



JORNADA
CATALANA DE
DIAGNÒSTIC
PRENATAL
ECOGRÀFIC

Carla Fernández Sánchez
R2 d'Obstetrícia i Ginecologia

MEGABUFETA FETAL EN EL PRIMER TRIMESTRE

Una evolució poc habitual

Fernández Sánchez Carla; García Cancela Esperanza; Molina Guilera Andrea; Millán Ramírez Pilar;
Rodríguez Cantador Carmen; Fontsaré del Castillo Alejandra; Vives Argilagos Àngels



Secció Ecografia i
Medicina Fetal
Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia



L'Acadèmia
FUNDACIÓ ACADEMIA DE CIÈNCIES MÈDIQUES
I DE LA SALUT DE CATALUNYA I DE BALEARS



Societat Catalana
d'Obstetrícia
i Ginecologia

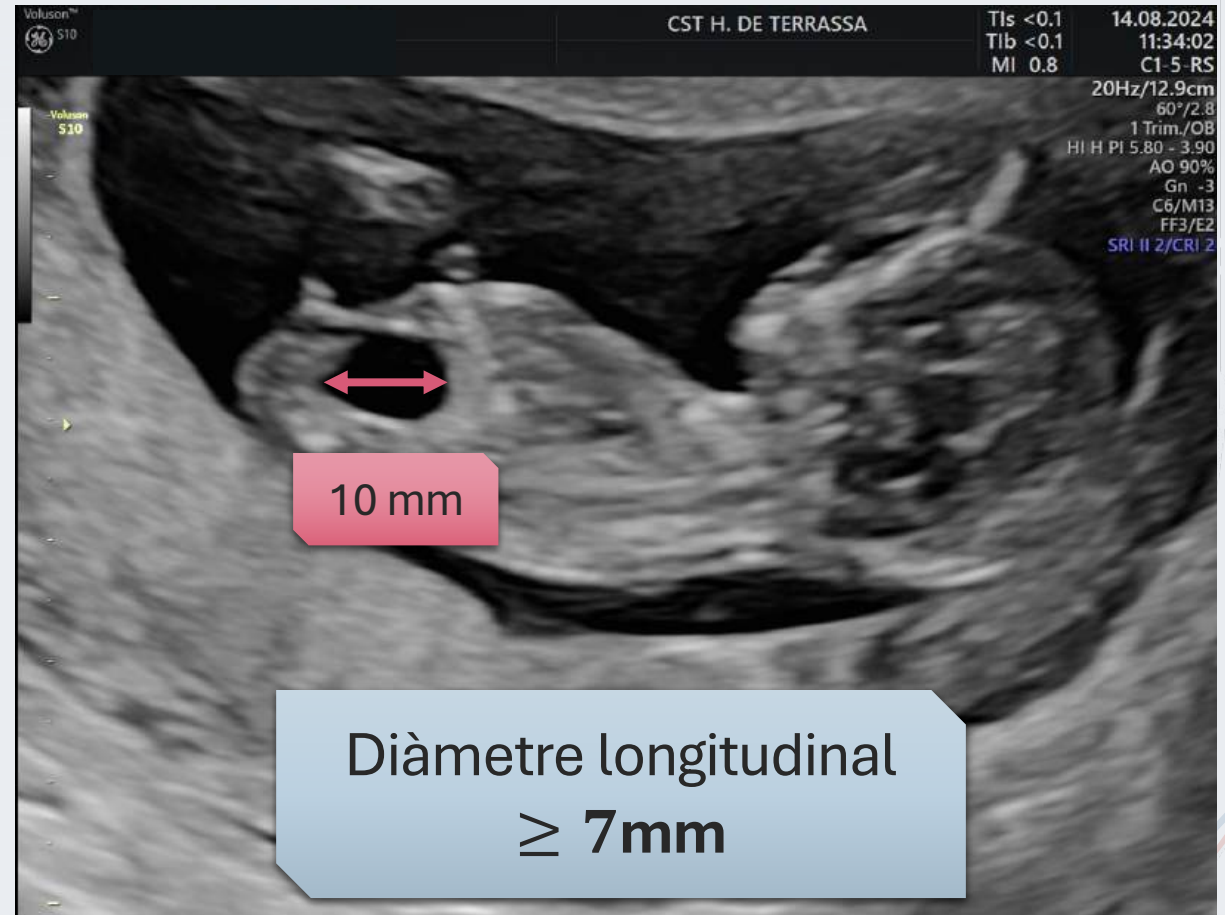
CAS CLÍNIC

Ecografia del primer trimestre

MEGABUFETA FETAL



28 anys. Natural del Marroc
No consanguinitat
TPAL 1001. TSBQ baix risc



MEGABUFETA FETAL EN EL PRIMER TRIMESTRE

RESOLUCIÓ POSTERIOR

Diàmetre longitudinal
de la bufeta <15mm
sense altres anomalies
estructurals

ALTERACIONS CROMOSÒMIQUES (7-20%)

Trisomia 21

Trisomia 18

Trisomia 13

Deleció 22q11

Altres

LUTO

Megabufeta >15mm
Megaurèters
Hidronefrosi

SÍNDROMES GENÈTIQUES

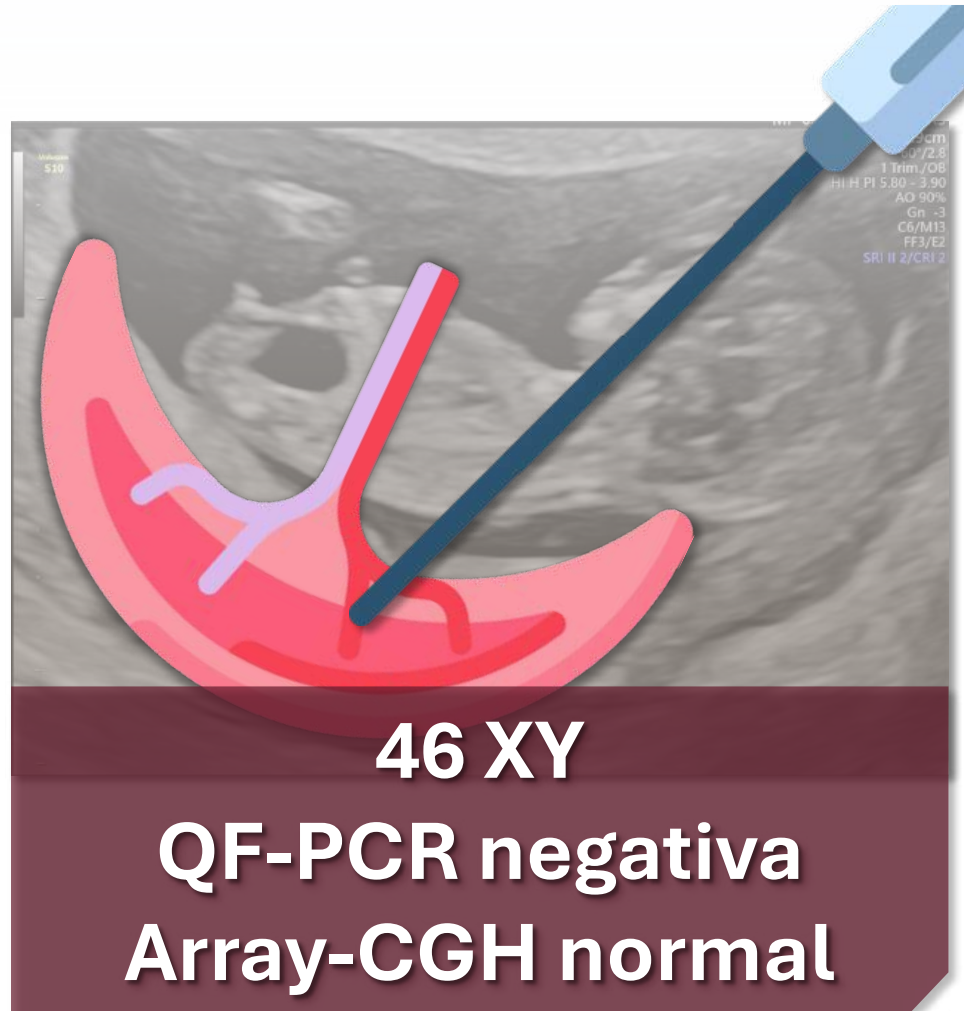
Síndrome Megabufeta-
microcolon-
hiperperistaltisme intestinal

Síndrome de Prune Belly

Síndrome Limb Body Wall
Complex

VACTERL, altres

MEGABUFETA FETAL EN EL PRIMER TRIMESTRE



Resolució posterior

Obstrucció del tracte
urinari inferior

Anomalias
cromosòmiques

Síndromes genètiques

16 SG

Voluson™
S10

CST - Hospital de Terrassa

TIs <0.1
Tlb <0.1
MI 0.9

10.09.2024
15:26:05
C1-5-RS

Resolució
posterior

22Hz/14.2cm

60°/1.6

Routine 2 Trim./OB

HI H PI 5.80 - 3.90

AO 93%

Gn 1

C7/M7

FF3/E1

SRI II 2/CRI 3

Voluson
S10

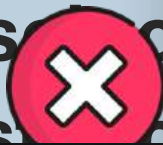
68x61x52 mm

SD 10/09/2024

La imatge impresa no té valor diagnòstic

16 SG

Resolució
pos



10.09.2024
15:26:05
C1-5-RS
22Hz/14.2cm
60°/1.6
Routine 2 Trim./OB
HI H PI 5.80 - 3.90
AO 93%
Gn 1
C7/M7
FF3/E1
SRI II 2/CRI 3

26Hz/10.3cm
60°/1.4
Routine 2 Trim./OB
HI H PI 5.80 - 3.90
AO 93%
Gn 1
C7/M7
FF3/E1
SRI II 2/CRI 3

Keyhole sign:
dilatació de la bufeta i la uretra posterior

Uretra posterior

Bufeta

Ronyons hiperecogènics
amb dilatació pielocalicial

1 D 8.69mm

MEGABUFETA FETAL EN EL PRIMER TRIMESTRE

RESOLUCIÓ POSTERIOR

Diàmetre longitudinal
de la bufeta <15mm
sense altres anomalies
estructurals



ALTERACIONS CROMOSÒMIQUES (7-20%)

Trisomia 21



Trisomia 18
Trisomia 13
Delecio 22q11

Altres

LUTO

Megabufeta >15mm
Megaureters
Hidronefrosi

SÍNDROMES GENÈTIQUES

Síndrome Megabufeta-
microcolon-
hiperperistaltisme intestinal

Síndrome de Prune Belly

Síndrome Limb Body Wall
Complex

VACTERL, altres

20 SG

CST - Hospital de Terrassa

TIs <0.1
Tlb <0.1
MI 0.9

Voluson
S10

Routine
HI H

Líquid
intraperitoneal

28x28 mm

Parets
engruixides
de la bufeta

CST - Hospital de Terrassa

08.10.2024
11:36:23
C1-5-RS
22Hz/14.2cm
60°/1.7
Routine 2 Trim./OB
HI H PI 5.80 - 3.90
AO 93%
Gn 1
C7/M7
FF3/E1
SRI II 2/CRI 3

Hidronefrosi

CST - Hospital de Terrassa

08.10.2024
11:32:06
C1-5-RS
22Hz/14.2cm
60°/1.7
Routine 2 Trim./OB
HI H PI 5.80 - 3.90
AO 93%
Gn 1
C7/M7
FF3/E1
SRI II 2/CRI 3

Dilatació
uretra peneana

ECOGRAFIES DE SEGUIMENT

Dilatació
uretra pr

Malposició
extremitat inferior
esquerra

Dilatació
tracte urinari

Megaurèters

Exoma no concloent

TERCER TRIMESTRE

SEGUIM PENSANT EN UNA OBSTRUCCIÓ URINÀRIA DEL TRACTE INFERIOR?

Cama dreta

Cama esquerra



Paret abdominal laxa

Macropenis i criptorquídia

29.10.2024
11:50:23
RAB6-RS
34Hz/14.0cm
65°/2.9
3 Trim./OB
HI L 7.30 - 4.40
AO 97%
Gn -5
C7/M7
FF2/E1
SRI II 3/CRI 3

CST - Hospital de Terrassa

TIs <0.1
Tib <0.1
MI 0.9

14.01.2025
13:06:18
C1-5-RS

17Hz/14.2cm

85°/1.5

Routine 2 Trim./OB

HI H PI 5.80 - 3.90

AO 93%

Gn 7

C7/M7

FF3/E1

SRI II 2/CRI 3

CST - Hospital de Terrassa

TIs 0.2
Tib 0.2
MI 1.1

AC 330.80mm
EG 37w0d 95.4%
EPW 2953g
EG 36w5d 85.1%
FL/AC 21%
HC/AC 0.98

SÍNDROME DE PRUNE BELLY



+ freqüent en sexe masculí

XX o XY?

+ freqüent en sexe masculí



Obstrucció uretral que causa dilatació del tracte urinari

CARECTERÍSTIQUES TÍPIQUES

TRÍADA: deficiència musculatura abdominal, alteració tracte urinari i criptorquídia bilateral



Altres: oligoamnis



Hipoplàsia pulmonar

AFECTACIÓ EXTRAGENITOURINÀRIA

Altres (60%): anomalies pulmonars (oligoamnis → hipoplàsia pulmonar), **ortopèdiques (atròfia extremitats)** i gastrointestinals



SÍNDROME DE PRUNE BELLY O SÍNDROME D'EAGLE-BARRET



Congènita. Infreqüent. 1/40.000 vius.

Tríada característica + afectacions extra genitourinàries
Espectre molt variable

Etiologia desconeguda. Majoria esporàdiques. Algunes formes familiars.
Probable origen multifactorial

Teories: trastorn del desenvolupament o factors genètics → CHRM3,
MYOCD, FLNA, HNF1B, ACTA2, ACTG2, MYH11, CHRNA3

PRONÒSTIC depèn de la presència d'insuficiència renal i de la hipoplàsia
pulmonar

TRACTAMENT: multidisciplinari

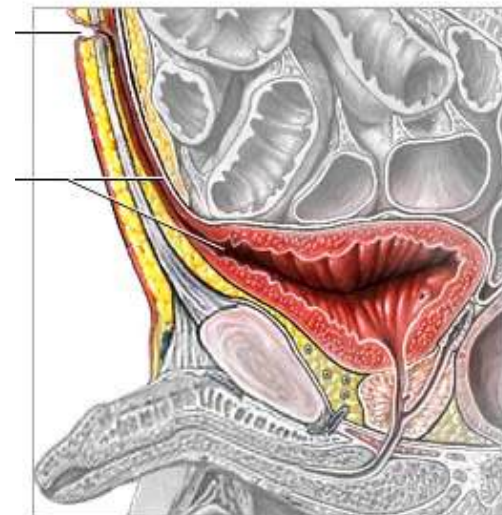
Líquid amniòtic normal



L'urac és una estructura anatòmica que connecta la bufeta amb el cordó umbilical i que, posteriorment, es tanca. Permet drenar l'orina cap a l'exterior.

Orifici umbilical

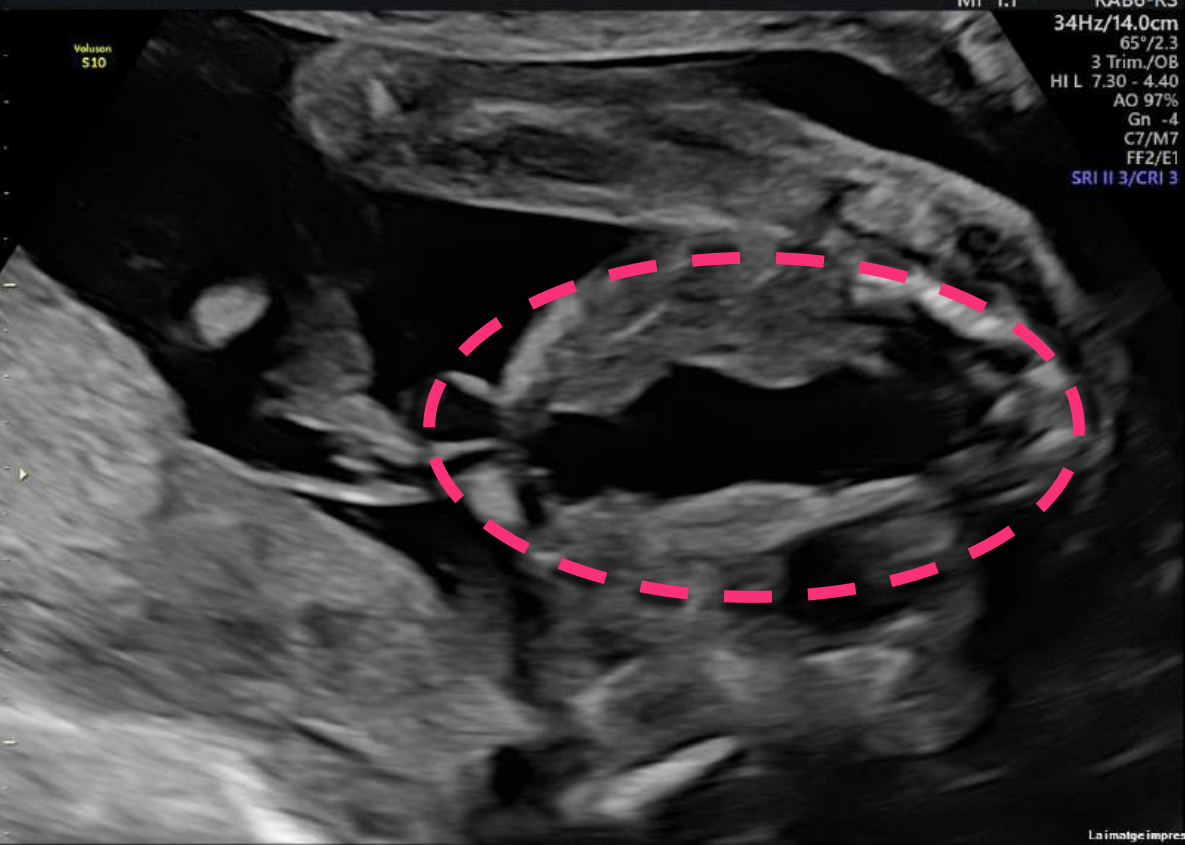
Urac persistent



CST - Hospital de Terrassa

Tls 0.1 29.10.2024
Tlb 0.1 11:41:54
MI 1.1 RAB6-RS
34Hz/14.0cm
65°/2.3
3 Trim./OB
HI L 7.30 - 4.40
AO 97%
Gn -4
C7/M7
FF2/E1
SRI II 3/CRI 3

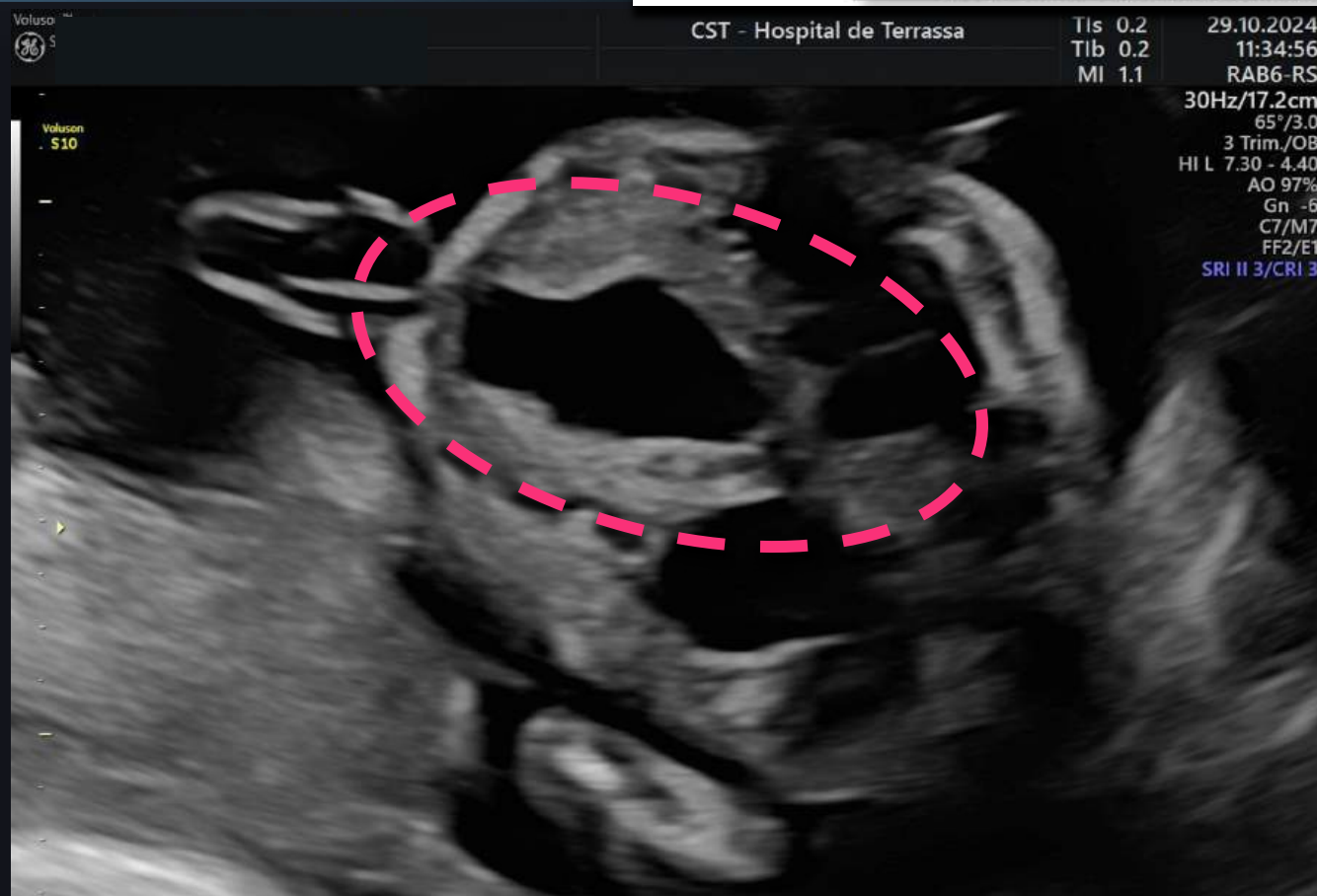
Voluson S10



La imatge impresa

CST - Hospital de Terrassa

Tls 0.2 29.10.2024
Tlb 0.2 11:34:56
MI 1.1 RAB6-RS
30Hz/17.2cm
65°/3.0
3 Trim./OB
HI L 7.30 - 4.40
AO 97%
Gn -6
C7/M7
FF2/E1
SRI II 3/CRI 3





=24w0d
MI 1.1
RAB6-RS
34Hz/14.0cm
65°/2.9
3 Trim./OB
HI L 7.30 - 4.40
AO 97%
Gn -5
C7/M7
FF2/E1
SRI II 3/CRI 3

TAKE HOME MESSAGES

- **>95% de megabufetes aïllades de <15 mm** de DLB sense altres alteracions **es normalitzen**. Descartar cromosomopaties.
- **Megabufeta >15mm → Diagnòstic diferencial** entre LUTO i altres síndromes genètiques. Veure evolució ecogràfica i estudi genètic ampliat.
- El **diagnòstic diferencial precoç** entre la LUTO i la SPB **és difícil** ja que presenten alteracions ecogràfiques similars.
- **Consell prenatal delicat**. Pronòstic determinat per l'afectació renal i pulmonar que presenti després de néixer.

GRÀCIES PER LA
VOSTRA ATENCIÓ!