

ECOGRAFÍA MORFOLÓGICA FETAL Y PRINCIPALES HALLAZGOS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

EDLON LUIZ LAMOUNIER JÚNIOR¹, PATRÍCIA GONÇALVES EVANGELISTA², WALDEMAR NAVES DO AMARAL²

RESUMEN

Introducción: El diagnóstico prenatal de malformaciones es un método importante para prevenir y controlar las anomalías congénitas. Entre ellas, las malformaciones del sistema nervioso central (SNC) son las más comunes. La ecografía durante el embarazo juega un papel destacado e influyente en la evaluación prenatal del sistema nervioso central.

Objetivos: analizar los principales hallazgos de alteraciones del sistema nervioso central en la ecografía morfológica fetal.

Métodos: Se trata de un estudio transversal, descriptivo, retrospectivo y cuantitativo, con recolección de datos secundarios. La muestra estuvo compuesta por 929 ecografías morfológicas de segundo trimestre realizadas de enero de 2020 a enero de 2021, en Clínica Fértil.

Resultados: Se registraron un total de 929 reportes, de los cuales 667 (71,8%) corresponden a mujeres menores de 35 años y 262 (28,2%) a mujeres de 35 años o más. De estos, 56 (6,0%) reportes presentaron algún tipo de cambio morfológico y en 15 reportes se encontraron cambios en el sistema nervioso central con una prevalencia de 1,61%. En mujeres menores de 35 años la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue de 1,18%, siendo la principal alteración la hidrocefalia. En mujeres mayores de 35 años, la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue del 0,43%, siendo la principal alteración la ventriculomegalia.

Conclusión: La prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central es del 1,61%. En mujeres menores de 35 años la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue de 1,18%, siendo la principal alteración la hidrocefalia.

En mujeres mayores de 35 años, la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue del 0,43%, siendo la principal alteración la ventriculomegalia.

PALABRAS CLAVE: SISTEMA NERVIOSO CENTRAL, MALFORMACIONES, ECOGRAFÍA

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal de malformaciones es un método importante para prevenir y controlar las anomalías congénitas. Las malformaciones del sistema nervioso central (SNC), entre estas, son las más comunes. Los defectos del tubo neural¹ (DTN) son responsables de la mayoría de las anomalías congénitas del sistema nervioso central (SNC) y se deben a que el tubo neural no se cierra espontáneamente entre la tercera y la cuarta semana del desarrollo embrionario^{1,2}.

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central están relacionadas con alteraciones en la formación del tubo neural, incluyendo la mayoría de las entidades de manejo neuroquirúrgico, disrafismo y craneosinostosis; cambios en la proliferación neuronal; megalencefalia y microcefalia; migración neuronal anormal, lisencefalia, paquigiria, esquizencefalia, agenesia del cuerpo caloso, heterotopía y displasia cortical, malformaciones espinales y disrafismo espinal³.

A nivel mundial, se ha demostrado que la incidencia de anomalías congénitas varía de una región geográfica a otra y afecta aproximadamente al 3-7% de todos los

recién nacidos. La mayoría de las causas de las anomalías congénitas son inciertas. Sin embargo, la evidencia sugiere que en aproximadamente el 25% de los casos en los que se conocen las causas, parecen ser multifactoriales, lo que implica una interacción compleja entre factores genéticos y ambientales. Asimismo, los errores de morfogénesis que resultan en malformaciones congénitas se han asociado con algunas causas genéticas reconocidas, incluyendo mutaciones en un solo gen, desequilibrios cromosómicos y la acción de teratógenos. La deficiencia de folato tiene un efecto teratogénico conocido, lo que resulta en un mayor riesgo de defectos del tubo neural. En mujeres que consumen cantidades adecuadas de folato los estudios observacionales y de intervención también han demostrado un efecto protector del 50-70% en el tubo neural⁴.

La Sociedad Internacional de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología (ISUOG) ha publicado pautas para el estudio de ultrasonido del cerebro y la columna vertebral en fetos. Las pautas de ISUOG se dividen en dos categorías: evaluación básica del SNC; y evaluación neurosonográfica. El objetivo de esta revisión fue describir, con base en las guías ISUOG, cómo se debe realizar la evaluación

1 - Faculdade de Medicina Potrick Schola Fértil - FAMP

2- Universidade Federal de Goiás - UFG

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

ecográfica del SNC fetal. La ecografía durante el embarazo juega un papel destacado e influyente en la evaluación prenatal del sistema nervioso central. Proporciona una excelente ventana para visualizar y evaluar el sistema nervioso central fetal durante el segundo trimestre a través de los ventrículos laterales y la vista transtalámica, contribuyendo de manera efectiva al diagnóstico y tratamiento de las anomalías congénitas ⁵⁻⁷.

La información sobre la prevalencia y el espectro de malformaciones detectadas durante el control prenatal es fundamental para el asesoramiento genético y el diseño de programas preventivos de base poblacional 1.

El objetivo aquí es analizar los principales hallazgos de alteraciones del sistema nervioso central en la ecografía morfológica fetal.

METODOLOGÍA

Se trata de un estudio transversal, descriptivo, retrospectivo y cuantitativo, con recolección de datos secundarios. La investigación fue realizada en la Clínica Fértil, de carácter privado, ubicada en Goiânia, Goiás.

La muestra estuvo compuesta por 929 ecografías morfológicas de segundo trimestre realizadas de enero de 2020 a enero de 2021, en Clínica Fértil. Se excluyeron las ecografías con información faltante y/o no concluyente.

Los datos se obtuvieron de los datos contenidos en los informes ecográficos morfológicos del segundo trimestre realizados en Clínica Fértil, con la autorización de la institución.

El informe ecográfico se consideró una variable dependiente. Las variables independientes fueron: edad materna (en años), edad gestacional (en semanas).

Para el análisis estadístico se elaboró una planilla electrónica en el programa Microsoft Office Excel® 2010. Los datos cuantitativos se analizaron de forma descriptiva a través de la distribución de frecuencias, absoluta y relativa.

El presente estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación (CEP) del Hospital e Maternidade Dona Iris, según dictamen número 5.002.479.

RESULTADOS

Se registraron un total de 929 reportes, de los cuales 667 (71,8%) corresponden a mujeres menores de 35 años y 262 (28,2%) a mujeres de 35 años o más. De estos, 56 (6,0%) reportes presentaron algún tipo de cambio morfológico y en 15 reportes se encontraron cambios en el sistema nervioso central con una prevalencia de 1,61%. En mujeres menores de 35 años la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue de 1,18%, siendo la principal alteración la hidrocefalia. En mujeres mayores de 35 años, la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue del 0,43%, siendo la principal alteración la ventriculomegalia. Con un 80% de los casos con múltiples alteraciones.

Las tablas 1 y 2 y las figuras 1 y 2 ilustran los hallazgos para pacientes < 35 y > 35 años, respectivamente.

Edad Materna	Edad Gestacional	Multiples	Descripción de las alteraciones
20	22	Múltiples	Acondroplasia / síndrome de Dandy-Walker / hidrocefalia moderada / pielectasia
20	23	Múltiples	Agenesia de vermis cerebeloso / polihidramnios / derrame pleural bilateral / amniocentesis indicada para cariotipo
22	22	Múltiples	Probóscide / agenesia ósea nasal / quiste del plexo coroideo / onfalocele
24	23	Múltiples	Enfermedad de Dandy Walker / hidrocefalia moderada / quiste de fosa posterior de 15 mm
25	23	Múltiples	Defecto del tubo neural / meningocele lumbosacro + hidrocefalia leve 15mm
27	33	Múltiples	Agenesia de vermis cerebeloso / 14mm dilatación de la cisterna magna y ventriculomegalia 14mm a la derecha y 11mm a la izquierda
28	24	Múltiples	Defecto del tubo neural = espina bífida lumbosacra (5 vértebras) + hidrocefalia + pie zambo
29	20	Múltiples	Síndrome de body stalk / segundo concepto papiráceo
31	26	Múltiples	Anomalia cerebral = quiste de fosa posterior (28 mm) con agenesia del vermis cerebeloso/hidrocefalia leve (enfermedad de Dandy Walker) - ventrículo lateral de 17 mm
32	34	Única	Ventriculomegalia cerebral de 13 mm
33	27	Única	Defecto del tubo neural/meningocele lumbosacro

las ecografías morfológicas realizadas en el segundo semestre en mujeres menores de 35 años en la Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

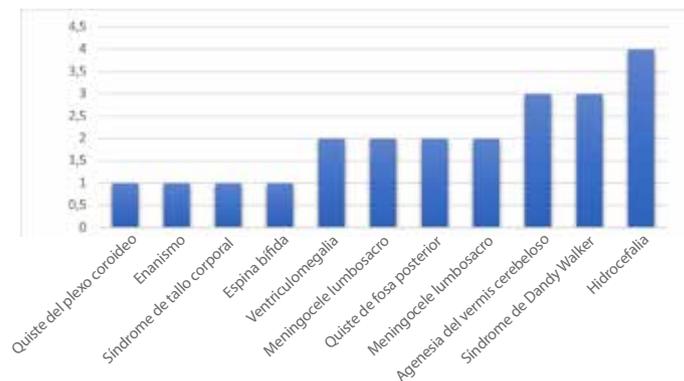


Figura 1 – Descripción de las principales alteraciones en el sistema nervioso central de las ecografías morfológicas realizadas en el segundo trimestre en mujeres menores de 35 años en la Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

Idade Materna	Idade Gestacional	Descrição da Alteração (Laudo)
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

Tabla 2 – Descripción de las alteraciones en el sistema nervioso central de los ecografías morfológicas realizadas en el segundo trimestre en mujeres mayores de 35 años en la Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

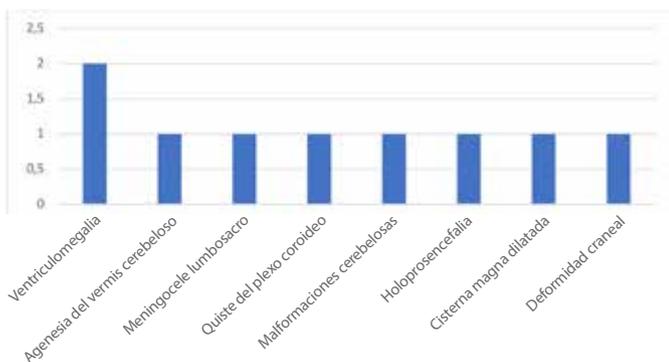


Figura 2 – Descripción de las principales alteraciones del sistema nervioso central de las ecografías morfológicas realizadas en el segundo trimestre en mujeres mayores de 35 años en la Clínica Fértil, Goiânia, Goiás.

DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas intracraneales son anomalías del desarrollo cerebral causadas por influencias genéticas y ambientales. Los avances en las técnicas de neuroimagen y la investigación genética han llevado a una mejor comprensión de la patogenia de muchas malformaciones congénitas, aportando información sobre su relevancia clínica y la intrincada relación entre los períodos críticos del desarrollo, la predisposición genética y los factores ambientales. Cuando se descubre una malformación, existe una alta probabilidad de más malformaciones, lo que corrobora este estudio, que encontró un 80% de casos de alteraciones múltiples ⁸.

En este estudio, 56 (6,0%) informes mostraron algún tipo de alteración morfológica y en 15 informes se encon-

traron alteraciones en el sistema nervioso central con una prevalencia de 1,61%. En mujeres menores de 35 años la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue de 1,18%, siendo la principal alteración la hidrocefalia. En mujeres mayores de 35 años, la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue del 0,43%, siendo la principal alteración la ventriculomegalia.

Un estudio retrospectivo realizado en un hospital terciario en el norte de la India desde enero de 2007 hasta diciembre de 2013. Se recopilaron detalles de casos con malformaciones del SNC detectadas prenatalmente y se relacionaron con el análisis cromosómico fetal y los hallazgos de la autopsia. Entre 6.044 ecografías prenatales realizadas; 768 (12,7%) presentaban malformaciones estructurales y 243 (31,6%) malformaciones del SNC. Los defectos del tubo neural (DTN) fueron responsables del 52,3 % de las malformaciones del SNC y del 16,5 % de todas las malformaciones. Los otros grupos principales de malformaciones del SNC detectadas prenatalmente fueron la ventriculomegalia y las anomalías de la línea media ¹, de acuerdo con los hallazgos.

Al evaluar 2.701 mujeres embarazadas en exámenes de ecografía, la sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo del diagnóstico de malformación del SNC fetal fue de 85,7%, 100%, 100% y 99,9%, respectivamente ⁹.

En un estudio de cohorte retrospectivo, 47 pacientes fueron diagnosticados con anomalías del SNC fetal a una mediana de edad gestacional de 31,1 semanas (rango 24-38). Las cuatro anomalías más comunes encontradas incluyeron quistes intracraneales (19 %), ventriculomegalia leve (15 %), ausencia o disgenesia del cuerpo calloso (10 %) y hemorragia intracerebral (10 %). Otras anomalías del SNC detectadas en este grupo de pacientes incluyeron hidrocefalia, malformación de Dandy Walker, agrandamiento de la cisterna magna, microcefalia con lisencefalia, craneosinostosis, pseudoquistes periventriculares, isquemia cerebral global, hipoplasia cerebelosa y nódulo subependimario ¹⁰.

El conocimiento de las malformaciones congénitas y su aparición en las secuencias de imagen es fundamental para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes ¹¹.

Los gemelos tienen aproximadamente cuatro veces más probabilidades de tener malformaciones congénitas que los hijos únicos ¹².

Cada tipo de malformación del sistema nervioso es relativamente poco común, pero colectivamente constituyen una gran población. El tratamiento consiste principalmente en terapias de apoyo para los retrasos en el desarrollo y la epilepsia, pero la cirugía prenatal para el mielomeningocele ofrece un atisbo de posibilidades futuras. El pronóstico depende de varios factores clínicos, incluidos los hallazgos del examen, las características de las imágenes y los hallazgos genéticos. El tratamiento se lleva a cabo mejor en un entorno multidisciplinario con

neurología, neurocirugía, pediatría del desarrollo y genética trabajando juntos como un equipo integral ¹³.

Las anomalías estructurales fetales se encuentran en hasta el 3% de todos los embarazos y la ecografía ha sido una parte integral de la atención prenatal de rutina durante décadas. La detección prenatal de anomalías fetales permite un manejo perinatal óptimo, brindando a los futuros padres oportunidades para obtener imágenes adicionales, pruebas genéticas y brindando información sobre el pronóstico y las opciones de manejo ¹⁴.

Se puede concluir que la ecografía estructural estandarizada durante el embarazo puede detectar precozmente malformaciones del SNC fetal y tiene un valor clínico importante para reducir la tasa de nacimientos de fetos con malformaciones y para orientar el tratamiento obstétrico ¹⁵.

Las malformaciones congénitas no son infrecuentes y el sistema nervioso central es el sistema más comúnmente afectado. Los gestores de salud deben enfatizar la prevención primaria en forma de vacunación, nutrición y medicación para reducir la participación evitable de malformaciones congénitas ¹⁵.

CONCLUSIÓN

La prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central es del 1,61%.

En mujeres menores de 35 años la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue de 1,18%, siendo la principal alteración la hidrocefalia.

En mujeres mayores de 35 años, la prevalencia de alteraciones del sistema nervioso central fue del 0,43%, siendo la principal alteración la ventriculomegalia.

REFERENCIAS

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*

10. Yinon Y, Katorza E, Nassie DI, 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, Ekwuatu 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.