

AUSENCIA DEL CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR Y DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN LA MEDICINA FETAL

JULIANA PINTO COELHO¹, ARTHUR PETTERSEN¹, MARCOS FARIA¹, GABRIELA HISSA¹, HEVERTON PETTERSEN¹

1. Gennus Núcleo de Medicina Fetal – Belo Horizonte, MG

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El cavum septum pellucidum (CSP) es una cavidad llena de líquido cefalorraquídeo, ubicada entre dos láminas delgadas del septo pelúcido. Su visualización es esencial en la detección de malformaciones cerebrales de la línea media anterior, debido a su estrecha relación con el cuerpo calloso y el sistema límbico. La ausencia o alteración del CSP se asocia con diversas condiciones, como la displasia septo-óptica (DSO), la agenesia del cuerpo calloso, la holoprosencefalia y la esquizencefalia. Su persistencia en adultos, aunque muchas veces sin implicaciones, puede estar vinculada a trastornos neuropsiquiátricos.

REPORTE DE CASO: Paciente de 22 años, nuligesta, con ausencia de visualización del CSP y ventriculomegalia leve detectada en la ecografía de las 23 semanas. Los exámenes complementarios incluyeron neurosonografía y ecocardiografía fetal, sin hallazgo de otras anomalías. Al nacer, el recién nacido presentó condiciones normales y evolución adecuada hasta los 10 meses, sin signos de compromiso neurológico. Actualmente, se encuentra bajo seguimiento neurológico, con resonancia magnética pendiente.

DISCUSIÓN: Aunque la mayoría de los casos de ausencia aislada del CSP evolucionan de manera favorable, es importante considerar que pueden detectarse anomalías adicionales después del nacimiento, lo que podría conducir a resultados desfavorables, como alteraciones en el desarrollo neuropsicomotor y deficiencias hormonales. La evaluación cuidadosa y el seguimiento postnatal son esenciales para identificar posibles complicaciones y ofrecer el asesoramiento adecuado a los padres.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico prenatal de ausencia aislada del septo pelúcido puede tener un pronóstico más favorable en comparación con casos asociados a otras anomalías. Sin embargo, el seguimiento postnatal es fundamental, ya que pueden existir asociaciones no detectadas durante la vida fetal, como la displasia septo-óptica y otras deficiencias neurológicas, lo que convierte el asesoramiento a los padres en un desafío.

PALABRAS CLAVE: CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM, NEUROSONOGRAFÍA, MALFORMACIONES CEREBRALES, AGENESIA DEL SEPTUM PELLUCIDUM, DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA, PRONÓSTICO.

INTRODUCCIÓN

El cavum septum pellucidum es una cavidad llena de líquido cefalorraquídeo (LCR), situada entre las dos láminas delgadas del septo pelúcido, delimitada superiormente por el cuerpo calloso, inferiormente por el techo del tercer ventrículo y el fórnix anterior, y lateralmente por los cuernos frontales de los ventrículos laterales.

Durante el desarrollo embrionario, el septo pelúcido se forma entre la 6.^a y la 8.^a semana de gestación, siendo identificado en la ecografía obstétrica a partir de la 17.^a semana. Su presencia y morfología son hitos importantes en la detección de malformaciones cerebrales, ya que el CSP se visualiza en cortes axiales del cerebro fetal como una estructura anecoica y bien delimitada entre los ventrículos laterales. Se considera uno de los principales marcadores de la integridad de la línea media anterior cerebral, esencial para el desarrollo adecuado del sistema límbico y del cuerpo calloso, con el

cuál mantiene una estrecha relación embriológica. Aunque frecuentemente se asocia la agenesia del CSP con agenesia del cuerpo calloso, este no es un signo patognomónico¹⁻³.

La fusión de las láminas del septo pelúcido generalmente ocurre después del nacimiento, con el cierre de la cavidad alrededor de los primeros seis meses de vida. Sin embargo, la persistencia del CSP puede observarse en un porcentaje significativo de la población adulta, alcanzando hasta el 30%, considerándose muchas veces una variante anatómica sin implicaciones clínicas graves en la mayoría de los casos. No obstante, un CSP aumentado o persistentemente alargado se ha asociado a trastornos psiquiátricos, como la esquizofrenia y los trastornos del espectro bipolar, además de otras condiciones neuropsiquiátricas^{4,5}.

Belhocine et al.⁶, a través de un estudio retrospectivo con resonancia magnética, diagnosticaron 34/14.000 (0,02%) niños con agenesia del septo pelúcido⁵. Sin embargo, la

agenesia aislada del septo pelúcido se considera una condición rara, con una prevalencia estimada de 2 a 3 por cada 100.000 nacidos vivos.

La ausencia del CSP puede observarse en asociación con anomalías complejas, como la displasia septo-óptica (DSO), una malformación caracterizada por la ausencia del septo pelúcido, hipoplasia de los nervios ópticos y disfunción hipotalámica/pituitaria^{7,8}. Lepinard et al.⁸ fueron los primeros en reportar un diagnóstico prenatal de displasia septo-óptica – síndrome de Morsier. Actualmente, con el avance de la genética humana, se ha asociado a la DSO una mutación en el gen homeobox HESX1, ubicado en el cromosoma 3p14⁹. Estas anomalías cerebrales suelen estar relacionadas con déficits en el desarrollo neuropsicomotor y disfunciones hormonales severas, con implicaciones pronósticas significativas^{1,3,4,6-8}. Estudios de neuroimagen revelan que la ausencia o alteraciones en el CSP, particularmente en el contexto de agenesia del cuerpo caloso o displasia septo-óptica, indican trastornos en el desarrollo cerebral que requieren una investigación más detallada con resonancia magnética (RM) fetal para elucidar el diagnóstico y facilitar la planificación terapéutica adecuada^{7,10}.

DIAGNÓSTICO

El septo pelúcido es una estructura compuesta por dos láminas delgadas que delimitan un espacio anecoico, conocido como cavum del septo pelúcido (CSP), y forma parte del complejo anterior del sistema nervioso central (SNC). Esta estructura puede visualizarse mediante ecografía a partir de la 17.^a semana de gestación, desapareciendo progresivamente después de la 37.^a semana¹. El CSP se identifica en los planos transventricular, sagital medio y transcaudado durante la ecografía morfológica del segundo trimestre, presentando una forma predominantemente cuadrada en cortes axiales (en aproximadamente el 73% de los casos) y triangular en el 27% de los casos – figura 1.

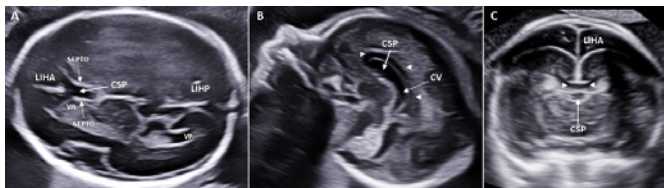


Figura 1. A - corte transventricular (LIHA: línea interhemisférica anterior; CSP: cavum del septo pelúcido; VA: ventrículo anterior; VP: ventrículo posterior; LIHP: línea interhemisférica posterior). B - corte sagital medio (punta de la flecha: cuerpo caloso; CV: cavum vergae). C - corte coronal transcaudado.

El ancho normal del CSP varía de acuerdo con la edad gestacional. Utilizando un diámetro biparietal (DBP) de 50 mm (20 semanas) y 80 mm (30 semanas), se registraron medidas de 3,9 mm y 5,8 mm, respectivamente¹¹. Medidas por encima del percentil 95 pueden estar asociadas a aneuploidías como trisomía 18, 21 y microdelección del cromosoma

22^{11,12}. El cavum debe estar presente en el 100% de los fetos entre la 18.^a y la 37.^a semana, especialmente cuando el DBP varía entre 44-88 mm. Es fundamental diferenciarlo de las columnas anteriores del fórnix, que se visualizan como tres líneas ecogénicas y no contienen líquido cefalorraquídeo, y de la persistencia del cavum vergae (CV), que generalmente desaparece después de la 26.^a semana de gestación. La diferenciación adecuada entre estas estructuras es importante para el diagnóstico y seguimiento gestacional. La figura 2 muestra en un corte axial inferior las líneas hipocogénicas que pertenecen al fórnix anterior (A) y la imagen anecoica axial superior ilustra el cavum vergae (B).

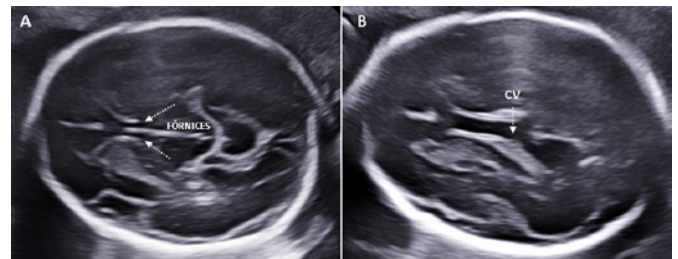


Figura 2. Cortes axiales del polo cefálico. A - Inferior: fórnices (tres líneas hiperecogénicas). B - Superior: cavum vergae (CV), región medial y superior.

La correcta evaluación del CSP es un componente crucial en el examen ecográfico de rutina, ya que su ausencia o alteraciones pueden indicar malformaciones cerebrales graves, a menudo asociadas con alteraciones en el desarrollo del cuerpo caloso y de la línea media del cerebro.

El cavum del septo pelúcido desaparece en una secuencia definida, siendo el cavum del velum interpositum el primero en desaparecer, seguido por el cavum vergae, ambos alrededor de la 26.^a semana de gestación; le sigue el CSP, que desaparece después de la 37.^a semana. La ausencia del CSP puede ocurrir de manera aislada, sin anomalías cerebrales o extracerebrales asociadas, o puede estar relacionada con ventriculomegalia leve a moderada (medida del átrio posterior inferior a 15 mm). Sin embargo, en algunos casos, su ausencia está asociada con malformaciones cerebrales significativas, incluyendo: holoprosencefalia, ventriculomegalia grave, agenesia o disgenesia del cuerpo caloso, esquizencefalia y displasia septo-óptica^{2,6,13}.

La figura 3 ilustra la vista sagital y anterior del cavum septum pellucidum (CSP), cavum velum interpositum (CVI) y cavum vergae (CV)¹⁴.

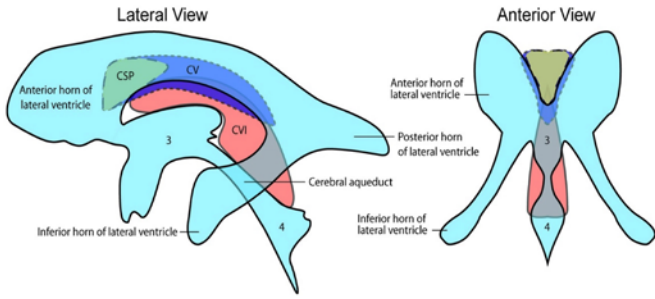


Figura 3 – La imagen ilustra la vista sagital y anterior de los tipos de cavum. (CSP = cavum septum pellucidum, CV = cavum vergae y CVI = cavum velum interpositum)¹⁴.

REPORTE DE CASO

Paciente de 22 años, nuligesta, referida por el SUS para seguimiento en la posgraduación de Medicina Fetal de la Clínica Gennus, vinculada a la Facultad de Ciencias Médicas de Minas Gerais. Historia personal y familiar sin enfermedades neurológicas diagnosticadas, exámenes de laboratorio normales y ecografías anteriores dentro de la normalidad.

Ecografía realizada el 05/08/2023 en la Clínica Gennus: Ausencia de visualización del cavum del septo pelúcido (CSP) en los cortes axial, sagital y coronal, e identificación de ventriculomegalia leve (figuras 4-6). No se observaron otras anomalías estructurales asociadas, especialmente en la fosa posterior, línea media posterior y quiasma óptico.



Figura 4. Imagen axial del polo cefálico en tres niveles que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido y ventriculomegalia

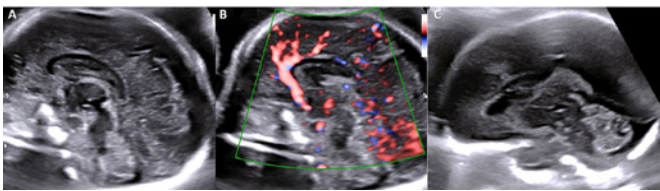


Figura 5. Imagen sagital media del polo cefálico que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido. B. Doppler color muestra la arteria pericalosa.

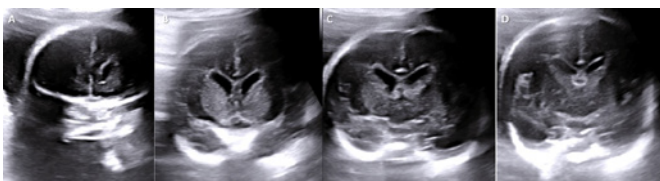


Figura 6. Imagen coronal del polo cefálico en tres niveles que muestra la ausencia del cavum del septo pelúcido

Evaluaciones Complementarias:

Para aclarar la ausencia del CSP y la ventriculomegalia leve, se realizaron:

Neurosonografía vía endovaginal: Confirmó los hallazgos de ventriculomegalia y ausencia del cavum del septo pelúcido. Se investigaron e identificaron los quiasmas ópticos, estructuras de la línea media posterior y la fosa posterior, todos normales (figura 7).

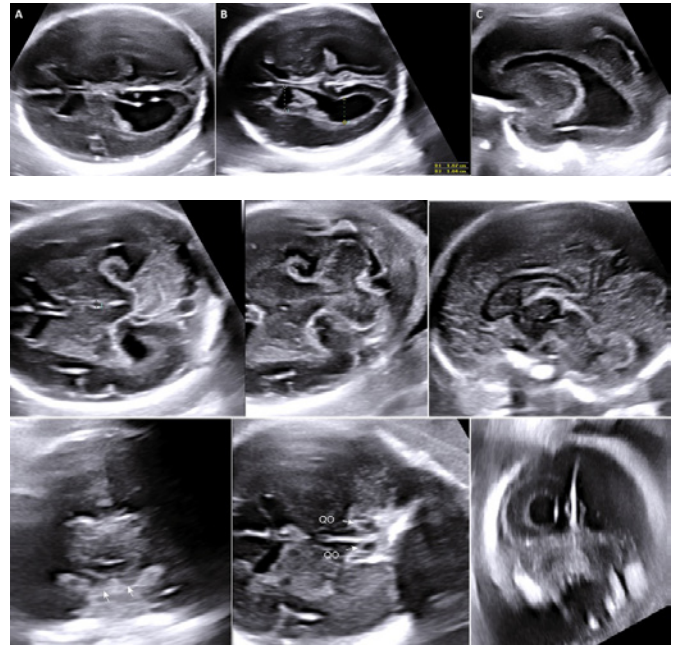


Figura 7. Neurosonografía fetal. A, B, C: evaluación de la ventriculomegalia. Imágenes de la línea media posterior y la fosa posterior. Las flechas indican el quiasma óptico.

Ecocardiografía fetal: Normal, sin evidencia de cardiopatías estructurales.

Conducta prenatal: Durante el prenatal, no se realizaron estudios citogenéticos (cariotipo) ni resonancia magnética (RM) fetal, a pesar de los hallazgos de alteraciones en el sistema nervioso central.

Parto y evolución neonatal: Recién nacido del sexo masculino, nacido por parto vaginal el 12/11/2023, con 40 semanas y 2 días de gestación. Peso al nacer: 3,220 g. Estatura: 49 cm.

Condiciones neonatales: Recibió el alta el segundo día de vida, sin complicaciones aparentes.

Evolución postnatal: Hasta los 10 meses de edad, el lactante presentó un desarrollo adecuado en aspectos cognitivos, sensoriales, visuales y motores, sin signos de compromiso neurológico. Sin embargo, se recomendó seguimiento neurológico y resonancia magnética (aún pendiente por el SUS), especialmente debido a la ausencia del septo pelúcido y la ventriculomegalia leve detectadas durante el período prenatal.

DISCUSIÓN

La ausencia aislada del cavum del septo pelúcido (CSP) es una condición que, en la mayoría de los casos, presenta un pronóstico favorable, con desarrollo normal y buena evolución. Sin embargo, como se destaca en la literatura, existe el riesgo de detección de anomalías cerebrales adicionales después del nacimiento, lo que puede impactar negativamente en el desarrollo neurológico. Entre las complicaciones postnatales se encuentran alteraciones en el desarrollo neuropsicomotor, deficiencias visuales, como la ceguera, y disfunciones hormonales⁷.

Borkowski-Tillman et al.³ destacan que, a pesar de los avances en las técnicas de imagen, es difícil garantizar con absoluta certeza la ausencia aislada del CSP durante el periodo prenatal, señalando la posibilidad de otras malformaciones no detectadas durante la gestación. Los autores analizaron 47 fetos, de los cuales 17/47 (15%) fueron considerados con defecto aislado del CSP. Aproximadamente 14 bebés recibieron seguimiento neurológico y todos resultaron normales. Por otro lado, al menos el 50% de los fetos con anomalías asociadas presentaron resultados anormales³.

Estudios también evidencian que, incluso en casos donde la agenesia del CSP parece ser aislada en el prenatal, se pueden diagnosticar anomalías adicionales posteriormente^{4,6,7}.

Damaj et al.⁴ realizaron un estudio con 17 casos de agenesia aislada del CSP, donde 14/17 presentaron un desarrollo neurológico normal. Sin embargo, en 3/17 (18%) pacientes mostraron problemas conductuales, 2/17 (28%) experimentaron retrasos en el lenguaje y 3/17 (18%) fueron diagnosticados con displasia septo-óptica.

Di Pasquo et al.¹⁵ realizaron una cohorte seguida de un meta-análisis, revelando que en el 14% de los casos (9/70) de agenesia aislada del CSP, se detectó una anomalía adicional después del nacimiento. Se realizaron pruebas genéticas en 30 casos, con dos resultados anormales (9%) – microdelección 1p14 y variante de significado desconocido (VOUS) en 10p13. Entre los 79 fetos acompañados, 14/79 (19%) presentaron displasia septo-óptica (DSO). Entre los 46 bebés que tuvieron seguimiento neurológico y no presentaban DSO, 3/46 (6.5%) fueron diagnosticados con discapacidad neurológica grave. Además, en 60 fetos considerados normales cuando se analizó el tracto oftalmológico mediante ultrasonido y resonancia magnética, 6/60 (9.1% - falso negativo) presentaron DSO en el período posparto. Estas evidencias demostraron que la visualización aparentemente normal de las vías ópticas en el prenatal no excluye la posibilidad de displasia septo-óptica. La tabla 1 ilustra los hallazgos de displasia septo-óptica posnatal de este meta-análisis, reforzando la importancia del seguimiento incluso en casos que parecen normales en las pruebas de imagen prenatales.

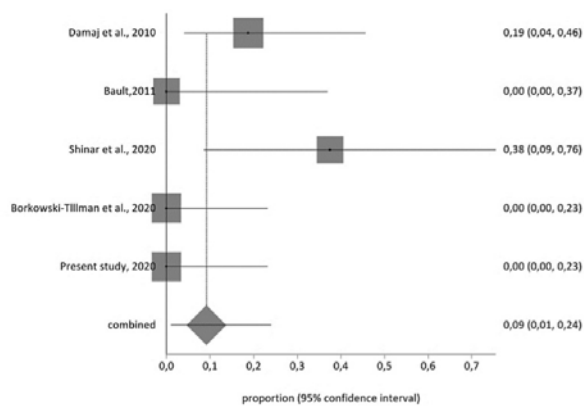


Tabla 1. Muestra la proporción de casos de displasia septo-óptica en fetos que presentaron una evaluación prenatal de los tractos, nervios o quiasmas oftálmicos normales.

Por lo tanto, el seguimiento posnatal es crucial para monitorear el desarrollo de estos niños, especialmente en casos de ausencia del CSP, y debe involucrar un equipo multidisciplinario que incluya neurólogos, endocrinólogos y oftalmólogos.

CONCLUSIÓN

La identificación del cavum del septo pelúcido es esencial en el ultrasonido obstétrico de rutina a partir de la 17ª semana de gestación, en cortes axiales del sistema nervioso central. Es importante no confundir el CSP con el fórnix o con la persistencia del cavum vergae.

Su ausencia es un marcador significativo de defectos en la línea media anterior cerebral. Al no visualizar el CSP, es fundamental realizar una evaluación detallada del SNC, incluyendo las vías ópticas, mediante neurosonografía, resonancia magnética (RM) y ultrasonido 3D/4D. La RM entre las 28 y 32 semanas, así como después del nacimiento, se recomienda encarecidamente, al igual que la realización de estudios invasivos, como cariotipo o microarray, en casos con anomalías asociadas.

Tras el análisis de estos hallazgos, incluimos en nuestro examen de neurosonografía fetal la evaluación del nervio óptico, además de la investigación del quiasma óptico. Alonso et al.¹⁶ describieron un método para la identificación y medición del quiasma, nervio y tracto óptico a través de ultrasonido abdominal. Mediante una imagen axial de la cabeza fetal en el plano transventricular, la sonda se mueve caudalmente y se activa el Doppler colorido para identificar el círculo de Willis como orientación. La figura 8 ilustra cómo identificar el quiasma, nervio y tracto óptico fetal.

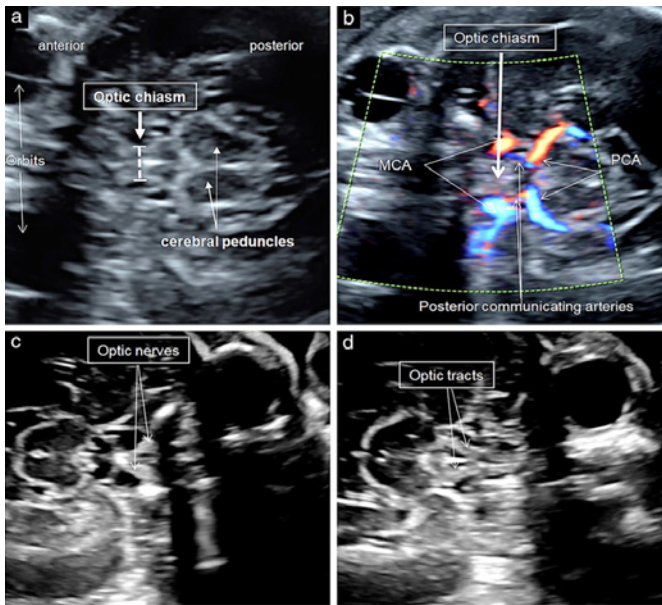


Figura 8. (a) Imagen ecográfica transabdominal de la cabeza fetal con 26 semanas de gestación, demostrando una imagen adecuada para evaluar y medir el quiasma óptico. Al menos la órbita anterior debe ser visible anteriormente y los pedúnculos cerebrales posteriormente; lateralmente, el líquido cefalorraquídeo se observa como un espacio anecoico alrededor del quiasma óptico ecogénico en forma de X. Los calibradores están colocados en el centro de la estructura en forma de X, rodeada por líquido cefalorraquídeo anecoico. (b) Imagen ecográfica transabdominal de la cabeza fetal con 29 semanas de gestación a nivel del quiasma óptico. Se activa el Doppler colorido para demostrar que el centro del quiasma óptico corresponde al origen de la arteria cerebral media (ACM), que surge de las carótidas internas, y la relación del quiasma óptico con las arterias cerebrales posteriores (ACP) y comunicantes posteriores que forman el círculo de Willis. (c, d) Imágenes ecográficas transabdominales del cerebro del feto con 28 semanas de gestación, demostrando nervios ópticos normales (c) y tractos ópticos normales (d).¹⁶

Aunque el tipo de parto depende de indicaciones obstétricas específicas, el seguimiento postnatal es necesario en todos los casos de agenesia aislada del CSP, con énfasis en el seguimiento neurológico, endocrinológico y oftalmológico. El asesoramiento prenatal de estos casos representa un desafío, ya que malformaciones adicionales, como displasia septo-óptica y alteraciones conductuales o hormonales, pueden surgir después del nacimiento, comprometiendo el pronóstico inicial.

A diferencia de otras anomalías del SNC, como la agenesia del cuerpo calloso, que cuenta con criterios diagnósticos y pronósticos más establecidos, la ausencia aislada del septo pelúcido aún carece de directrices claras para un asesoramiento preciso. Esto requiere un seguimiento riguroso y una comunicación adecuada con los padres, con el fin de prepararlos para posibles complicaciones futuras.

REFERENCIAS

1. Maligner G, Lev D, Oren M, Lerman-Sagie T. Non-visualization of the cavum septi pellucidum is not synonymous with agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;40(2):165-70.

2. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Ward A, Monteagudo A. Absent cavum septi pellucidum. *Am J Obstet Gynecol.* 2020; 223(6):B23-6.

3. Borkowski-Tillman T, Garcia-Rodríguez R, Viñals F, Branco M, Kradjen-Haratz K, Ben-Sira L, Lerman-Sagie T, Maligner G. Agenesis of the septum pellucidum: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn.* 2020;40(6):674-80.

4. Damaj L, Bruneau B, Ferry M, Moutard ML, Garel C, Odent S, Adamsbaum C, Avni F, Tréguier C, Lazaro L. Pediatric outcome of children with the prenatal diagnosis of isolated septal agenesis. *Prenat Diagn.* 2010; 30(12-13): 1143-50.

5. Belhocine O, André C, Kalifa G, Adamsbaum C. Does asymptomatic septal agenesis exist? a review of 34 cases. *Pediatr Radiol.* 2005;35(4):410-8.

6. Barkovich AJ, Norman D. Absence of the septum pellucidum: a useful sign in the diagnosis of congenital brain malformations. *AJR Am J Roentgenol.* 1989; 152(2):353-60.

7. Pickup EES, Schlatterer SD, du Plessis AJ, Mulkey SB. Isolated absent septum pellucidum: a retrospective study of fetal diagnosis and postnatal outcomes. *Pediatr Neurol.* 2022;136:8-14.

8. Lepinard C, Coutant R, BouSSION F, Loisel D, Delorme B, Biquard F, Bonneau D, Guichet A, Descamps P. Prenatal diagnosis of absence of the septum pellucidum associated with septo-optic dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 25(1):73-5.

9. McKusick VA, O'Neill MJF. Morsier syndrome. OMIM [Internet]. 1986 Jun 2 [Modified 2011 Nov 30, Cited 2024 Sep 30]. Available from: <https://omim.org/entry/182230>.

10. Hu X, Shang N. Fetal agenesis of the septum pellucidum: ultrasonic diagnosis and clinical significance. *Prenat Diagn.* 2023; 43(6):763-72.

11. Abele H, Babiy-Pachomow O, Sonek J, Hoopmann M, Schaelike M, Kagan KO. The cavum septi pellucidum in euploid and aneuploid fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013; 42(2):156-60.

12. Pylypjuk CL, Memon SF, Chodirker BN. Utility of measuring fetal cavum septum pellucidum (CSP) width during routine obstetrical ultrasound for improving diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome: a case-control study. *Appl Clin Genet.* 2022;15:87-95.

13. Maligner G, Lev D, Kidron D, Heredia F, Hershkovitz R, Lerman-Sagie T. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25(1):42-9.

14. Glick Y, Amini B, Bell D. Cavum septum pellucidum. *Radiopaedia.org* [Internet]. 2023 Apr 30 [Cited 2024 Sep 30]. doi: 10.53347/rID-1066.

15. Di Pasquo E, Kuleva M, Arthuis C, Morganelli G, Ormitti F, Millischer AE, Grevent D, Ville Y, Ghi T, Salomon LJ. Prenatal diagnosis and outcome of fetuses with isolated agenesis of septum pellucidum: cohort study and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022; 59(2):153-61

16. Alonso I, Azumendi G, Romero M, Andérica JR, Herrero JR, Azumendi P, Borenstein M. Fetal optic chiasm: three steps for visualization and measurement on routine transabdominal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019; 54:135-6.

JULIANA PINTO COELHO
<http://lattes.cnpq.br/1971807786922122>
<https://orcid.org/0009-0002-6857-197X>

ARTHUR PETERSEN
<http://lattes.cnpq.br/6513862240135154>
<https://orcid.org/0009-0002-3773-4625>

MARCOS MURILO DE LIMA FARIA
<http://lattes.cnpq.br/1872419420655138>
<https://orcid.org/0000-0002-3422-1448>

GABRIELA HISSA
<http://lattes.cnpq.br/9264666113716734>
<https://orcid.org/0000-0003-3037-0259>

HEVERTON PETERSEN
<http://lattes.cnpq.br/7683754801504231>
<https://orcid.org/0000-0002-4509-5715>

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

HEVERTON PETERSEN
Gennus Núcleo de Medicina Fetal
R. Jaceguai 208 – 1022 – Prado
Belo Horizonte, CEP 0.411-040
Email: hevertonpettesen@gmail.com

Editor Científico - Heverton Pettersen
Revisão Ortográfica: Dario Alvares
Recebido: 02/10/24. Aceito: 10/10/24. Publicado: 06/11/24.
Atualizado: 02/12/24.