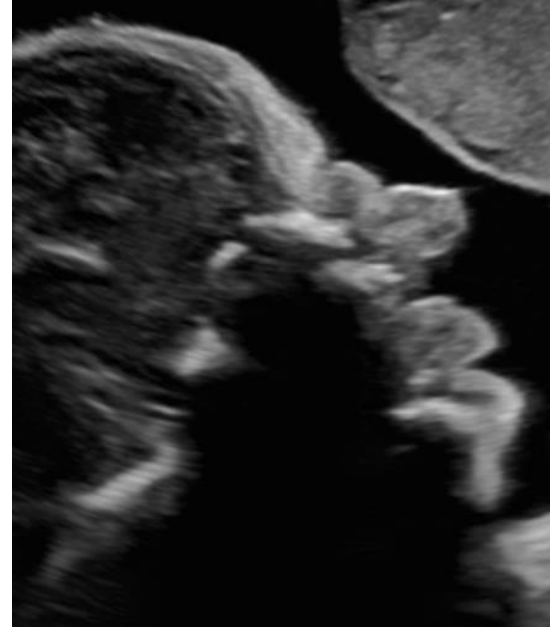
HALLAZGOS DE SOSPECHA POR ECOGRAFÍA

Acortamiento de huesos largos ($<p5$ o $< -3DE$ para la EG)	Hallazgos <u>más prevalente</u> y orientador
Desproporción entre segmentos óseos	Rizomelia (<i>acortamiento proximal</i>), mesomelia (<i>acortamiento medio</i>) o acortamiento global
Anomalías en la mineralización ósea	Hipomineralización o mineralización ectópica
Deformidades torácicas	Tórax pequeño/displásico, relación cardior torácica alterada
Alteraciones craneofaciales	Macrocefalia, puente nasal plano, micrognatia, frente prominente
Malformaciones en manos y pies	Braquidactilia, polidactilia, equinovaro, dedos en garra
Alteraciones vertebrales	Cuerpos vertebrales anómalos, escoliosis, platispondilia
Asociación de malformaciones sistémicas (<i>SNC, cardiacas, genitourinarias, etc</i>)	
Polihidramnios y otros signos indirectos de afectación funcional	

Estos hallazgos sugieren una posible anomalía esquelética y justifican la derivación a centros especializados para realizar estudios complementarios.

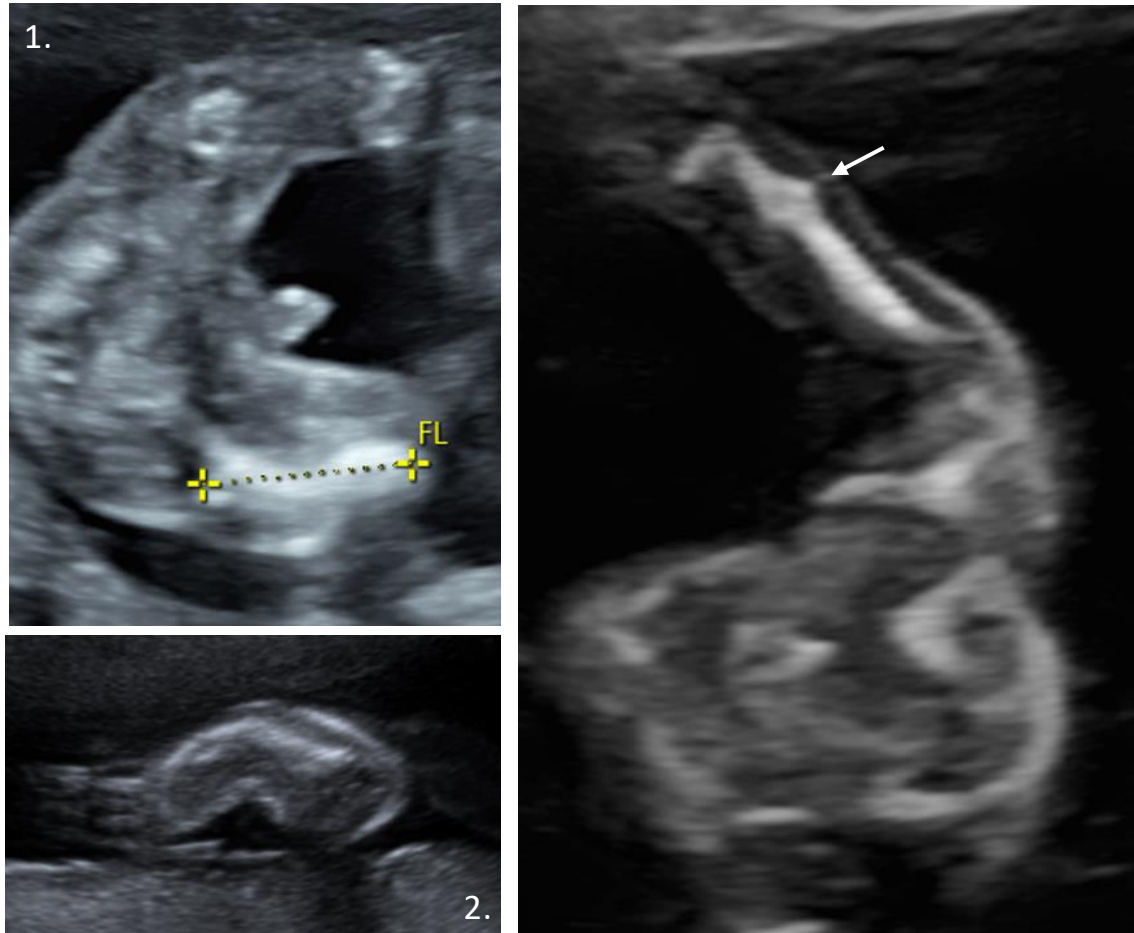


Ecografía fetal de 28 semanas, con diagnóstico de **disostosis espondilocostal**, en la que se observa alteración morfológica del cuerpo vertebral osificado con un defecto central en soma vertebral e irregularidad del arco posterior.

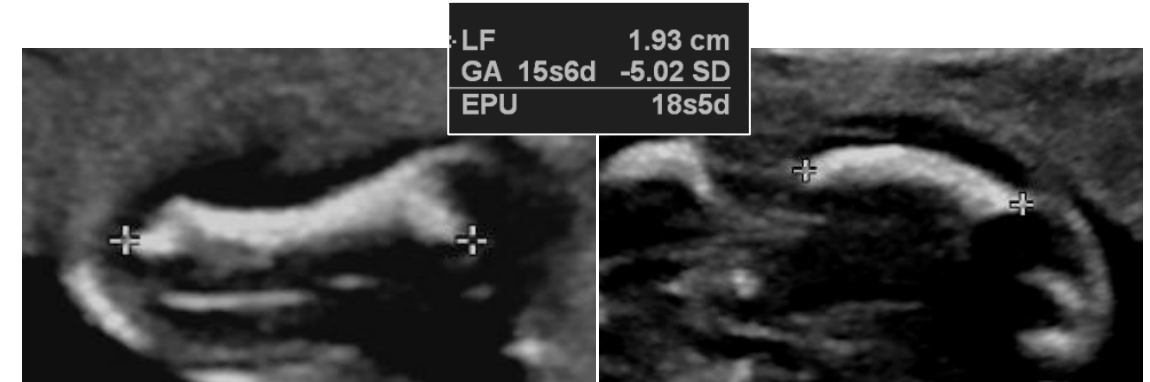


Ecografía fetal de 31 semanas, con diagnóstico de **síndrome de Raine**, en la que se observa una hipoplasia facial grave: hipertelorismo con exoftalmos, hipoplasia nasal y retrognatia.

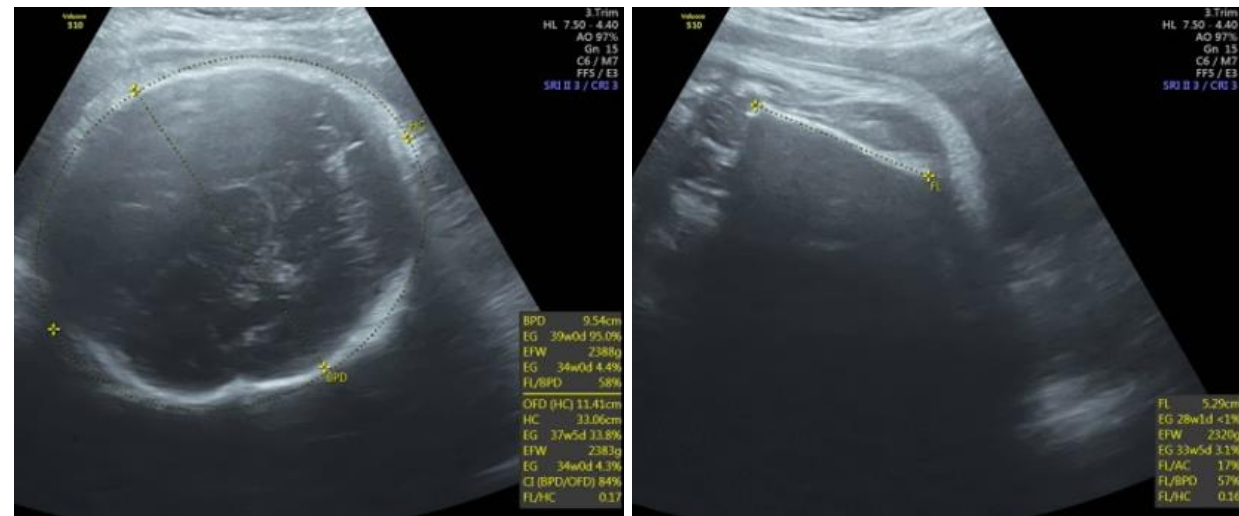




Ecografía fetal de 15 semanas con diagnóstico de **osteogénesis imperfecta**, en la que se observa acortamiento severo y malformación del hueso femoral (1), asociado a imagen de callo de fractura en húmero (flecha blanca) y deformidad humeral con gran angulación (2).



Acortamiento de la longitud femoral ($<-3\text{DE}$) como hallazgo más prevalente y orientador de displasia ósea por ecografía.



Ecografía fetal de 37 semanas con diagnóstico de **acondroplasia**, en la que se observa un diámetro biparietal aumentado para la edad gestacional (p90) y un acortamiento femoral severo ($<p1$).

Limitaciones de la ecografía

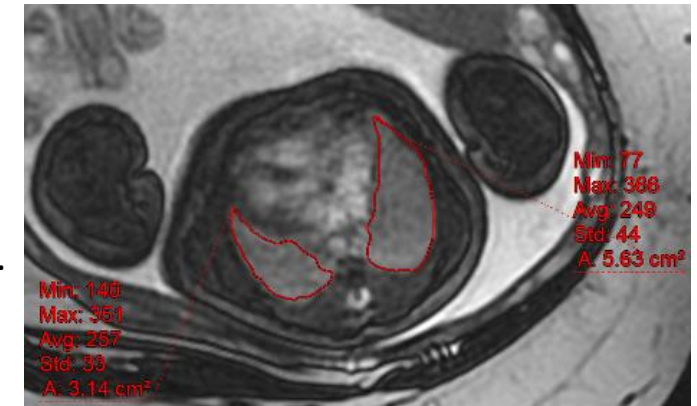
- Dependencia del operador y de la calidad del equipo:
 - La interpretación ecográfica depende en gran medida de la experiencia del operador.
- Condicionantes técnicos:
 - Edad gestacional avanzada
 - Oligoamnios
 - Obesidad materna
 - Mala ventana acústica
- Dificultad para evaluar el cartílago y huesos no osificados:
 - En fetos pequeños, gran parte del esqueleto está formado por cartílago, dificultando la detección temprana de displasias óseas.
- Dificultad para caracterizar con precisión el patrón esquelético completo.

RESONANCIA MAGNÉTICA

- La RM fetal se ha consolidado como una **herramienta diagnóstica clave** en la evaluación prenatal de displasias óseas sospechadas por ecografía.
 - Mejora significativamente la **precisión** diagnóstica
 - Permite establecer el **pronóstico** vital
 - Contribuye a la **planificación** del manejo perinatal, facilitando la preparación de equipos multidisciplinares
 - Proporciona una **orientación genética** más precisa
 - En un estudio con 89 casos referidos por sospecha ecográfica de displasia ósea:
 - La RM fetal excluyó el diagnóstico en el **48%** de los embarazos.
- Gilligan LA, Calvo-García MA, Weaver KN, Kline-Fath BM. Fetal magnetic resonance imaging of skeletal dysplasias. Pediatr Radiol. 2020;50(2):224-233.*
- Las principales **limitaciones** de la RM son: menor resolución para estructuras óseas pequeñas (*costillas, vértebras*), dificultad para evaluar la mineralización ósea y menor disponibilidad.

Ventajas de la RM

- Mejor **caracterización anatómica**:
 - Evaluación detallada de estructuras óseas y tejidos blandos
- Evaluación de **volúmenes pulmonares** fetales: → Indicador de letalidad
 - Permite calcular volúmenes pulmonares observados/esperados (O/E).
 - Un **O/E < 47,9%** se asocia significativamente con letalidad en displasias óseas.
- Caracterización del **cartílago** no osificado:
 - Mejor evaluación de estructuras cartilaginosas no visibles en ecografía.
- Identificación de anomalías del sistema nervioso central (SNC), de la médula espinal y **otras malformaciones** complejas asociadas
 - Contribuye a una valoración global más completa.
- Ausencia de radiación ionizante



RESONANCIA MAGNÉTICA

- Intervalo óptimo: **semana 26-32**
- Evitar ingesta de productos excitantes (café) o ayuno de 4h → Opcional
- Se realiza en principio en respiración libre, salvo en el T1

PROTOCOLO DE ADQUISICIÓN

Empezar con SSFE/HASTE T2 del abdomen materno en los 3 planos:

Cabeza fetal:

- SSFSE + FIESTA en 3 planos
- DWI b600 en transversal
- GRE T2*/SWI → Opcional

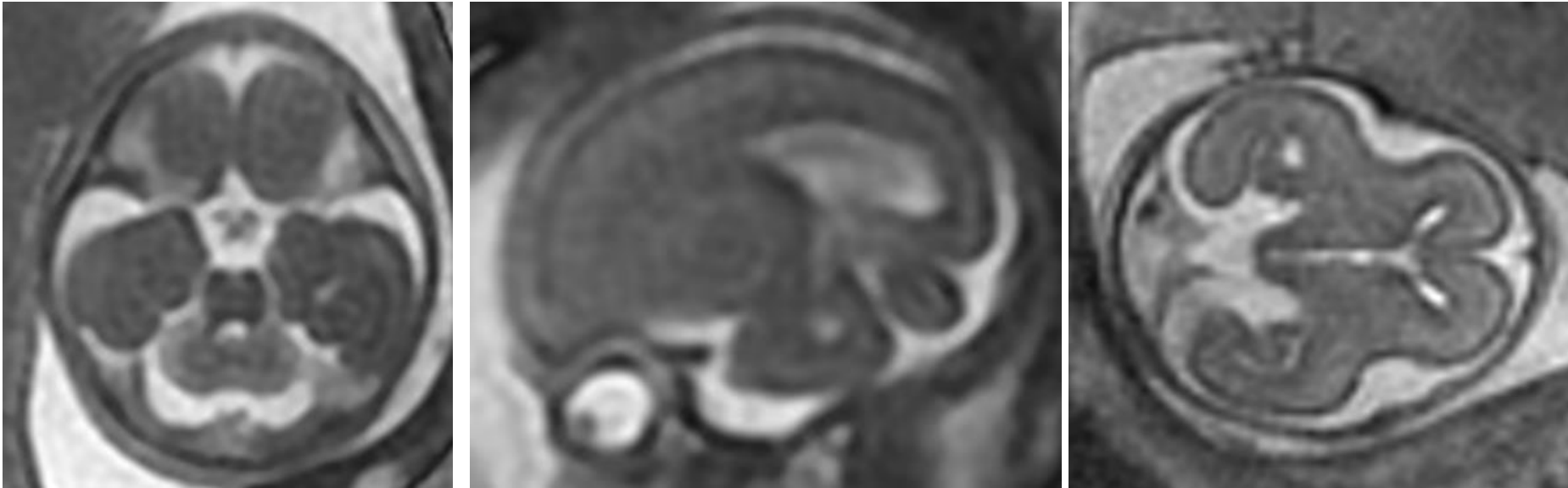
Cuerpo fetal:

- SSFSE + FIESTA en 3 planos
- DWI b600 en 3 planos
- T1 meconio en coronal
- T2 Corte grueso (fetografía)

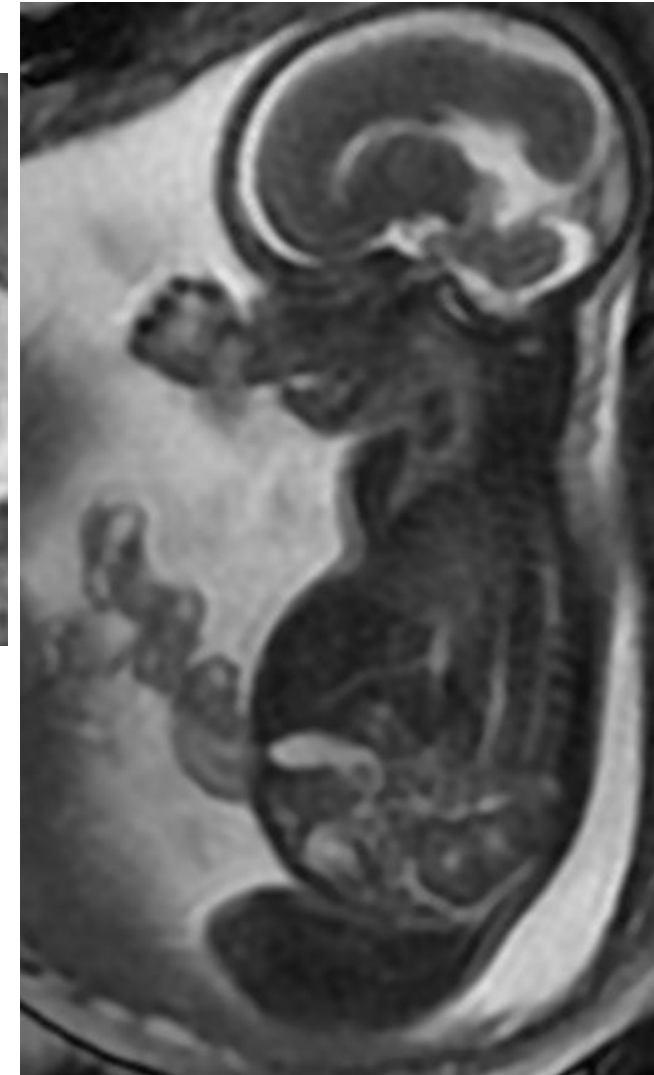
CRITERIOS DE CALIDAD: Orientación y angulación adecuadas en planos ortogonales. Ausencia de artefactos por movimiento.

Revisión por radiólogo antes de sacar a la paciente de la máquina.

Debido al movimiento fetal, cada secuencia actúa como topograma dinámico para la planificación de la siguiente.

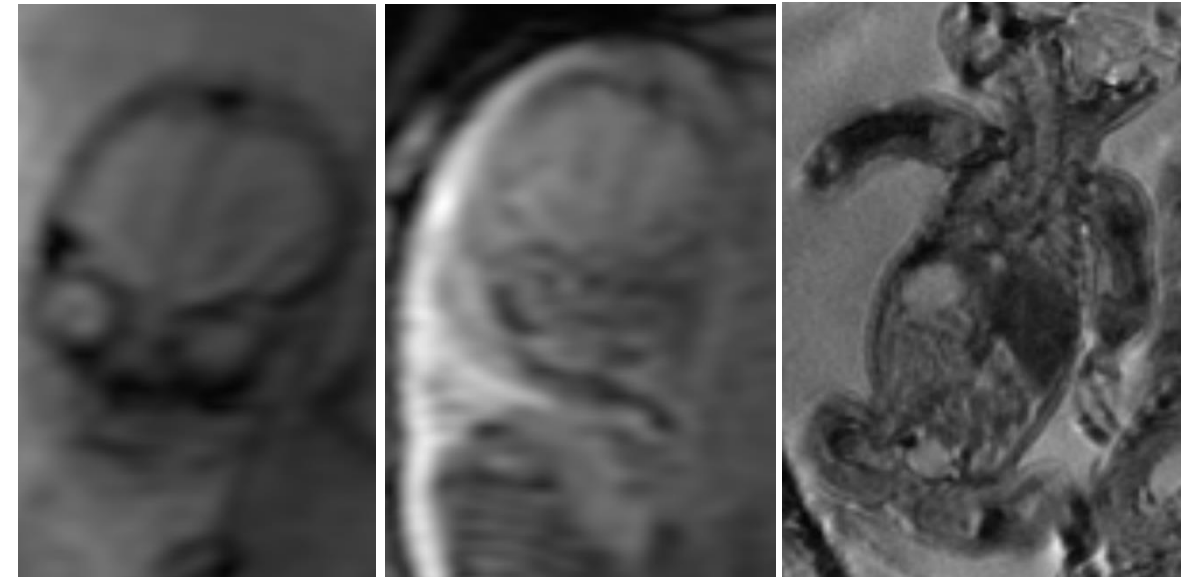
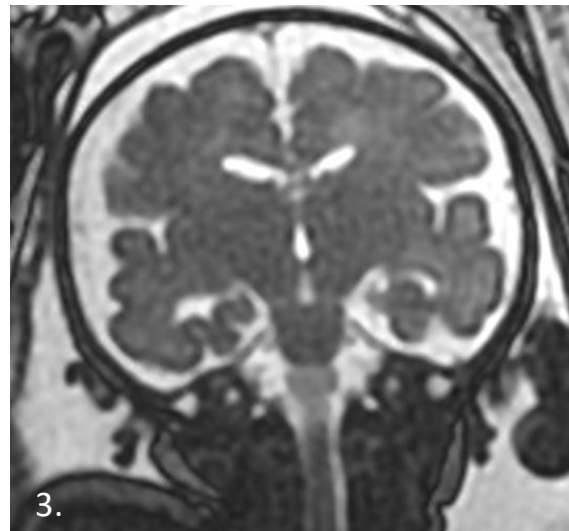
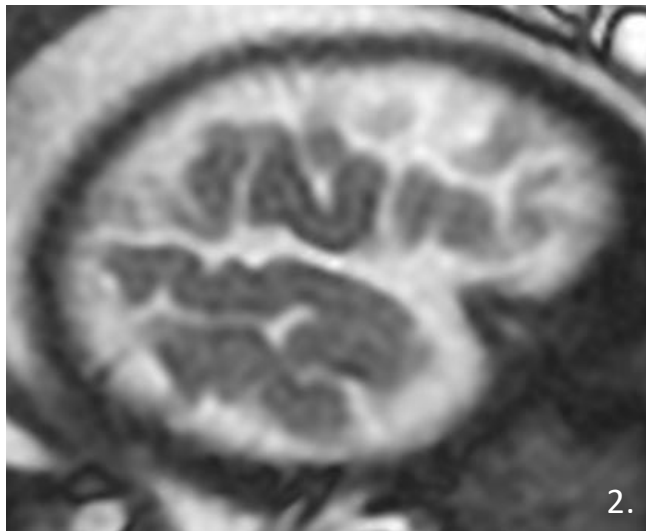


Imágenes potenciadas en T2 de RM fetal de 21 semanas con diagnóstico de **displasia tanatofórica**, en las que se observa anomalía del patrón de sulcación en cara inferomedial de ambos lóbulos temporales, con surcos profundos y displásicos y afectación bilateral de hipocampos, asociado a megalencefalia. Macrocrania relativa. Cuerpo calloso normoconformado. No hay ventriculomegalia. Fosa posterior sin alteraciones.

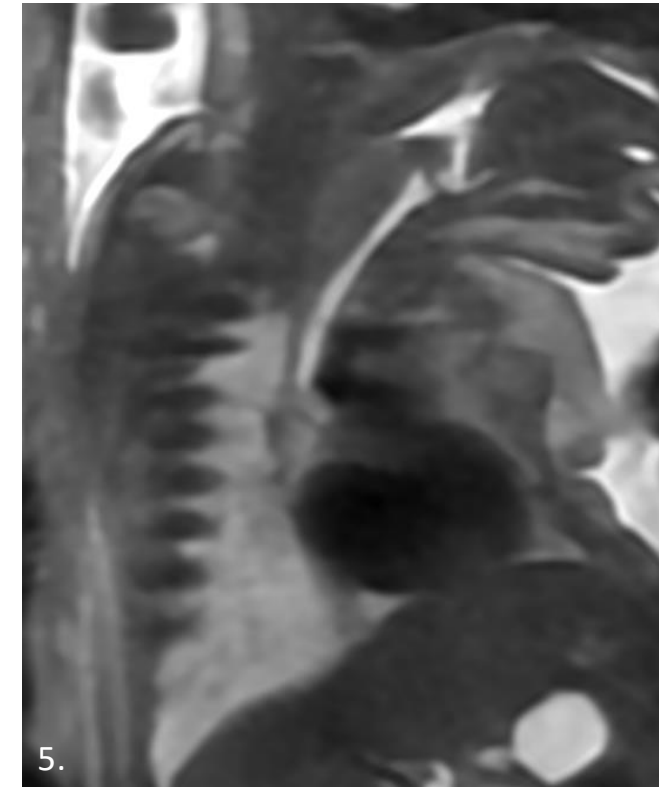
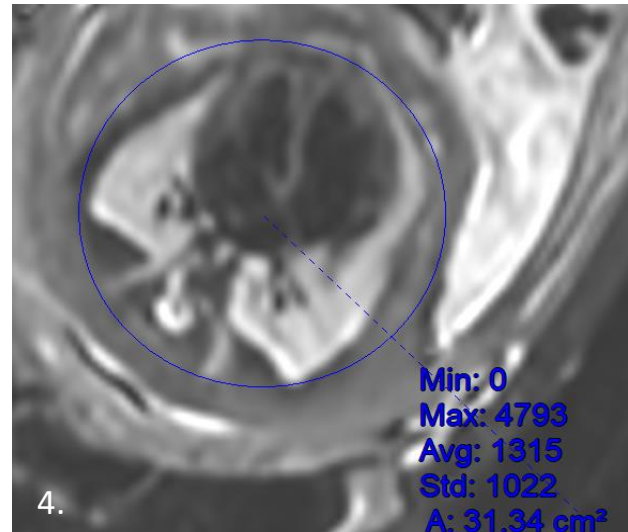
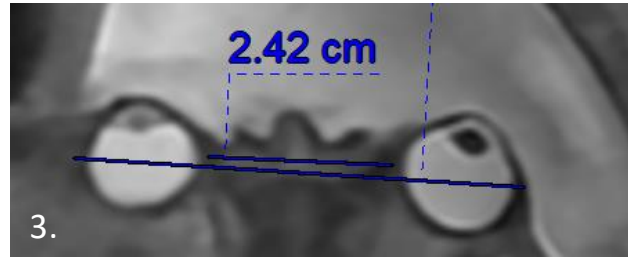
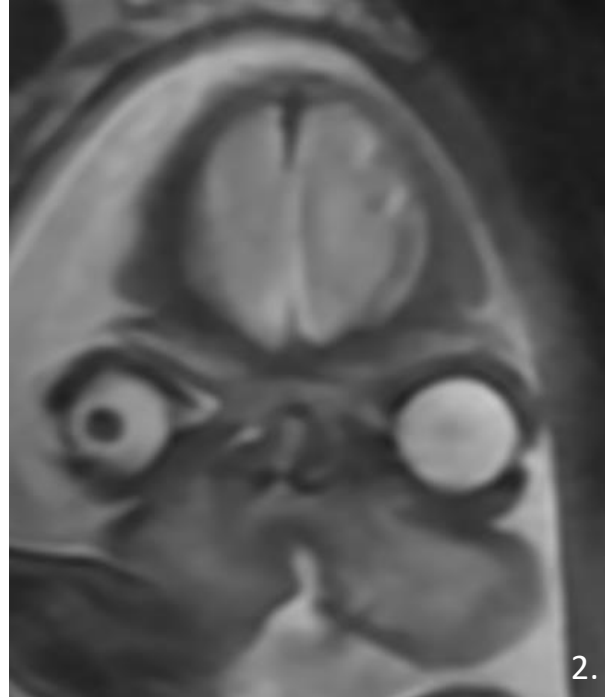
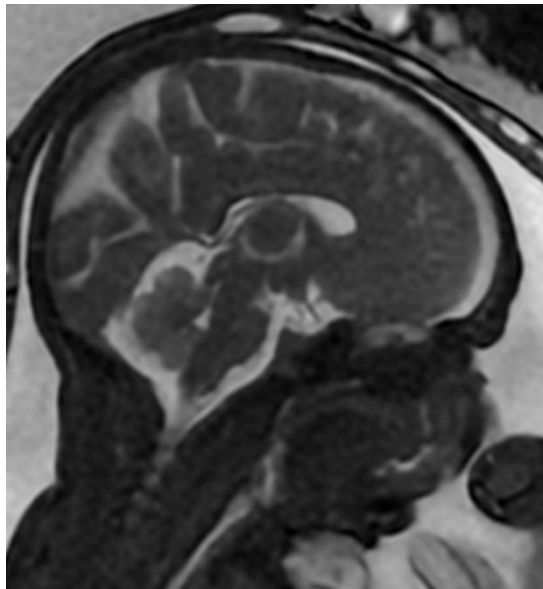
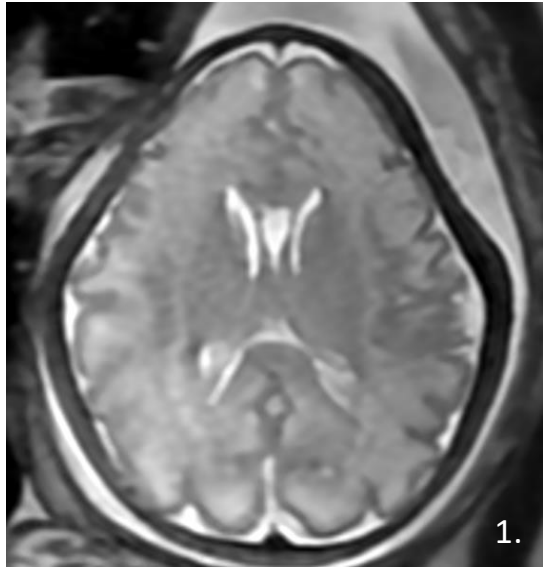




Imágenes de RM fetal con diagnóstico de **acondroplasia**, en las que se observa macrocefalia relativa con base de cráneo corta y estrechamiento del foramen magno (1). Surco temporal transverso profundo (2), rotación incompleta del hipocampo e hipersulcación del lóbulo temporal mesial, asociado a aumento de espacios subaracnoideos (3).



Imágenes RM fetal con diagnóstico de **osteogénesis imperfecta**, en las que se observan los hallazgos característicos de esta entidad: hipomineralización de los huesos de la calota y deformidad de extremidades y caja torácica secundaria a fracturas.



Imágenes potenciadas en T2 de RM fetal de 32 semanas con diagnóstico de **síndrome de Raine**. Se observa dismorfia craneal con escalonamiento de huesos frontales por sospecha de craneosinostosis bicoronal y metópica (morfología “en limón”) y engrosamiento de la diploe craneal (1). Hipoplasia mediofacial con escaso desarrollo del maxilar superior, marcada micro-retrognatia y hendidura palatina central en maxilar superior (2). Hipertelorismo significativo con distancia interocular e interorbitaria aumentada y exoftalmos (3). Tórax de morfología acampanada por costillas de aspecto corto (5) e hipoplasia pulmonar con volúmenes <p1 para su EG (4).

TOMOGRAFÍA COMPUTERIZADA

- Herramienta complementaria en la valoración de displasias óseas en casos **muy seleccionados**.
- **Elevada sensibilidad** (82-94%) y **especificidad** (91%).
- La evolución de la TC fetal ha estado marcada por avances tecnológicos y cambios en los protocolos para reducir la dosis de radiación y optimizar la seguridad fetal.

Indicaciones

- Sospecha de displasia ósea **GRAVE**.
- **Diagnóstico incierto**/inconcluso tras otras modalidades de imagen.
- Cuando la información obtenida puede modificar el manejo prenatal o planificación perinatal.

TOMOGRAFÍA COMPUTERIZADA

Ventajas

- Evaluación global del esqueleto con **reconstrucciones 3D**
 - Facilita la detección de alteraciones multifocales y planificación de intervenciones neonatales
- Visualización detallada del esqueleto fetal
 - Evaluación precisa de la morfología ósea
 - Valoración de la mineralización ósea
 - Detección de fracturas, deformidades, anomalías vertebrales...
- Mayor capacidad para diferenciar tipos de displasias óseas
 - Facilita el asesoramiento genético y planificación perinatal
- **Alta concordancia** con el diagnóstico postnatal
 - Muestra alta sensibilidad y especificidad, con tasas de concordancia diagnóstica >90%

Limitaciones

- Exposición a **radiación ionizante**
 - Aunque el riesgo es bajo gracias a los protocolos de ultra-baja dosis
- Limitaciones en la evaluación de **tejidos blandos y cartílago** no osificado.
- Restricciones técnicas y logísticas
 - Requiere equipamiento especializado
 - Experiencia en la adquisición y reconstrucciones de imágenes
 - Coordinación multidisciplinaria

PROTOCOLO TC DE BAJA DOSIS

Tomografía **multidetectora** en modo volumétrico, con **cortes finos** (0,5 - 1 mm), **sin contraste** intravenoso, y cobertura anatómica limitada al esqueleto fetal

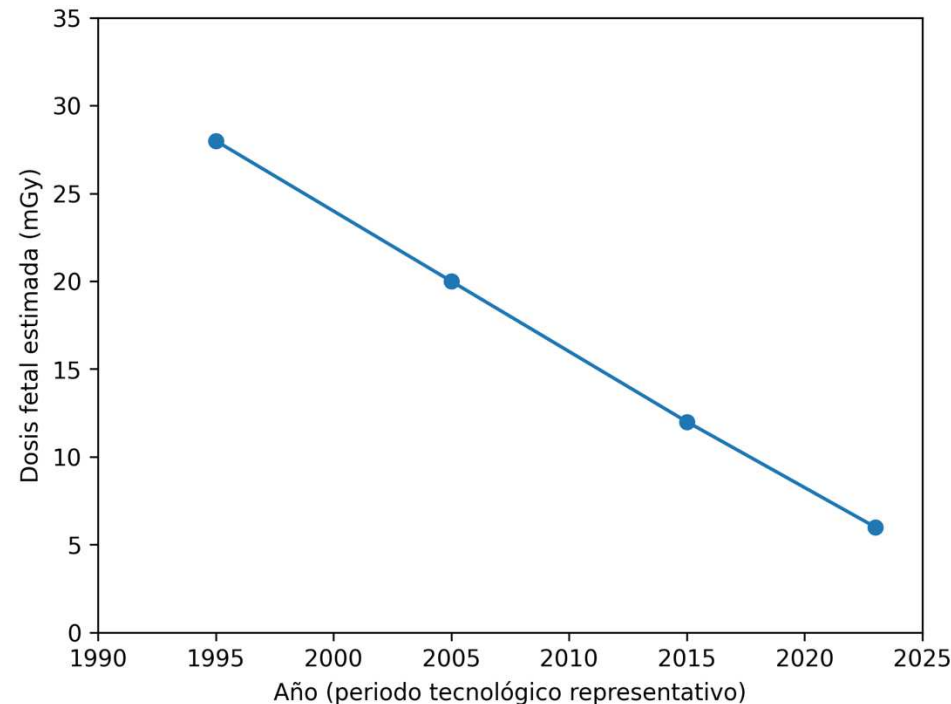
Guías de Fetal Imaging Task Force de la European Society of Paediatric Radiology.

- Las **guías ACR 2023** establecen que dosis **< 50 mGy** NO se asocian a eventos adversos clínicamente observables
- Requiere de **consenso multidisciplinar** y **consentimiento informado firmado** para su realización
- Tener siempre en cuenta los **Criterios ALARA**  (*As Low As Reasonably Achievable*)

PARÁMETROS PARA OPTIMIZAR LA RADIACIÓN

- NO se realiza topograma de planificación
- ↓ FOV al mínimo
- ↑ *Pitch* >1
- ↓ Voltaje (kV) en gestantes con menor volumen abdominal (80-100)
- ↓ Tubo de corriente (mA)
- Reconstrucción iterativa avanzada (*como MBIR*)

EVOLUCIÓN DE DOSIS FETAL EN TC ABDOMINO-PÉLVICO



- **1990-2000:** Dosis fetal relativamente altas (24-30 mGy) sin técnicas modernas de reducción de dosis debido al uso de TCMD iniciales.
- **2000-2010:** Reducción de dosis estimada con la adopción gradual de modulación automática de corriente y primeros algoritmos iterativos
- **2010-presente:** Combinación de AEC + reconstrucción iterativa avanzada y protocolos de baja dosis permite niveles de dosis fetal mucho más bajos (1-10 mGy).

AEC: Automatic Exposure Control

Radiología. 2016;58(6):496-500

seram
Sociedad Española de Radiología Médica

RADIOLOGÍA

www.elsevier.es/rx



COMUNICACIÓN BREVE

Tomografía computarizada fetal de baja dosis para diagnosticar displasias óseas



A. Montoya Filardi*, M. Guasp Vizcaíno, J. Gómez Fernández-Montes y R. Llorens Salvador

COMPARATIVA DE DOSIS DE TC FETAL EN NUESTRO CENTRO

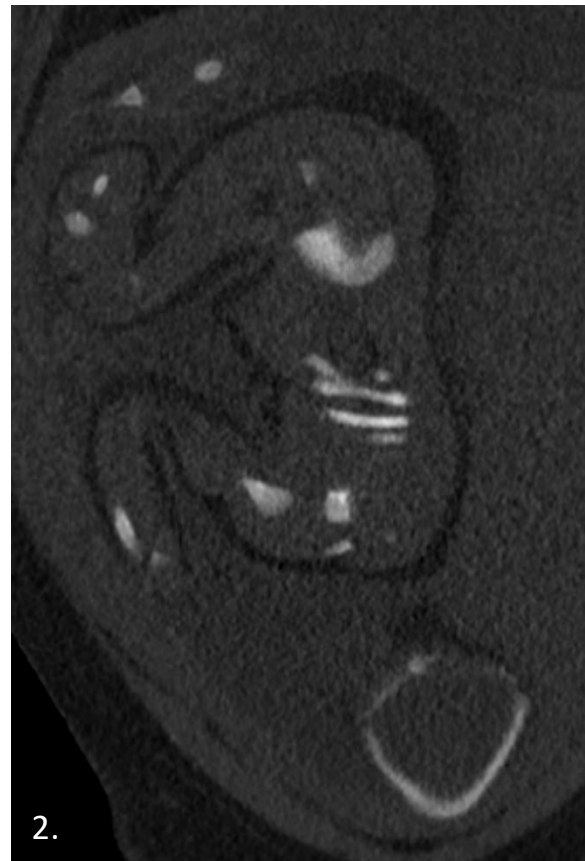
TC fetal de 2015

- 120 kV
- 175 mA
- Dosis efectiva: 5,79 mSv ($DLP \times 0,015$)
- Dosis absorbida fetal: **10,29 mGy**



TC fetal de 2025

- 100 kV
- 100 mA
- Dosis efectiva: 3,13 mSv ($DLP \times 0,015$)
- Dosis absorbida fetal: **5,65 mGy**



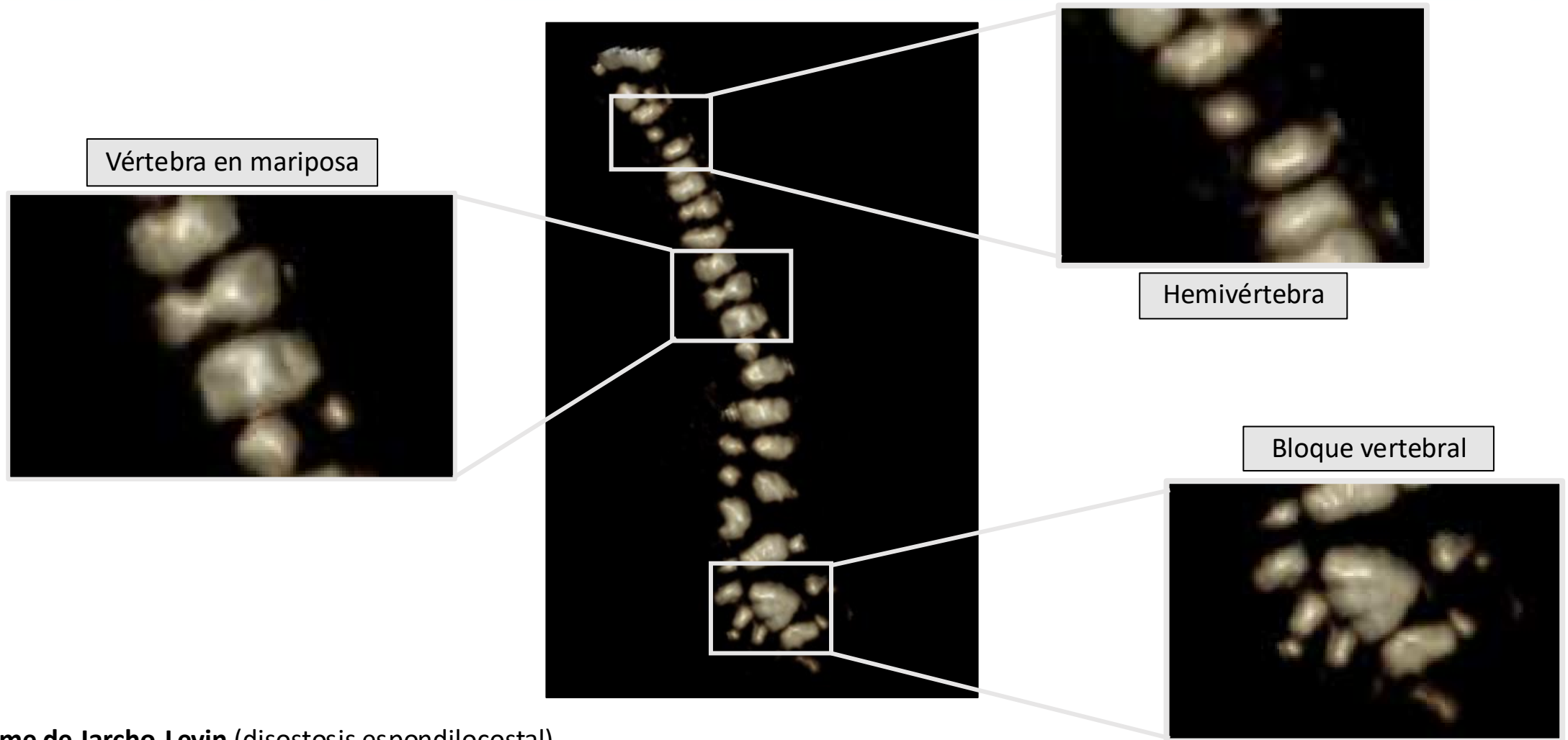
Síndrome de Jarcho-Levin (disostosis espondilocostal): displasia ósea de herencia autosómica recesiva con mutación del gen *DLL3*, caracterizada por malformaciones vertebrales y de la caja torácica.

Imágenes de TC fetal de 35 semanas en las que se evidencian fusiones de los arcos costales posteriores (1), costilla bífida (2) y mala alineación vertebral con cuerpos vertebrales de tamaño y morfología diferentes (3).



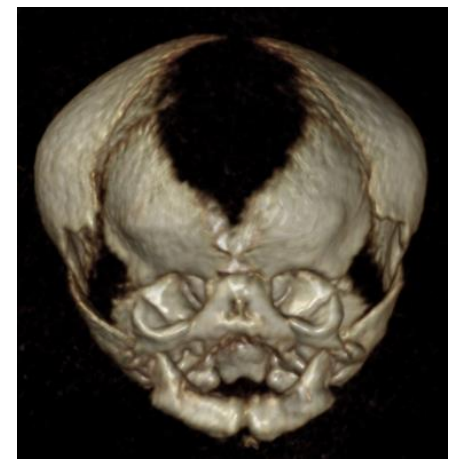
Síndrome de Jarcho-Levin (disostosis espondilocostal).

Reconstrucciones volumétricas 3D (1. y 2.) y reconstrucciones MIP (3. y 4.): Columna vertebral irregular con cuerpos vertebrales no apareados y alteración de su curvatura normal, múltiples fusiones costales, y asimetría de espacios intercostales por costillas hipoplásicas o ausentes.



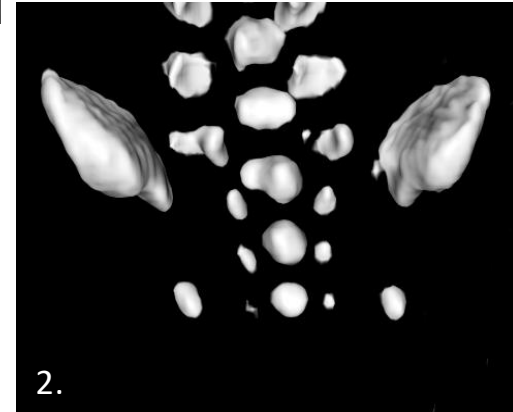
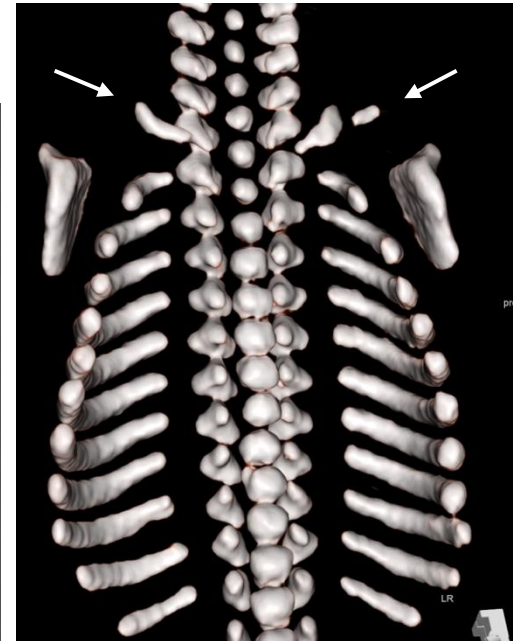
Síndrome de Jarcho-Levin (disostosis espondilocostal).

Reconstrucción volumétrica 3D. Vértebra irregular en “zig-zag” (*pebble-like spine*) con presencia de vértebras con una hendidura central (*vértebra en mariposa*), hemivértebras y fusiones vertebrales (*bloque vertebral*); todas ellas características de este síndrome.



Síndrome de Raine: se caracteriza por una dismorfia craneofacial, de herencia autosómica recesiva por mutaciones en el gen FAM20C, que codifica una quinasa en la mineralización ósea.

TC fetal de baja dosis con reconstrucciones 3D y MIP. Se observa una marcada hipoplasia mediofacial y de la base del cráneo, con órbitas poco profundas, hipertelorismo, puente nasal deprimido y frente prominente. Asimismo, alteración de la morfología craneal con braquicefalia y fontanelas y suturas ensanchadas, descartando la craneosinostosis sospechada por RM. Alteración del tamaño de la caja torácica con 13 pares de costillas.



Displasia cleidocraneal: displasia ósea de herencia autosómica dominante por mutaciones en el gen RUNX2, fundamental para la diferenciación de osteoblastos.

TC fetal de baja dosis con reconstrucciones 3D y MIP. Destaca la hipoplasia de ambas clavículas (*flechas blancas*), retraso en la osificación craneal con presencia de suturas y fontanelas amplias (1), y la ausencia de ambos pubis con hipoplasia del isquion (2).

IMAGEN POST-MORTEM

- Las modalidades de imagen post-mortem empleadas para evaluar displasias óseas son la **radiografía convencional** y la **TC**.
- Uso innovador de la **mamografía** post-mortem:
 - En nuestro centro se emplea por su **alta resolución espacial** y **mayor contraste** a baja energía → 38 Kv y 68 mA
 - Permite visualizar estructuras óseas pequeñas o hipomineralizadas con mayor definición que la radiología convencional.
 - Su potencial diagnóstico en la imagen post-mortem está escasamente documentado y **probablemente subestimado**, con escasos estudios acerca de sus aplicaciones en medicina forense.
- Se realiza tras la interrupción del embarazo o fallecimiento perinatal.
- Permite la caracterización del patrón fenotípico óseo y orientar la interpretación de resultados genéticos.

Protocolo en nuestro hospital

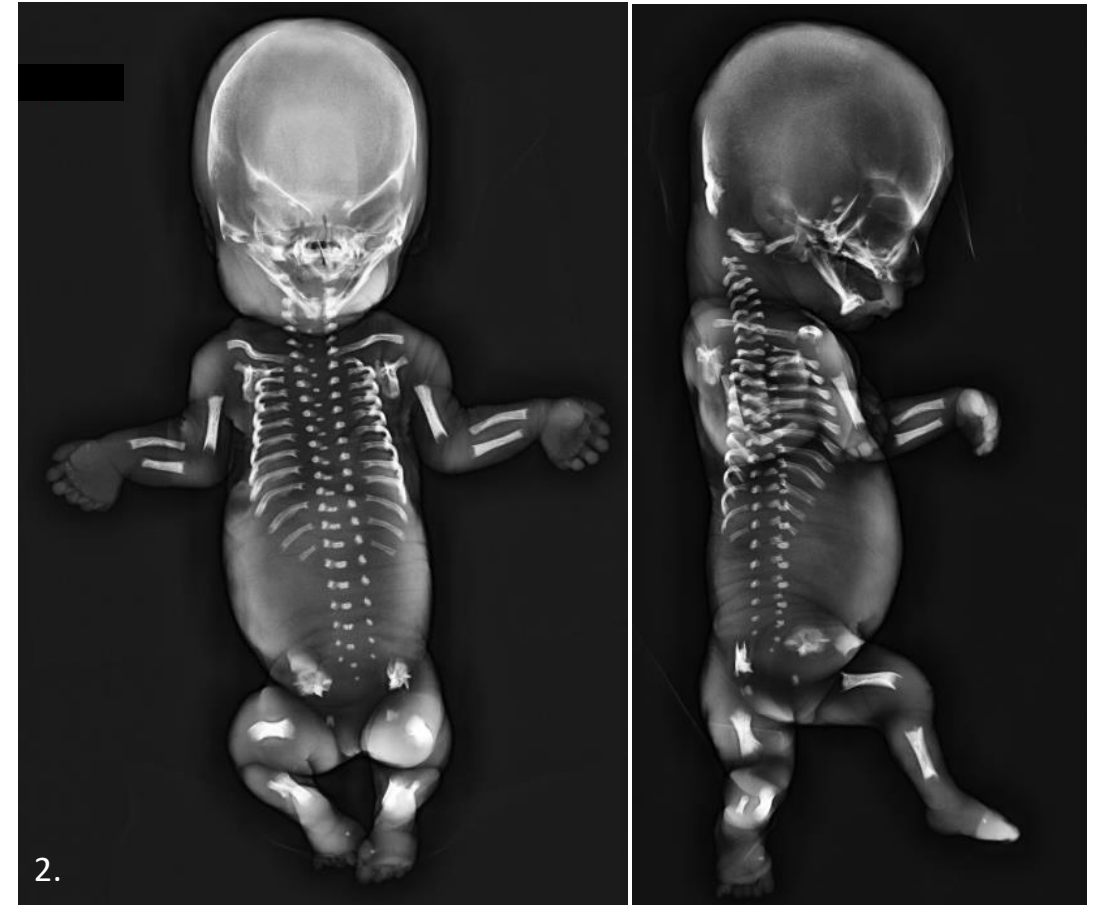
38 Kv y 68 mA



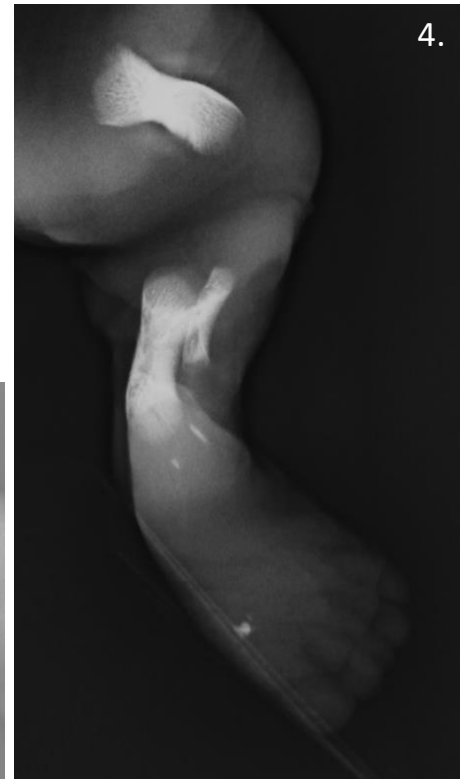
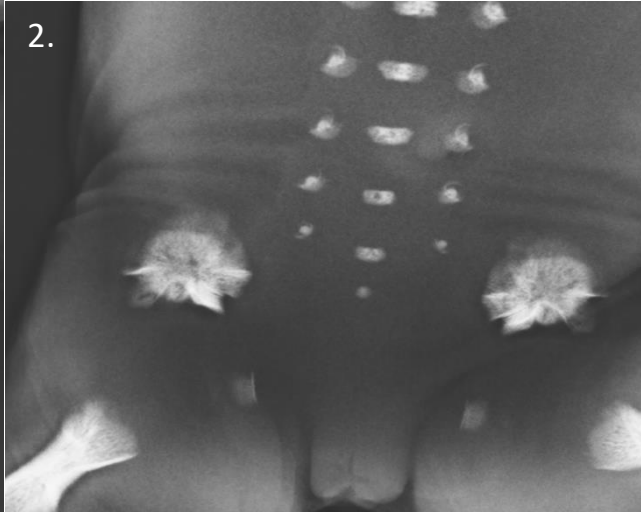
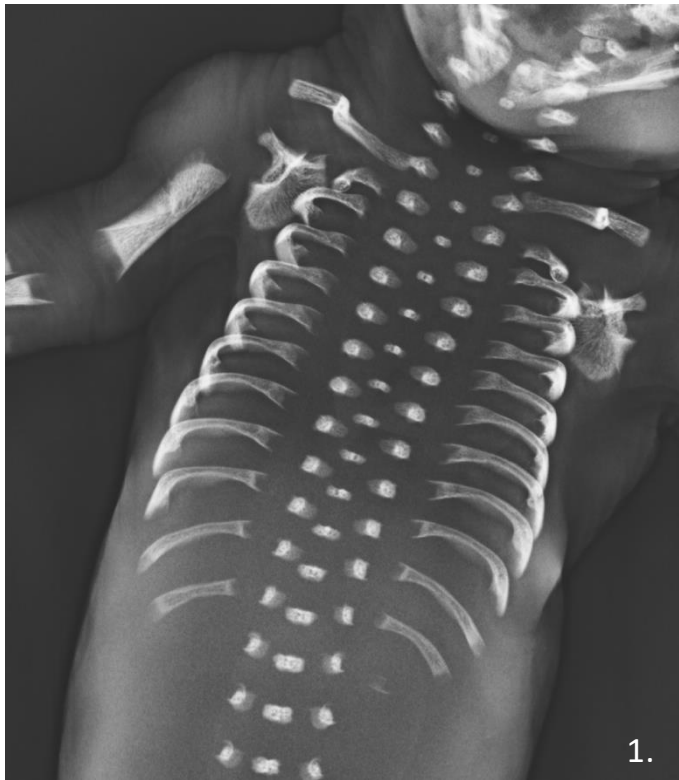
Rx convencional



Mamografía



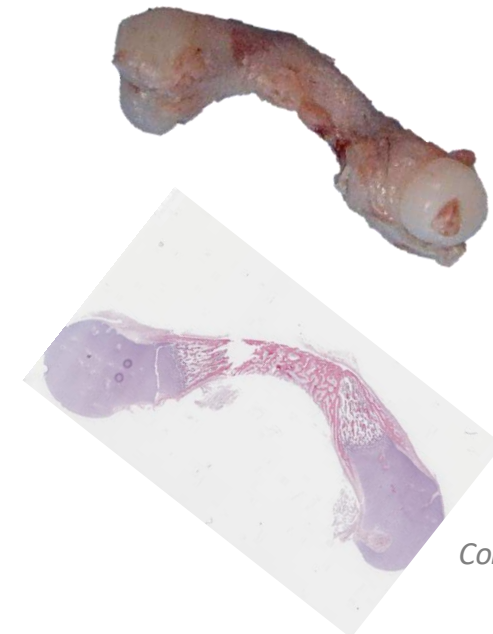
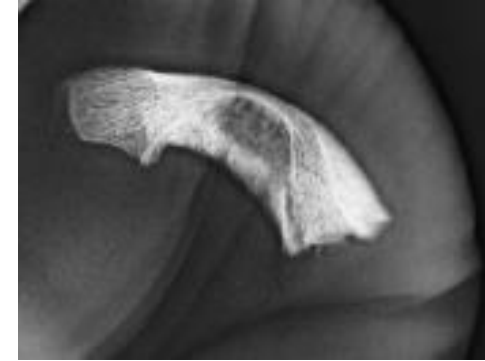
Estudio postmortem del mismo feto de 17 semanas con **síndrome de costilla corta-polidactilia** realizadas mediante radiografía convencional (1) y mamografía (2). Nótese la notable diferencia en la resolución y contraste entre ambas imágenes, pudiendo delimitar con mayor precisión las estructuras óseas pequeñas y corticales finas, lo que facilita la identificación de alteraciones óseas sutiles.



Síndrome de costilla corta-polidactilia: es un grupo de displasias esqueléticas letales de herencia autosómica recesiva, causadas por mutaciones en genes relaciones con la función ciliar (*DYNC2H1*, *WDR35*...), y caracterizadas por alteraciones óseas con frecuentes malformaciones viscerales.

En estas imágenes de mamografía postmortem, se observa leve platispondilia y tórax estrecho con arcos costales acortados y horizontalizados (11 pares derechas y 12 pares izquierdas) y escápulas cuadrangulares (1). Huesos ilíacos con morfología “de tridente”, que constituye un dato radiológico clave para el diagnóstico (2).

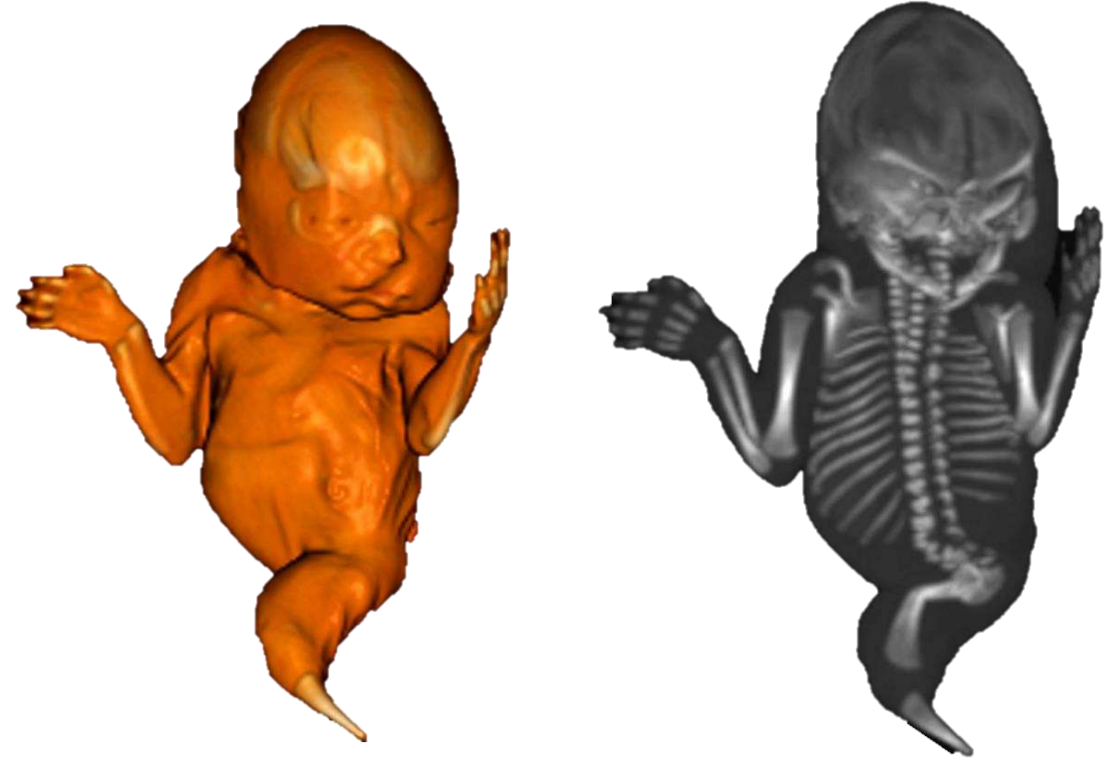
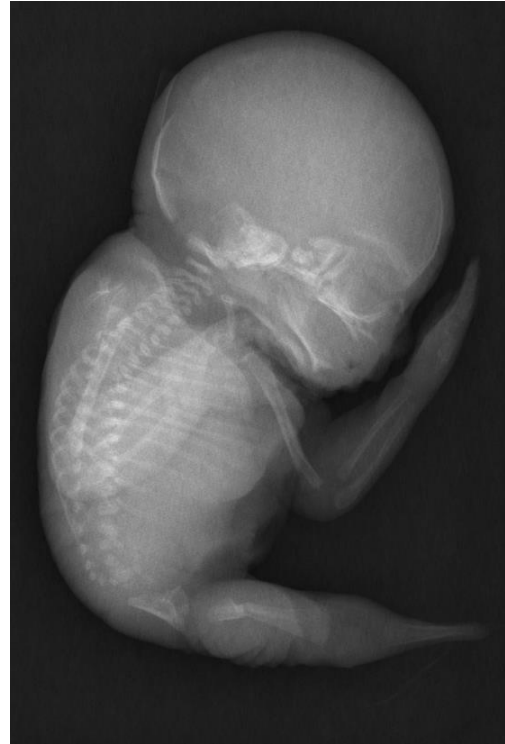
Asimismo, acortamiento severo de huesos tubulares largos con metáfisis picudas en ambos extremos de los huesos largos de los miembros superiores (3) y alteración en “peladura de banana” de los fémures en vista lateral (4). Polidactilia postaxial bilateral en manos sin asociar polidactilia en pies (5). La mineralización ósea es normal, sin signos de fractura.



*Cortesía del Dr. Jaime Ferrer
(AP del HUIP La Fe)*

Displasia tanatofórica: displasia ósea letal de herencia autosómica recesiva causada por mutación del gen FGFR3.

Imágenes post-mortem realizadas con mamografía en las que se evidencian los hallazgos más característicos de esta displasia: macrocrania relativa, tórax estrecho con costillas cortas, huesos largos cortos e incurvados con metafisis irregulares y fémures con morfología de “teléfono de góndola”.



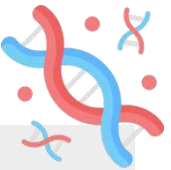
Sirenomelia: malformación congénita extremadamente rara y letal, de etiología no claramente definida y sin patrón claro de herencia mendeliana. Imágenes post-mortem mediante TC fetal que evidencian fusión completa de extremidades inferiores, asociada a ausencia de huesos pélvicos, sacro rudimentario y alteraciones vertebrales lumbo-sacras.

CORRELACIÓN IMAGEN-GENÉTICA

- Los hallazgos de imagen perinatal son esenciales para la **orientación inicial** del diagnóstico genético de displasias óseas.
- El fenotipo observado permite sospechar el tipo de displasia y seleccionar el enfoque molecular más adecuado, priorizando **paneles de genes específicos** o **secuenciación de exoma**.



Los hallazgos de imagen guían la selección de pruebas genéticas



Los resultados genéticos permiten confirmar el diagnóstico sugerido por la imagen

ECOGRAFÍA OBSTÉTRICA RUTINARIA

¿Sospecha de displasia ósea?

NO

RCIU / otras causas

SÍ

Derivar a hospital terciario

+

Ecografía nivel III

RM FETAL

- Evaluación pulmonar
- Descartar otras malformaciones no óseas

TC FETAL baja dosis
(casos seleccionados)

- Mineralización
- Fracturas
- Costillas

Orientación
radiológica

ALGORITMO DIAGNÓSTICO

* Papel de la imagen
post-mortem

- Clínica
- Serie ósea completa
- Confirmación molecular

EVALUACIÓN POSTNATAL

Consejo genético

- Letalidad
- Riesgo de recurrencias
- Asesoramiento a familias

ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL
(si necesario)

- Amniocentesis/BVC
- Panel de displasias
- Exoma

CONCLUSIONES

El diagnóstico prenatal por imagen de las displasias óseas es clave para establecer el **pronóstico** y orientar el **seguimiento** gestacional y el **manejo** perinatal.

La **ecografía** constituye la técnica de primera línea, complementada por la **RM** y, en casos seleccionados, por **TC** fetal de baja dosis para una mejor valoración de la mineralización y anatomía esquelética.

La integración de los hallazgos radiológicos con el estudio genético mejora la **correlación imagen-genotipo**, permitiendo un asesoramiento más preciso, una planificación individualizada del parto y un manejo multidisciplinario coordinado.

REFERENCIAS

- Handa A, Grigelioniene G, Nishimura G. Skeletal Dysplasia Families: A Stepwise Approach to Diagnosis. Radiographics. 2023 May;43(5):e220067
 - Li L, Jin X, Liu S, Fan H. Prenatal ultrasound findings and prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia. J Clin Ultrasound. 2024;52(5):575-587
 - Nishimura G, Handa A, Miyazaki O, Tsujioka Y, Murotsuki J, Sawai H, et al. Prenatal diagnosis of bone dysplasias. Br J Radiol. 2023 Jul;96(1147):20221025.
 - Chauvin NA, Victoria T, Khwaja A, Dahmouch H, Jaramillo D. Magnetic resonance imaging of the fetal musculoskeletal system. Pediatr Radiol. 2020 Dec;50(13):2009–2027
 - Snyder EJ, Moldenhauer JS, Victoria T. Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias: what can CT do for you? Fetal Diagn Ther. 2023;50(2):61–69
 - Bach P, Cassart M, Chami M, Garel C, Panuel M. Exploration of the fetal skeleton by ultra-low-dose computed tomography: guidelines from the Fetal Imaging Task Force of the European Society of Paediatric Radiology. Pediatr Radiol. 2023;53(4):621–631.
 - Waratani M, Ito F, Tanaka Y, et al. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasia using 3-dimensional computed tomography: a prospective study. BMC Musculoskelet Disord. 2020;21(1):662
 - Imai R, Miyazaki O, Horiuchi T, et al. Ultra-low-dose fetal CT with model-based iterative reconstruction: a prospective pilot study. AJR Am J Roentgenol. 2017;208(6):1365–1372
 - The Role of Prenatal Ultrasound and Added Value of Post-Mortem Radiographic Imaging With X-Ray and CT in Suspected Fetal Skeletal Dysplasia. Rajala K, Toiviainen-Salo S, Mäkitie O, Stefanovic V, Tanner L. Prenatal Diagnosis. 2025;45(1):77-88
-