

# ULTRASSONOGRAFIA MORFOLÓGICA FETAL E OS PRINCIPAIS ACHADOS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

## FETAL MORPHOLOGICAL ULTRASOUND AND THE MAIN FINDINGS OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM

EDLON LUIZ LAMOUNIER JÚNIOR<sup>1</sup>, PATRÍCIA GONÇALVES EVANGELISTA<sup>2</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>2</sup>

### RESUMO

*Introdução:* O diagnóstico pré-natal de malformações é um importante método de prevenção e controle de anomalias congênitas. As malformações do sistema nervoso central (SNC) entre essas são as mais comuns. O ultrassom durante a gravidez desempenha um papel proeminente e influente na avaliação pré-natal do sistema nervoso central.

*Objetivos:* analisar os principais achados de alterações do sistema nervoso central em ultrassonografia morfológica fetal.

*Métodos:* Trata-se de um estudo transversal, descritivo, retrospectivo e de base quantitativa, com coleta secundária de dados. A amostra foi constituída por 929 ultrassonografias morfológicas de segundo trimestre realizadas no período de janeiro de 2020 a janeiro de 2021, na Clínica Fértil.

*Resultados:* Foram registrados 929 laudos, dos quais 667 (71,8%) correspondem a mulheres com idade inferior a 35 anos e 262 (28,2%) mulheres com 35 anos ou mais. Deste 56 (6,0%) laudos apresentaram algum tipo de alteração morfológica e as alterações do sistema nervoso central foram encontradas em 15 laudos com prevalência de 1,61%. Em mulheres com menos de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 1,18% sendo a principal alteração a hidrocefalia. Em mulheres com mais de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 0,43% sendo a principal alteração a ventriculomegalia.

*Conclusão:* A prevalência de alterações do sistema nervoso central é de 1,61%. Em mulheres com menos de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 1,18% sendo a principal alteração a hidrocefalia.

Em mulheres com mais de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 0,43% sendo a principal alteração a ventriculomegalia.

**PALAVRAS-CHAVE:** SISTEMA NERVOSO CENTRAL, MALFORMAÇÕES, ULTRASSONOGRAFIA

### ABSTRACT

*Introduction:* Prenatal diagnosis of malformations is an important method of prevention and control of congenital anomalies. Central nervous system (CNS) malformations among these are the most common. Ultrasound during pregnancy plays a prominent and influential role in prenatal assessment of the central nervous system.

*Objectives:* to analyze the main findings of central nervous system alterations in fetal morphological ultrasound.

*Methods:* This is a cross-sectional, descriptive, retrospective and quantitative study, with secondary data collection. The sample consisted of 929 second-trimester morphological ultrasounds performed from January 2020 to January 2021, at Clínica Fértil.

*Results:* 929 reports were registered, of which 667 (71.8%) correspond to women under 35 years of age and 262 (28.2%) women over 35 years of age. Of these, 56 (6.0%) reports showed some type of morphological change and changes in the central nervous system were found in 15 reports with a prevalence of 1.61%. In women under 35 years, the prevalence of alterations in the central nervous system was 1.18%, the main alteration being hydrocephalus. In women over 35 years, the prevalence of alterations in the central nervous system was 0.43%, the main alteration being ventriculomegaly.

*Conclusion:* The prevalence of alterations in the central nervous system is 1.61%. In women under 35 years, the prevalence of alterations in the central nervous system was 1.18%, the main alteration being hydrocephalus. In women over 35 years, the prevalence of alterations in the central nervous system was 0.43%, the main alteration being ventriculomegaly.

**KEYWORDS:** CENTRAL NERVOUS SYSTEM, MALFORMATIONS, ULTRASONOGRAPHY

1 – Faculdade de Medicina Potrick Schola Fértil - FAMP

2- Universidade Federal de Goiás – UFG

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:  
WALDEMAR NAVES DO AMARAL  
Alameda Cel. Joaquim de Bastos, 243  
St. Marista Goiânia – CEP 74175-150  
Email:waldemar@sbus.org.br

## INTRODUÇÃO

O diagnóstico pré-natal de malformações é um importante método de prevenção e controle de anomalias congênitas. As malformações do sistema nervoso central (SNC) entre essas são as mais comuns. Os defeitos do tubo neural (DTNs) são responsáveis pela maioria das anomalias congênitas do sistema nervoso central (SNC) e resultam da falha do tubo neural em fechar espontaneamente entre a 3ª e a 4ª semanas de desenvolvimento embrionário<sup>1,2</sup>.

As malformações congênitas do sistema nervoso central estão relacionadas a alterações na formação do tubo neural, incluindo a maioria das entidades de manejo neurocirúrgico, disrafismo e craniossinostose; alterações da proliferação neuronal; megalecefalia e microcefalia; migração neuronal anormal, lissencefalia, paquigiria, esquizencefalia, agenesia do corpo caloso, heterotopia e displasia cortical, malformações espinhais e disrafismo espinhal<sup>3</sup>.

Globalmente, foi demonstrado que a incidência de anomalias congênitas varia de uma região geográfica para outra, afetando cerca de 3-7% de todos os recém-nascidos. A maioria das causas das anomalias congênitas é incerta. No entanto, as evidências sugerem que em cerca de 25% dos casos em que as causas são conhecidas, elas parecem ser multifatoriais, envolvendo uma interação complexa entre fatores genéticos e ambientais. Da mesma forma, erros de morfogênese que resultam em malformações congênitas foram associados a algumas causas genéticas reconhecidas, incluindo mutações em um único gene, desequilíbrios cromossômicos e a ação de teratógenos. A deficiência de folato tem um efeito teratogênico reconhecido, resultando em um risco crescente de defeitos do tubo neural. Estudos observacionais e de intervenção apontaram igualmente um efeito protetor de 50-70% em mulheres que consomem quantidades adequadas de folatos no tubo neural<sup>4</sup>.

A Sociedade Internacional de Ultrassom em Obstetrícia e Ginecologia (ISUOG) publicou diretrizes para o estudo ultrassonográfico do cérebro e da coluna em fetos. As diretrizes do ISUOG são divididas em duas categorias: avaliação básica do SNC; e avaliação neurosonográfica. O objetivo desta revisão foi descrever, com base nas diretrizes da ISUOG, como deve ser realizada a avaliação ultrassonográfica do SNC fetal. O ultrassom durante a gravidez desempenha um papel proeminente e influente na avaliação pré-natal do sistema nervoso central. Proporciona uma excelente janela de visualização e avaliação do sistema nervoso central fetal durante o segundo trimestre através dos ventrículos laterais e visão transtalâmica, contribuindo de forma efetiva no diagnóstico e tratamento de suas anomalias congênitas<sup>5-7</sup>.

As informações sobre a prevalência e o espectro das malformações detectadas no pré-natal são cruciais para o aconselhamento genético e a formulação de programas

preventivos de base populacional<sup>1</sup>.

O objetivo aqui é analisar os principais achados de alterações do sistema nervoso central em ultrassonografia morfológica fetal.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo transversal, descritivo, retrospectivo e de base quantitativa, com coleta secundária de dados. A pesquisa foi desenvolvida na Clínica Fértil, de caráter privado, situada em Goiânia, Goiás.

A amostra foi constituída por 929 ultrassonografias morfológicas de segundo trimestre realizadas no período de janeiro de 2020 a janeiro de 2021, na Clínica Fértil. Foram excluídas as ultrassonografias com informações ausentes e/ou inconclusivas.

Os dados foram obtidos através de dados constantes em laudos de ultrassonografias morfológicas de segundo trimestre realizadas na Clínica Fértil, com a devida autorização da instituição

Foi considerada variável dependente o laudo ultrassonográfico. Já as variáveis independentes foram: idade materna (em anos), idade gestacional (em semanas).

Para a análise estatística foi elaborada uma planilha eletrônica no programa Microsoft Office Excel® 2010. Os dados quantitativos foram analisados descritivamente através de distribuição de frequências, absolutas e relativas.

O presente estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) do Hospital e Maternidade Dona Iris, de acordo com o número do parecer 5.002.479.

## RESULTADOS

Foram registrados 929 laudos, dos quais 667 (71,8%) correspondem a mulheres com idade inferior a 35 anos e 262 (28,2%) mulheres com 35 anos ou mais. Deste 56 (6,0%) laudos apresentaram algum tipo de alteração morfológica e as alterações do sistema nervoso central foram encontradas em 15 laudos com prevalência de 1,61%. Em mulheres com menos de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 1,18% sendo a principal alteração a hidrocefalia. Em mulheres com mais de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 0,43% sendo a principal alteração a ventriculomegalia. Com 80% dos casos com alterações múltiplas.

As tabelas 1 e 2 e figuras 1 e 2 ilustram os achados encontrados para as pacientes com idade < 35 e > 35 anos, respectivamente.

Idade Materna	Idade Gestacional	Descrição das Alterações
20	22	Múltiplas Nanismo acondroplásico /síndrome de Dandy-Walker / hidrocefalia moderada / pielectasia
20	23	Múltiplas Agenesia de vermis cerebelar / polidramnia / derrame pleural bilateral / indicado amniocentese para cariótipo
22	22	Múltiplas Probóscide / agenesia de osso nasal / cisto de plexo coroide / onfalocele
24	23	Múltiplas Doença de Dandy Walker / hidrocefalia moderada / cisto de fossa posterior de 15mm
25	23	Múltiplas Defeito no tubo neural / meningocele lombo-sacra + hidrocefalia leve 15mm
27	33	Múltiplas Agenesia de vermis cerebelar / dilatação da cisterna magna de 14mm e ventriculomegalia 14mm a direita e 11mm a esquerda
28	24	Múltiplas Defeito tubo neural = espinha bífida lombo-sacra (5vértebras) + hidrocefalia + pé torto
29	20	Múltiplas Síndrome de body stalk / segundo concepto papiráceo
31	26	Múltiplas Anomalia cerebral = cisto fossa posterior (28mm) com agenesia de vermis cerebelar / hidrocefalia leve (doença de Dandy Walker) - ventricular lateral de 17mm
32	34	Única Ventriculomegalia cerebral de 13mm
33	27	Única Defeito no tubo neural / meningocele lombo-sacra

Tabela 1 – Descrição das alterações do sistema nervoso central de ultrassonografias morfológicas no segundo semestre em realizadas em mulheres abaixo de 35 anos na Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

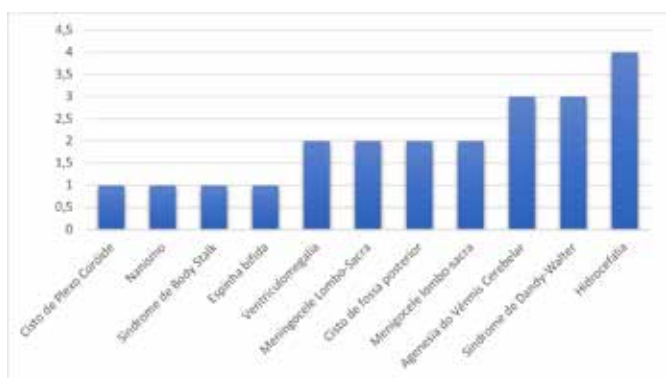


Figura 1 – Descrição das principais alterações do sistema nervoso central de ultrassonografias morfológicas no segundo semestre em realizadas em mulheres abaixo de 35 anos na Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

Idade Materna	Idade Gestacional	Descrição da Alteração (Laudos)
35	23	Única Cisto de plexo coroide em regressão (4mm)
39	24	Múltiplas Defeito no tubo neural (mielomeningocele lombo sacra 26mm / deformidade craniana / ventriculomegalia 11mm / deformidade cerebelar (Arnold Chiari II)
41	23	Múltiplas Holoprosencefalia / agenesia de osso nasal / cardiopatia complexa / pielectasia / polidramnia / espessamento placentário
57	24	Múltiplas Dilatação cisterna magna 15mm / agenesia de vermis cerebelar / ventriculomegalia 11mm / hipoplasia discreta das câmaras cardíacas esquerdas / displasia renal / artéria umbilical / trissomia fetal

Tabela 2 – Descrição das alterações do sistema nervoso central de ultrassonografias morfológicas no segundo semestre em realizadas em mulheres acima de 35 anos na Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

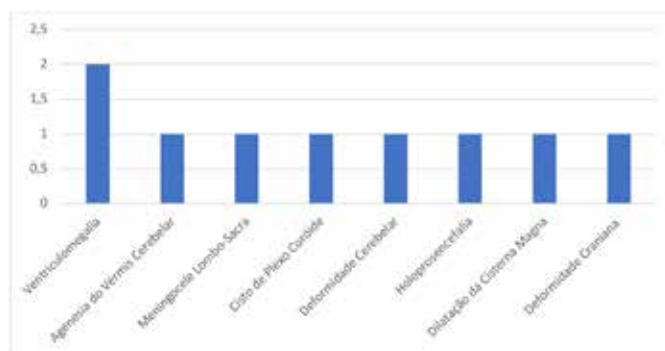


Figura 2 – Descrição das principais alterações do sistema nervoso central de ultrassonografias morfológicas no segundo semestre em realizadas em mulheres acima de 35 anos na Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

## DISCUSSÃO

As malformações congênicas intracranianas são anomalias do desenvolvimento do cérebro causadas por influências genéticas e ambientais. Avanços nas técnicas de neuroimagem e pesquisa genética levaram a uma melhor compreensão da patogênese de muitas malformações congênicas, adicionando uma visão sobre sua relevância clínica e a relação intrínscada entre períodos críticos de desenvolvimento, predisposição genética e fatores ambientais. Quando uma malformação é descoberta, existe uma grande probabilidade de mais malformações o que corrobora com este estudo, onde encontrou-se 80% dos casos de alterações múltiplas<sup>8</sup>.

Nesse estudo 56 (6,0%) laudos apresentaram algum tipo de alteração morfológica e as alterações do sistema nervoso central foram encontradas em 15 laudos com prevalência de 1,61%.

Em mulheres com menos de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 1,18% sendo a principal alteração a hidrocefalia. Em mulheres com mais de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 0,43% sendo a principal alteração a ventriculomegalia.

Um estudo retrospectivo realizado em um hospital terciário no norte da Índia de janeiro de 2007 a dezembro de 2013. Os detalhes dos casos com malformações do SNC detectadas no pré-natal foram coletados e relacionados com a análise cromossômica fetal e achados de autópsias. Dentre 6.044 exames ultrassonográficos pré-natais realizados; 768 (12,7%) tinham malformações estruturais e 243 (31,6%) malformações do SNC. Os defeitos do tubo neural foram responsáveis por 52,3% das malformações do SNC e 16,5% de todas as malformações. Os outros grupos principais de malformações do SNC detectadas no pré-natal foram ventriculomegalia e anomalias da linha média I estando de acordo com os achados.

Ao avaliarem 2.701 gestantes em exames de ultrassonografia a sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo e valor preditivo negativo da do diagnóstico de malformação do SNC fetal foram 85,7%, 100%, 100% e 99,9%, respectivamente<sup>9</sup>.

Em um estudo de coorte retrospectivo, 47 pacientes foram diagnosticados com anomalias fetais do SNC em uma idade gestacional mediana de 31,1 semanas (variação de 24-38). As quatro anomalias mais comuns encontradas incluíram cistos intracranianos (19%), ventriculomegalia leve (15%), ausência ou disgenesia do corpo caloso (10%) e hemorragia intracerebral (10%). Outras anomalias do SNC detectadas neste grupo de pacientes incluíram hidrocefalia, malformação Dandy Walker, aumento cisterna magna, microcefalia com lissencefalia, craniossinostose, pseudocistos periventriculares, isquemia cerebral global, hipoplasia cerebelar e nódulo subependimal<sup>10</sup>.

O conhecimento das malformações congênicas e sua aparência nas sequências de imagens é essencial para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes<sup>11</sup>.

Gêmeos têm cerca de quatro vezes mais probabilidade de ter malformações congênicas do que filhos únicos<sup>12</sup>.

Cada tipo de malformação do sistema nervoso é relativamente incomum, mas, coletivamente, eles constituem uma grande população. O tratamento consiste principalmente em terapias de suporte para atrasos no desenvolvimento e epilepsia, mas a cirurgia pré-natal para mielomeningocele oferece um vislumbre de possibilidades futuras. O prognóstico depende de vários fatores clínicos, incluindo os achados do exame, características de imagem e resultados genéticos. O tratamento é melhor conduzido em um ambiente multidisciplinar com neurologia, neurocirurgia, pediatria do desenvolvimento e genética trabalhando juntos como uma equipe abrangente<sup>13</sup>.

Anomalias estruturais fetais são encontradas em até 3% de todas as gestações e a triagem por ultrassom tem sido parte integrante da atenção pré-natal de rotina por décadas. A detecção pré-natal de anomalias fetais permite o manejo pe-

rinatal ideal, proporcionando aos futuros pais oportunidades para imagens adicionais, testes genéticos e o fornecimento de informações sobre o prognóstico e opções de manejo<sup>14</sup>.

Pode-se concluir que a triagem estrutural ultrassonográfica padronizada durante a gestação pode detectar precocemente malformações do SNC fetal e tem importante valor clínico na redução da taxa de natalidade de fetos malformados e na orientação do tratamento obstétrico<sup>15</sup>.

Malformações congênicas não são raras e o sistema nervoso central é o sistema mais comumente afetado. Os gestores de saúde devem enfatizar a prevenção primária na forma de vacinação, nutrição e medicamentos para diminuir a participação evitável de malformações congênicas<sup>15</sup>.

## CONCLUSÃO

A prevalência de alterações do sistema nervoso central é de 1,61%.

Em mulheres com menos de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 1,18% sendo a principal alteração a hidrocefalia.

Em mulheres com mais de 35 anos a prevalência de alterações do sistema nervoso central foi de 0,43% sendo a principal alteração a ventriculomegalia.

## REFERÊNCIAS

1. Siddesh A, Gupta G, Sharan R, Agarwal M, Phadke SR. Spectrum of prenatally detected central nervous system malformations: Neural tube defects continue to be the leading foetal malformation. *Indian J Med Res.* 2017; 145(4):471-478.
2. Hadzagić-Catibusić F, Maksić H, Uzicanin S, Heljić S, Zubcević S, Merhemić Z, Cengić A, Kulenović E. Congenital malformations of the central nervous system: clinical approach. *Bosn J Basic Med Sci.* 2008; 8(4):356-60.
3. Jiménez-León JC, Betancourt-Fursow YM, Jiménez-Betancourt CS. Central nervous system malformations: neurosurgery correlates. *Rev Neurol.* 2013; 57(1): S37-S45.
4. Eke CB, Uche EO, Chinawa JM, Obi IE, Obu HA, Ibekwe RC. Epidemiology of congenital anomalies of the central nervous system in children in Enugu, Nigeria: A retrospective study. *Ann Afr Med.* 2016; 15(3):126-132.
5. Alsharif MHK, Elamin AY, Mohamed DA, Taha KM. Sonographic evaluation of normal anatomy of fetal central nervous system in mid-trimester. *Forensic Medicine and Anatomy Research* 2015; 3:32-38.
6. ISUOG. International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology Education Committee. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007; 29:109-116.
7. Boali AY, Alfadhel M, Tabarki B. Neurometabolic disorders and congenital malformations of the central nervous system. *Neurosciences (Riyadh).* 2018; 23(2): 97-103.
8. McVige JW. Imaging of congenital malformations. *Continuum (Minneapolis).* 2016; 22(5):1480-1498.
9. Zhang N, Dong H, Wang P, Wang Z, Wang Y, Guo Z. The Value of obstetric ultrasound in screening fetal nervous system malformation. *World Neurosurg.* 2020; 138:645-653.
10. Yinon Y, Katorza E, Nassie DJ, Ben-Meir E, Gindes L, Hoffmann C, Lipitz S, Achiron R, Weisz B. Late diagnosis of fetal central nervous system anomalies following a normal second trimester anatomy scan. *Prenat Diagn.* 2013; 33(10):929-934.
11. Sunday-Adeoye I, Okonta PI, Egwuatu VE. Congenital malformations in singleton and twin births in rural Nigeria. *Niger Postgrad Med J.* 2007; 14(4):277-80.
12. Gaitanis J, Tarui T. Nervous system malformations. *Continuum (Minneapolis).* 2018; 24(1):72-95.

13. Edwards L, Hui L. First and second trimester screening for fetal structural anomalies. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2018; 23(2):102-111.
14. Yan Z, Xu X, Wang Y, Li T, Ma B, Yang L, Lu Y, Li Q. Application of ultrasonic Doppler technology based on wavelet threshold denoising algorithm in fetal heart rate and central nervous system malformation detection. *World Neurosurg.* 2021; 149:380-387.
15. Hussain S, Asghar I, Sabir MU, Chattha MN, Tarar SH, Mushtaq R. Prevalence and pattern of congenital malformations among neonates in the neonatal unit of a teaching hospital. *J Pak Med Assoc.* 2014; 64(6):629-34.