



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Neurosonografía

Indicaciones, técnica y rendimiento diagnóstico en el
ámbito del Diagnóstico Prenatal de las Malformaciones
Congénitas

*Neurosonography. Indications, technique and diagnostic performance in
the field of Prenatal Diagnosis of Congenital Malformations*

Autora

Sara Catalán Sanz

Director

Mauricio Cayo Tajada Duaso

Departamento de cirugía, ginecología y obstetricia

Facultad de Medicina

2019

Tabla de contenido

1. Resumen/Abstract.....	3
2. Palabras clave/Key words.....	5
3. Introducción.....	5
4. Objetivos.....	7
5. Material y métodos.....	7
6. Técnica e indicaciones del estudio neurosonográfico.....	8
6.1. Consideraciones generales.....	8
6.2. Embriología del Sistema Nervioso Central.....	9
6.3. Indicaciones neurosonografía fetal detallada.....	11
6.4. Técnica.....	12
6.4.1. Exploración básica.....	12
6.4.2. Neurosonografía detallada.....	15
6.5. Indicaciones de la resonancia magnética fetal.....	21
7. Anomalías detectables mediante neurosonografía.....	22
8. Resultados.....	24
Edad gestacional.....	26
Interrupción legal del embarazo.....	27
Resonancia magnética fetal.....	29
Patología fetal.....	29
9. Conclusiones.....	34
10. Bibliografía.....	36
11. Anexos.....	38

1. Resumen/Abstract

Introducción: El diagnóstico prenatal tiene como objetivo detectar posibles anomalías fetales mediante información genética, bioquímica y morfológica para poder ofrecer a la familia consejo genético, información y alternativas terapéuticas. Las malformaciones del sistema nervioso central son unas de las anomalías congénitas más frecuentes, con peor pronóstico y alternativas terapéuticas más limitadas. Se estima que la incidencia es de 1 de cada 100 nacidos vivos, pero el ratio de detección de las mismas es bajo debido a la dificultad del diagnóstico precoz por las limitaciones de las técnicas ecográficas básicas utilizadas. Hoy en día se está impulsando una evaluación más detallada y centrada en el diagnóstico de estas anomalías mediante la neurosonografía. Objetivos: 1. Analizar las indicaciones actuales para la realización de la neurosonografía. 2. Estudiar la técnica a llevar a cabo para la citada exploración así como su comparación con el examen básico, sus ventajas y limitaciones. 3. Estudiar la patología del sistema nervioso central que puede diagnosticarse mediante la evaluación detallada del mismo a través de la neurosonografía. 4. Analizar descriptivamente los resultados de las neurosonografías realizadas en el Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS) en 2018 para evaluar el rendimiento diagnóstico de la técnica. Metodología: Para los tres primeros objetivos, se realizó una revisión bibliográfica con búsqueda en español y en inglés en diferentes bases de datos. Para el cuarto, se recopiló y analizó la información del cribado del HUMS de 2018. Resultados: Las anomalías más frecuentemente detectadas fueron las de la línea media y la patología ventricular, seguidas de las anomalías cerebelares y de fosa posterior, cuyo estudio es necesario continuar para evaluar correctamente la posible morbilidad neurológica que presenten los niños, ya que se establece los primeros 1000 días de vida como límite del desarrollo cerebral completo, no pudiendo establecerse un diagnóstico de normalidad previamente. Discusión: La neurosonografía constituye actualmente una técnica innovadora en el diagnóstico prenatal de las malformaciones del sistema nervioso central pero es necesaria más experiencia para poder correlacionar perfectamente los hallazgos con la posterior expresividad clínica y así proporcionar a las familias la información más certera posible.

Abstract:

Introduction: Prenatal diagnosis aims to detect possible fetal anomalies by means of genetic, biochemical and morphological information in order to offer the family genetic counselling, information and therapeutic alternatives. Malformations of the central nervous system are some of the most frequent congenital anomalies, with a worse prognosis and more limited therapeutic alternatives. It is estimated that the incidence affects to 1 out of every 100 live births, but the detection rate of these is low because of the difficulty of early diagnosis due to the limitations of the basic ultrasound techniques which are used. Nowadays, a more detailed and focused assessment of these anomalies is being promoted through neurosonography.

Objectives: 1. Analyse the current indications for the realization of neurosonography. 2. Study the technique to be carried out for the mentioned exploration as well as its comparison with the basic examination, its advantages and limitations. 3. Study the pathology of the central nervous system that can be diagnosed by means of a detailed evaluation of it through neurosonography. 4. Take a descriptive analysis for the results of the neurosonographies performed at the Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS) in 2018 in order to evaluate the diagnostic performance of the technique.

Methodology: For the first three objectives, a bibliographic review was carried out in different databases both in Spanish and English. For the fourth one, the information from the HUMS screening of 2018 was collected and analysed.

Results: The most frequently detected anomalies were those of the midline and ventricular pathology, followed by the cerebellar and posterior fossa anomalies, whose study is necessary to be continued in order to correctly evaluate the possible neurological morbidity presented by children, because the first 1000 days of life are established as the limit of complete brain development, and a diagnosis of normality cannot be established previously. Discussion: Neurosonography establishes an innovative technique in the prenatal diagnosis of malformations of the central nervous system, but more experience is required to correlate the findings with the subsequent clinical expression in order to provide families with the most accurate information possible.

2. Palabras clave/Key words

- Neurosonografía fetal. Anomalías del sistema nervioso central. Diagnóstico Prenatal. Ecografía. Embriología del Sistema Nervioso Central. Malformaciones cerebrales. Neurología fetal.

- Fetal Neurosonography. Central Nervous System Abnormalities. Prenatal Diagnosis. Ultrasound. Central Nervous System Embryology. Brain malformations. Fetal neurology.

3. Introducción

El objetivo fundamental del diagnóstico prenatal es conseguir información genética, anatómica, bioquímica y fisiológica sobre el feto para detectar posibles anomalías que puedan repercutir en su vida y poder ofrecer a la familia información, consejo genético y/o alternativas terapéuticas para la anomalía detectada (1) .

Las malformaciones del sistema nervioso central (SNC) son unas de las malformaciones congénitas más frecuentes (correspondiendo a un tercio de las anomalías fetales y encontrándose en un 75% de los fetos muertos (1)) y además suelen tener un pronóstico empobrecedor siendo la segunda causa de discapacidad en la infancia así como de lesiones severas y permanentes con pocas opciones terapéuticas (2). Aproximadamente un 10% de las anomalías cerebrales son secundarias a alteraciones cromosómicas, un 20% a factores hereditarios, un 10% a efectos adversos intrauterinos (por ejemplo, infecciones) y un 60% no tienen causa identificable (1).

Se estima que la incidencia de las mismas es de 1 de cada 100 nacidos vivos. Sin embargo el ratio de detección para estas anomalías es bajo ya que muchas de ellas no se diagnostican al nacimiento, sino más adelante (3). Además algunas de estas malformaciones pueden no ser ecográficamente visibles hasta el tercer trimestre de embarazo, lo que hace aún más difícil su detección debido a la dificultad de la exploración ecográfica y a que la ecografía del tercer trimestre no esta establecida en todos los países (4) (5).

La ecográfica básica constituye hoy en día la principal técnica diagnóstica de las malformaciones fetales. En un estudio Europeo (Eurofetus study) se estimó la

sensibilidad de la ecografía para la detección de malformaciones en un 56,2%. Esta dependía de la edad gestacional, del número de malformaciones detectadas y del tipo de malformación, siendo la sensibilidad para las anomalías del sistema nervioso central cercana al 88,3% (solo por detrás de la detección de anomalías del tracto urinario) (6).

Las anomalías fetales más frecuentemente identificadas son los defectos cardíacos congénitos, que afectan de 4-50 por 1000 recién nacidos vivos (7) . La identificación de una anomalía cardíaca fetal debería indicar la evaluación de otras anomalías extracardíacas y la consideración de test invasivos para descartar la presencia de anomalías cromosómicas. Además, en un metaanálisis reciente se vio que la prevalencia de anomalías cerebrales estructurales en fetos con algún defecto cardíaco congénito era del 28% en ausencia de aneuploidías o síndromes genéticos conocidos. Las anomalías más frecuentes fueron ventriculomegalia (8,6%), malformación o retraso del desarrollo cortical (4,5%), hipoplasia vermiana (1,4%) y agenesia del cuerpo calloso (0,9%).

Para esos casos en los que se sospecha algún defecto en el desarrollo del sistema nervioso central ya se puede llevar a cabo la neurosonografía, una evaluación más detallada y centrada en el diagnóstico y caracterización de estas anomalías gracias a ecógrafos específicos y profesionales expertos en el estudio del sistema nervioso central, pudiéndose complementar con ecografía 3D y Doppler. En los últimos años, además, la resonancia magnética fetal ha proporcionado resultados prometedores en el diagnóstico precoz de anomalías congénitas (4).

4. Objetivos

- Revisión bibliográfica de las malformaciones del sistema nervioso central y su expresión ecográfica prenatal.
- Desarrollo de la técnica llevado a cabo para el estudio del sistema nervioso central en el feto mediante ecografía básica y más específicamente neurosonografía.
- Estudio de las indicaciones, ventajas y limitaciones de la ecografía para el estudio de las anomalías del sistema nervioso central en la época prenatal.
- Análisis descriptivo de los resultados de las neurosonografías llevadas a cabo en el Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS) durante el año 2018.
- Comparación de los hallazgos ecográficos prenatales con los postnatales así como con el desarrollo postnatal de los recién nacidos para poder calcular sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo de la prueba.

5. Material y métodos

Este es un análisis retrospectivo llevado a cabo entre el 1 de enero y el 31 de diciembre del año 2018 en el servicio de Ecografía y Diagnóstico Prenatal del Hospital Universitario Miguel Servet.

Los criterios de inclusión fueron todas las pacientes gestantes a las que se les realizó una neurosonografía entre las semanas 10 y 35 de gestación por diversas indicaciones que se presentan más adelante. Se definieron diferentes rangos en función de la edad gestacional: <14, 14-22, >22 semanas.

En total se obtuvieron 64 pacientes a las que fue necesario realizar una neurosonografía, la mayoría por alguna alteración en la ecografía morfológica de la semana 20. En ocasiones era necesario realizar a lo largo del seguimiento de las pacientes más de una neurosonografía, las cuales no se incluyeron en la base de datos.

Para el estudio de las indicaciones y la técnica a realizar en la neurosonografía, se realizó una revisión bibliográfica con búsqueda en español y en inglés en diferentes bases de datos (Pubmed, Cochrane, AlcorZe) así como la utilización de varias guías clínicas y consulta de libros relacionados con el tema.

6. Técnica e indicaciones del estudio neurosonográfico

6.1. Consideraciones generales

Partiendo de la base de la frecuencia y gravedad que suponen las alteraciones del desarrollo del sistema nervioso central y la importancia de realizar un diagnóstico precoz para poder plantear distintas alternativas terapéuticas nos encontramos con que el desarrollo de este sistema tiene unas peculiaridades que lo hacen muy diferente al desarrollo de los demás órganos.

El principal y más importante aspecto a conocer es que el SNC se encuentra en desarrollo durante toda la gestación, y continúa después del nacimiento. Esto implica que se encuentre siempre expuesto a alteraciones o malformaciones importantes por el efecto de infecciones, traumatismos, hipoxia... Más allá de las propias alteraciones con componente genético. No hay un periodo de seguridad en el cual esté libre de la acción de agentes nocivos. (4)(8) Esto hace que tengamos que tener en cuenta que:

- Los patrones de normalidad cambian con la edad gestacional, y una condición puede ser normal o patológica dependiendo del momento de la gestación. Aunque es cierto que las anomalías visibles ya en el primer trimestre son una minoría y normalmente son más severas (6)(9).
- Las lesiones son progresivas, existiendo un tiempo de latencia entre la situación de riesgo y la aparición de la alteración ecográfica. (9)
- Una ecografía normal en la semana 20-22 no excluye que se pueda presentar alguna patología a posteriori. Así mismo existen algunos hallazgos que pueden progresar o regresar. Es necesario observar la evolución de los hallazgos y pocas veces una sola ecografía puede establecer el diagnóstico definitivo. (2)

6.2. Embriología del Sistema Nervioso Central

Desde el punto de vista ecográfico es importante el conocimiento de la embriología para poder diagnosticar correctamente cualquier tipo de malformación fetal. Sin embargo, esta consideración es mucho más importante en el campo de las malformaciones del sistema nervioso central ya que es un sistema que se continua desarrollando durante toda la gestación y más allá del nacimiento, y desconocer la cronología del desarrollo de estas estructuras puede provocar considerar como patológicos hallazgos que a determinada edad gestacional son totalmente normales.

El sistema nervioso central comienza a formarse durante la tercera o cuarta semana de gestación cuando la notocorda y el mesénquima paraxial inducen el ectodermo suprayacente para su diferenciación hacia la placa neural, en la parte posterior del embrión trilaminar. La placa neural es una placa alargada de ectodermo situada en la región dorsal medial del embrión. Posteriormente los bordes de esta placa neural se sobrelevan y dan lugar a los pliegues neurales que se acercan medialmente hasta que se fusionan, siguiendo una dirección cráneo-caudal, formando así el tubo neural. Los dos tercios superiores formarán el cerebro futuro y el tercio inferior la médula espinal. (10)

Los extremos de este tubo neural quedan temporalmente abiertos, comunicando así el canal neural con la cavidad amniótica. El neuroporo rostral se cierra el día 25 aproximadamente y el caudal unos días más tarde (11).

El extremo cefálico del tubo neural formará el encéfalo a partir de la sexta semana de amenorrea en la que están ya formadas las tres vesículas encefálicas primarias (12)(Figura 1) :

- **Prosencéfalo:** está compuesto a su vez por el **telencéfalo**, que incluye los primordios de los hemisferios cerebrales y cuya cavidad constituye los ventrículos laterales; y el **diencéfalo**, del cual saldrán las vesículas ópticas, y cuya cavidad corresponde al tercer ventrículo. Los ventrículos laterales y el tercer ventrículo se comunican por el agujero de Monro.
- **Mesencéfalo.** Dara lugar a los tubérculos cuadrigéminos, pedúnculo cerebral, sustancia negra, núcleo rojo, núcleo de los pares craneales III y IV y núcleos

reticulares. El canal neural del mesencéfalo se convierte en el acueducto cerebral o de Silvio, comunicando tercer y cuarto ventrículos.

- **Romboencéfalo:** compuesto a su vez por el **metencéfalo** que formará la protuberancia y el cerebelo, y el **mielencéfalo** que originará el bulbo raquídeo. La cavidad del romboencéfalo se convierte en el cuarto ventrículo y comunicará con el espacio subaracnoideo a través del agujero de Magendie (parte posterior del techo) y los dos agujeros de Luschka (en los extremos laterales).

Como hemos dicho hay que tener en cuenta ciertas consideraciones acerca de la cronología del desarrollo embriológico del sistema nervioso a la hora de realizar la neurosonografía , esto incluye aspectos como los siguientes (11):

- Las circunvoluciones cerebrales comienzan a desarrollarse ecográficamente a final del segundo trimestre. Esto implica que algunas malformaciones como la lisencefalia sean imposibles de diagnosticar. **(ANEXO 1).**
- El romboencéfalo se encuentra en la parte posterior de la cabeza fetal en forma de estructura quística. Esto no debe hacernos pensar en una fosa posterior anormalmente agrandada.
- Los plexos coroideos antes de la semana 13 ocupan casi totalmente los ventrículos laterales, sin embargo posteriormente se ven desplazados a la parte posterior. Además, en la semana 14-15 las astas frontales de los ventrículos laterales ya no contienen plexos coroideos y esto puede confundirnos y darnos la impresión de que se trate de una ventriculomegalia.

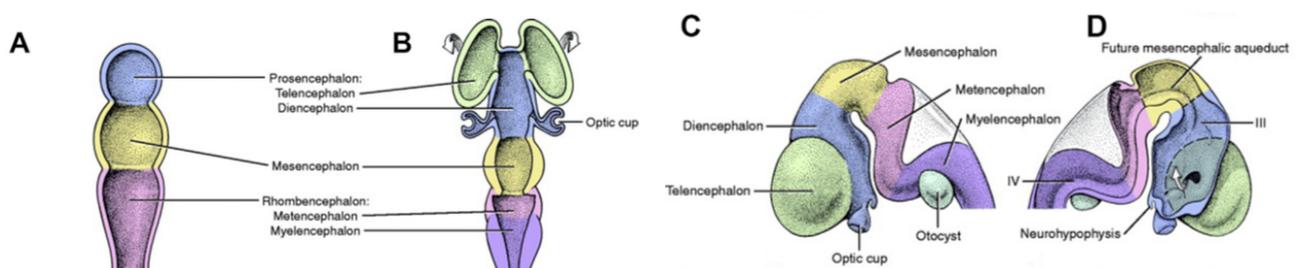


Figura 1. Desarrollo de las vesículas cerebrales (12)

6.3. Indicaciones neurosonografía fetal detallada

Como ya hemos mencionado, el diagnóstico ecográfico de las anomalías del sistema nervioso central se basa en la ecografía básica, que nos permite confirmar la normalidad o nos puede presentar diferentes grados de anormalidad: anomalía segura, sospecha de anomalía, variante de la normalidad y signo de alarma. En cualquiera de estos casos estaría indicada la realización de una neurosonografía detallada realizada por especialistas en el estudio del SNC fetal. Sin embargo existen otras situaciones que justifican por sí mismas la realización de dicha prueba, como son las siguientes: (2)(4)

- Antecedente de anomalía del desarrollo del SNC (familiar o gestación previa afecta).
- Anomalía o sospecha de anomalía del SNC detectada en la ecografía de screening:
 - Atrio \geq 10mm.
 - Cisterna magna \geq 10mm.
 - Cisterna magna $<$ 2mm
 - Alteraciones morfológicas o de ecogenicidad en el cavum del septum pellucidum.
 - Ausencia de cavum septum pellucidum (CSP)
 - Alteraciones morfología craneal.
 - Alteraciones biométricas cefálicas (por debajo o por encima 2 DE).
 - Estructuras quísticas intracraneales
 - Alteración morfológica de las astas anteriores de ventrículos laterales.
 - Alteración morfológica o biométrica del cerebelo.
 - Alteraciones ecogenicidad paréquima cerebral.
 - Alteración circunvoluciones.
- Sospecha de infección fetal por Citomegalovirus (CMV), Toxoplasma, Rubeola o Varicela por seroconversión o presencia de signos ecográficos.
- Crecimiento Intrauterino Retardado (CIR) severo ($<$ p3)
- Malformaciones extracraneales:
 - Anomalías faciales

- Cardiopatías ductus dependientes
- Rabdomiomas cardiacos.
- Signos ecográficos asociados a determinados síndromes genéticos
- Patología hematológica fetal: anemia moderada y severa, trombocitopenia.
- Situación de riesgo hipóxico-isquémico
- Complicaciones de la gestación monocorial: síndrome de transfusión feto-fetal, restricción del crecimiento intrauterino selectivo tipo II-III o exitus intraútero de uno de los fetos.
- Consumo de tóxicos (alcohol y drogas) y fármacos anticoagulantes, antiepilépticos, antimetabolitos y retinoides.

6.4. Técnica

6.4.1. Exploración básica(2)(4)

A la población de bajo riesgo se realiza la exploración básica del SNC mediante ecografía transabdominal, entre la semana 20-22 de gestación e incluye la obtención de planos axiales. Esta exploración debe incluir también la evaluación de columna vertebral en 3 planos.

Plano transventricular:

Es el plano axial más cefálico (**figura 2**). Permite la visualización de las astas frontales de los ventrículos laterales, separadas a nivel medial por el cavum del septum pellucidum (desde las 18 a 37 semanas o con un diámetro biparietal entre 44-88mm), las astas posteriores de los ventrículos laterales y el atrio, relleno prácticamente en su totalidad por el glomus del plexo coroideo.

Es a este nivel en el que debe medirse el ventrículo (**figura 3**). La medición debe realizarse de dentro a dentro de la línea hiperecogénica generada por la pared lateral de los ventrículos laterales y perpendicular a la misma. Su valor se mantiene estable a lo largo del segundo y tercer trimestre de gestación (6-8mm) y se considera patológico cuando es más de 10mm.

El **cavum del septum pellucidum (CSP)** es una cavidad llena de líquido entre dos membranas delgadas. Al final de la gestación se fusionan para dar lugar al septum pellucidum. Esta estructura está alterada en lesiones como: holoprosencefalia, agenesia del cuerpo calloso, hidrocefalia severa, displasia septo-óptica.

La morfología en gota de agua de los ventrículos laterales, dilatados a nivel de las astas posteriores y puntiagudas y separadas las anteriores, junto a la ausencia del cavum son signos indirectos de **agenesia de cuerpo calloso**.

Es muy importante en estos planos fijarse en la simetría entre ventrículos o en posibles desviaciones de la línea media.

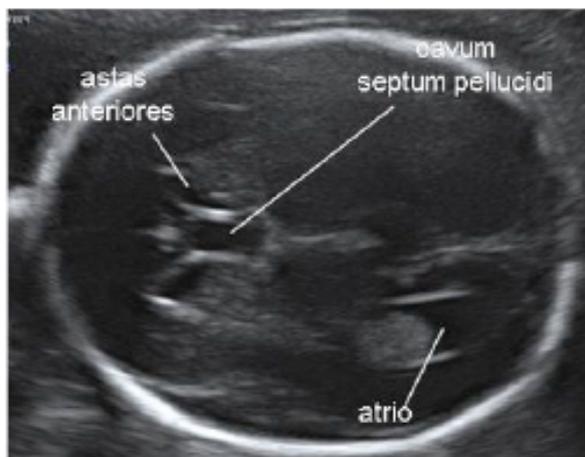


Figura 2. Corte transventricular. (2)

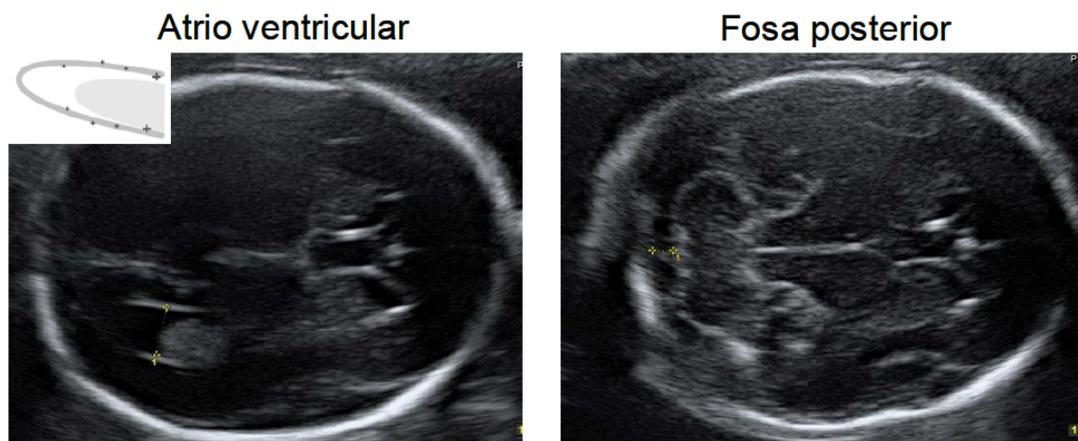


Figura 3. Mediciones incluidas en ecografía básica (2).

Plano transtalámico

Es el plano (**Figura 4**) utilizado para la medición de las biometrías cefálicas. Es ligeramente inferior y paralelo al transventricular. Se deben ver las astas frontales de los ventrículos laterales, el cavum del septum pellucidum, el tálamo y el giro hipocampal.

- Diámetro biparietal (DBP): distancia comprendida entre el límite externo proximal y el interno distal del cráneo.
- Perímetro cefálico (PC): contorno externo del cráneo.
- Índice cefálico (IC): cociente DBP/diámetro occipito-frontal. Los límites normales están entre 75-85% y cifras inferiores advierten de dolicocefalia y superiores de braquicefalia.

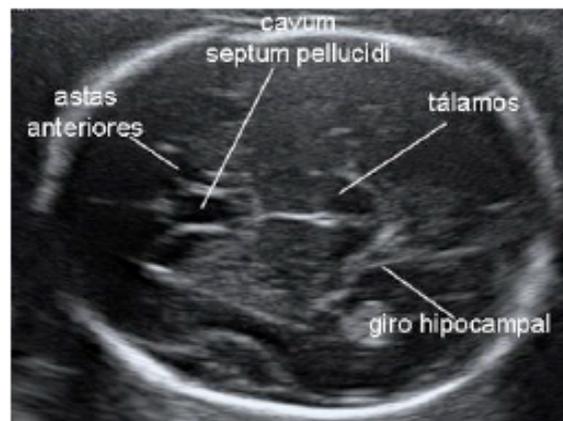


Figura 4. Corte transtalámico (2)

Plano transcerebelar

En este corte (**figura 5**) podemos ver las astas anteriores de ventrículos laterales, cavum del septum pellucidum, tálamo, cerebelo y cisterna magna.

El cerebelo aparece formado por dos hemisferios simétricos unidos por el medio por el vermis cerebeloso, estructura más ecogénica que puede no estar completamente formada antes de la semana 22 por lo que no podemos diagnosticar hipoplasia/disgenesia de vermis antes de las 24 semanas.

El diámetro cerebelar transverso (DTC) crece 1mm/semana desde la semana 14 a las 21 por lo que en este periodo su diámetro se corresponde a la edad gestacional.

La cisterna magna es un espacio lleno de líquido posterior al cerebelo que contiene septos delgados que no deben ser confundidos con estructuras vasculares o quistes. Su valor normal se mantiene estable entre 2-10mm.

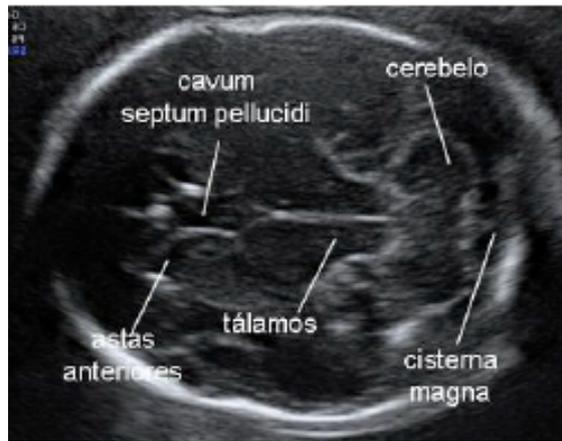


Figura 5. Corte transcerebelar (2)

Evaluación columna vertebral

Es importante realizar una evaluación de la columna vertebral fetal. En muchas ocasiones defectos del tubo neural están relacionados con alteraciones anatómicas cerebrales: signo de la banana (morfología del cerebelo), signo del limón (depresión de los frontales), ventriculomegalia o pies equinovaros.

Hay que hacer una visión longitudinal de la columna fetal para poder descartar anomalías vertebrales comprobando la disposición, osificación e integridad de los procesos laterales de todas las vértebras, descartar agenesias sacras y demostrar que la piel se encuentra intacta. Esto es recomendable hacerlo a partir de la semana 14.

Cualquier alteración en la exploración básica del SNC fetal puede ser motivo de derivación para la realización de una neurosonografía detallada que incluya los cortes axiales accesorios, cortes coronales y sagitales, como también la evaluación del desarrollo cortical del feto (8).

6.4.2. Neurosonografía detallada(2)(4)

El potencial de la neurosonografía es superior que el de la ecografía básica transabdominal para el estudio del desarrollo del SNC, sobre todo, destaca su utilidad en la evaluación de malformaciones complejas o en aquellos casos donde la ecografía básica nos haga sospechar de alguna anomalía.

La técnica se basa en la realización de planos axiales, sagitales y coronales mediante la alineación del transductor con las suturas y fontanelas del feto (similar a la ecografía intracraneal neonatal) para así poder analizar la morfología, disposición, ecogenicidad

y tamaño de las distintas estructuras craneales. Los rangos de normalidad están entre el p5-p95.

Sin embargo la técnica no esta exenta de dificultades ya que requiere un grado de experiencia en el estudio ecográfico del sistema nervioso central que es difícil de adquirir, además está condicionado por la edad gestacional ya que cuanto más avanzada está la gestación la osificación del cráneo fetal es mayor y es más difícil acceder a todos los planos, también influye la obesidad o no de la gestante, así como la posición del feto.

En ocasiones en las que el feto se encuentra en presentación podálica y no se puede realizar la técnica mediante ecografía transvaginal es posible la realización de ecografía transabdominal explorando a través de la sutura metópica (lo cual es más complicado y consigue resultados menos satisfactorios). Incluso se puede contemplar la posibilidad de realizar una versión externa para efectuar un abordaje transvaginal.

Planos coronales

- **Corte transfrontal (figura 6 y 7)**: mediante la fontanela anterior podemos ver la cisura interhemisférica, las astas anteriores de los ventrículos laterales por delante de la rodilla del cuerpo caloso, el hueso esfenoidal y las orbitas.

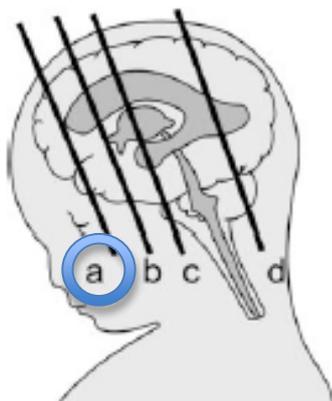


Figura 6. Cortes coronales de la cabeza fetal (4)

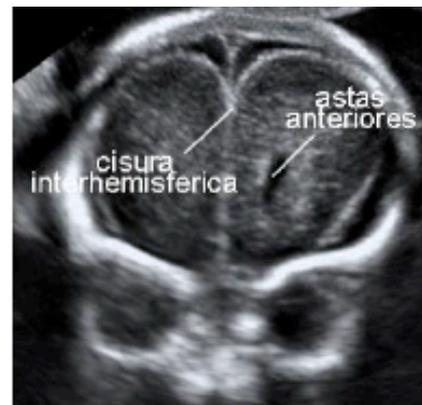


Figura 7. Corte transfrontal (2)

- **Corte transcaudal (figura 8 y 9)**: a nivel de la rodilla del cuerpo caloso que interrumpe la cisura interhemisférica y el núcleo caudado. Se identifican también el cavum del septum pellucidum, el cortex cerebral rodeando a las astas anteriores de los ventrículos laterales y la cisura de Silvio.

- Medición de las astas anteriores: diámetro cráneo-caudal. Su tamaño se mantiene estable a lo largo de la gestación (1.05 mm IC95%: 0,15-2,85)
- Espacio subaracnoideo: medición de las distancias cráneo-cortical y seno-cortical (estable durante toda la gestación 3.0 +/- 0.9mm).

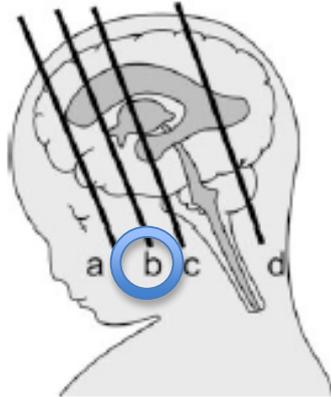


Figura 8. Cortes coronales de la cabeza fetal (4)

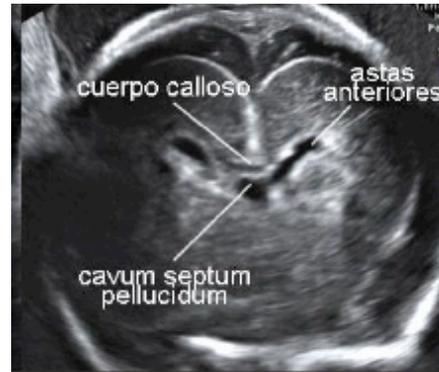


Figura 9. Corte transcaudal (2)

- **Corte transtalámico (figura 10 y 11):** a nivel de los tálamos, se visualizan las astas anteriores de ventrículos laterales, el cavum del septum pellucidum y en ocasiones el tercer ventrículo.

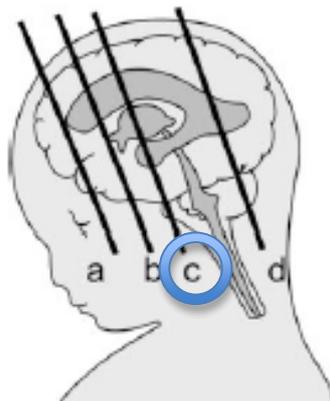


Figura 10. Cortes coronales de la cabeza fetal (4)



Figura 11. Corte transtalámico (2)

- **Corte medio:** en este plano se visualiza el atrio de los ventrículos laterales y la base del cráneo con la cisterna basal en la línea media que contiene los vasos del polígono de Willis y el quiasma óptico.

- **Corte transcerebelar (figura 12 y 13):** a través de la fontanela posterior podemos ver las astas occipitales de los ventrículos laterales, la cisura interhemisférica, los hemisferios cerebelosos, el vermis y la situación del tentorio.

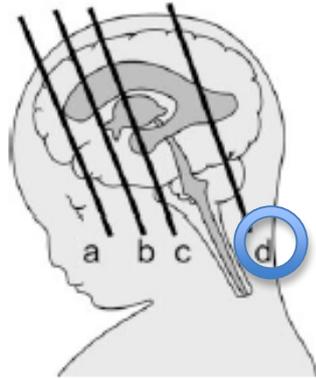


Figura 12. Cortes coronales de la cabeza fetal (4)



Figura 13. Corte transcerebelar (2)

Planos sagitales

- **Corte sagital medio (Figura 14 y 15):** se obtiene a través de la sutura sagital y permite visualizar todas las porciones del cuerpo caloso, el cavum del septum pellucidum y a veces también el cavum vergae y cavum velum interpositum, tercer y cuarto ventrículos, troncoencéfalo, protuberancia, vermis, fosa posterior, tentorio. Además de confirmarse la presencia de cisura cingulata y las circunvoluciones de la cara medial. En este corte se realiza la medición de la longitud del cuerpo caloso y la altura del vermis (**Figura 16 y 17**)

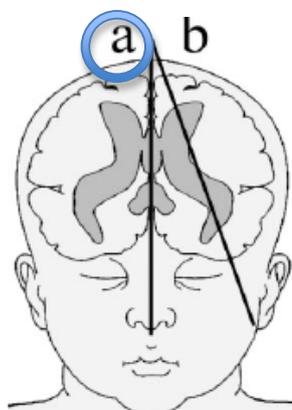


Figura 14. Planos sagitales de la cabeza fetal. (4)



Figura 15. Corte mediano (2)

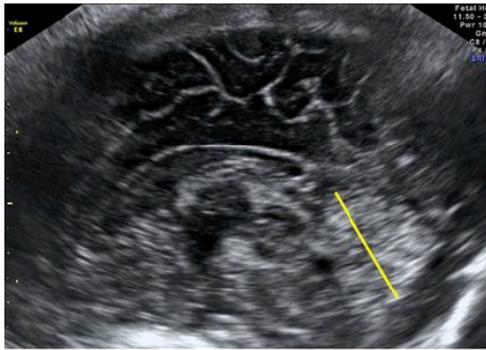


Figura 16. Altura vermis cerebelo (2)

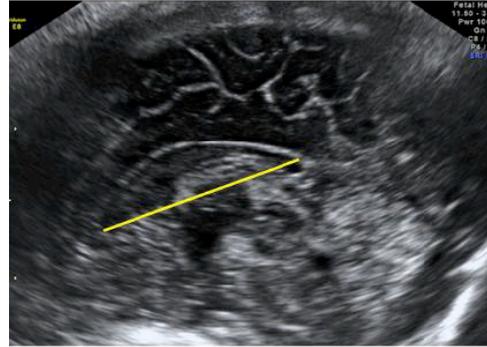


Figura 17. Longitud cuerpo calloso (2)

- Corte parasagital derecho e izquierdo (de los tres cuernos). Nos permite visualizar los ventrículos laterales en su totalidad, plexos coroideos, tejido periventricular y la corteza.

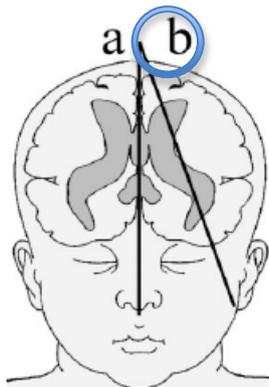


Figura 19 . Planos sagitales de la cabeza fetal (4)



Figura 20. Corte de los tres cuernos (2)

Es importante evaluar las circunvoluciones principales, que son la cisura de Silvio, cingulata, parieto-occipital, calcarina y surcos convexos. **(ANEXO 1)**

La ecografía Doppler color puede mejorar el rendimiento diagnóstico de la prueba en situaciones como sospecha de aneurismas o anomalías arterio-venosas, imágenes quísticas, o imágenes heterogéneas intra o extraparenquimatosas. Del mismo modo la ecografía 3D puede ser de utilidad a la hora de la medición de volúmenes cefálicos y permite la navegación multiplanar (13).

Evaluación de la médula espinal

Se pueden usar tres tipos de planos para evaluar la integridad de la columna vertebral fetal. La elección depende de la posición fetal.

- Plano transverso o axial: debemos realizar un barrido transversal de toda la longitud de la columna. La morfología varía en los diferentes niveles siendo las torácicas y lumbares triangulares con los núcleos de osificación rodeando el canal neural. La primera vértebra cervical es cuadrangular y las sacras son planas.
- Plano sagital (Figura 20): los núcleos de osificación del cuerpo vertebral y de los arcos posteriores forman dos líneas paralelas que convergen en el sacro. En el segundo y tercer trimestre se puede llegar a visualizar el cono medular en el nivel L2-L3.
- Plano coronal: la disposición regular de los núcleos de osificación y la presencia de la cobertura cutánea permite demostrar la integridad del canal neural.

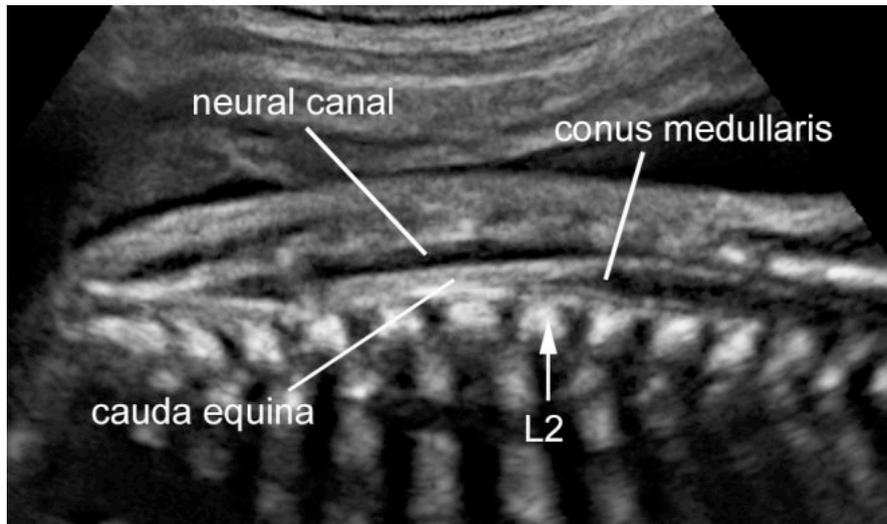


Figura 20. Vista sagital de la columna vertebral fetal (4)

6.5. Indicaciones de la resonancia magnética fetal

La resonancia magnética fetal es una técnica de imagen en auge, útil en la valoración del cerebro y columna fetal que nos ayuda a realizar un diagnóstico precoz de anomalías congénitas con gran resolución de contraste y permitiendo diferenciar mejor que la ecografía los hallazgos patológicos (1). Las principales ventajas sobre la ecografía son la mejora de la resolución espacial, la visualización directa de ambos lados del cerebro y el mayor detalle del desarrollo cerebral con el que nos muestra las imágenes (14). Sus indicaciones son las siguientes (2) :

- Ventriculomegalia >15mm o tetracameral
- Astas anteriores de los ventrículos laterales fusionadas.
- Retraso de la maduración cortical
- Esquizencefalia
- Hemorragia intracraneal grado II o superior
- Sospecha de alteración de migración cortical
- Anomalías vasculares
- Infección fetal confirmada por DNA en líquido amniótico.
- Episodios de hipoxia aguda
- Diagnóstico ecográfico de tumoración intracraneal
- Rabdomiomas cardiacos (comprobar/excluir signos de esclerosis tuberosa).
- Antecedentes de gestación previa afectada de malformación compleja (hipoplasia pontocerebelosa, displasia cortical...)
- Opcionales si la neurosonografía no es concluyente o si hay oligoamnios, presentación podálica u obesidad materna (IMC>40)

La resonancia magnética fetal puede confirmar o rechazar los hallazgos encontrados en la neurosonografía. Una reciente revisión sistemática y metaanálisis mostró que la resonancia magnética fetal y la neurosonografía coincidían en un 65% de los casos, en un 23% de los casos la resonancia magnética añadía información o sospechaba de otra patología y en un 8% de los casos la resonancia magnética era compatible con la normalidad. Además, en un 80% de los casos, la resonancia magnética fetal coincidía con el seguimiento postnatal mientras que solamente el 54% de las neurosonografías lo hacían. (6)

7. Anomalías detectables mediante neurosonografía

<u>1. Ventriculomegalia</u>	<u>5. Cerebelo y fosa posterior</u>	<u>9. Alt desarrollo cortical</u>
<u>2. Defectos del tubo neural</u>	Malformación de Dandy Walker	Proliferación neuronal anómala
Exencefalia-anencefalia	Agenesia de vermis	-Microcefalia
Iniencefalia	Hipoplasia de vermis	-Macrocefalia
Cefalocele	Quiste de la bolsa de Blake	-Hemimegalencefalia
-Encefalocele	Megacisterna Magna	-Complejo de tuberosis esclerosa
-Meningocele	Quiste aracnoideo	Migración neuronal anómala
Arnold-Chiari tipo II	Hipoplasia de cerebelo	-Lisencefalia
<u>3. Anomalías línea media</u>	Rombencefalosinapsis	-Heterotopia
Agenesia de cuerpo calloso	Lesión cerebral unilateral	Anomalías de organización
-Agenesia de cuerpo calloso	Arnold-Chiari	-Esquizencefalia
-Agenesia parcial	6. Quistes intracraneales	Labio abierto
-Disgenesia de cuerpo calloso	Aracnoideos	Labio cerrado
Holoprosencefalia	Quiste de plexo coroideo	-Polimicrogiria
-Alobar	Quistes periventriculares	10. Insultos
-Semilobar	-Leucomalacia quística	Hemorragia
-Lobar	-Quiste connatal	-Matriz germinal
Agenesia del septum pellucidum	-Quiste subependimario	-Intraventricular
-Displasia septo-óptica	Quiste porencefálico	-Parénquima
Quistes de la línea media	7. Malformaciones vasculares	-Cerebelo
-Quiste del veli interpositi	Malformación de la vena de galeno	-Subdural
-Quiste aracnoideo	8. Infección	Porencefalia
<u>4. Tumores</u>	Calcificaciones	Esquizencefalia
Tumor intracraneal	Septos intraventriculares	Hidranencefalia
Papiloma de plexo coroideo	Halo ecogénico periventricular	Trombosis del seno venoso dural
Lipoma pericalloso	Nódulo(s) ecogénico parenquimatoso	
Nódulo ecogénico		

Tabla 1. Listado de anomalías detectables mediante neurosonografía

En la tabla anterior se exponen las anomalías que podemos detectar en el sistema nervioso central mediante neurosonografía. Estas alteraciones no constituyen una patología por sí mismas y en numerosas ocasiones de forma aislada no tienen (o actualmente se desconoce) una significancia clínica clara. Realmente son marcadores ecográficos que en determinados contextos y asociaciones deben hacernos pensar en la posibilidad de que haya alguna patología importante, alteración cromosómica (**ANEXO 2**) o síndrome subyacente, y así plantearnos (y proponer a la familia) la posibilidad de realizar pruebas invasivas para su estudio.

Algunas de las malformaciones del sistema nervioso central potencialmente diagnosticables en el periodo embrionario (11) y que en su gran mayoría sí que tienen una relevancia clínica significativa que justifique su búsqueda y estudio son :

- **Anencefalia/exencefalia:** se puede diagnosticar en la ecografía del primer trimestre si vemos la exposición del tejido cerebral al líquido amniótico por falta de osificación de la calota. Se observa el cerebro completo o en desestructuración en forma de “orejas de Mickey mouse” hasta llegar a la anencefalia clásica con la “cara de batracio”.
- **Encefalocele:** constituye la herniación del tejido cerebral y/o las meninges a través de un defecto óseo del cráneo, normalmente en el polo occipital. Debe realizarse después de la 12 semana. Además si se asocia con riñones grandes ecogénicos y polidactilia se debe pensar en Síndrome de Meckel-Gruber.
- **Hidrocefalia:** se trata de la dilatación de los ventrículos laterales que produce un aumento de la presión intracraneal. Se deben buscar los plexos coroideos “colgantes” en los ventrículos laterales.
- **Hidranencefalia:** ausencia de los hemisferios cerebrales preservando el cerebro medio y el cerebelo
- **Holoprosencefalia:** se trata de una entidad muy rara al nacimiento (1/16.000) pero tiene una incidencia más alta intraútero (1/250 en series de necropsias). La más frecuente es la forma alobar con cavidad monoventricular y tálamos fusionados y la semilobar con segmentación parcial de los ventrículos y hemisferios cerebrales posteriores con fusión incompleta de los tálamos.

Asociación a alteraciones graves faciales y a cromosomopatías (sobre todo trisomía 13).

- **Inienciafalia:** es una malformación incompatible con la vida, infrecuente, donde hay defecto del foramen magnum, retroflexión forzada de la columna y defectos abiertos de la misma.
- **Espina bífida:** se produce por un defecto de cierre del tubo neural, normalmente en la zona lumbo-sacra. A partir de la semana 12-14 podemos ver los signos ecográficos del limón y la banana.
- **Higroma quístico:** es una malformación del sistema linfático que si es multiseptada tiene una alta asociación (40% tiene anomalías asociadas y en un 80% el cariotipo es anormal) a cromosomopatías (síndrome de Turner, T21 y T18) y a hidrops generalizado con mal pronóstico (tasa de supervivencia 6%).

8. Resultados

Durante el año 2018 en el Hospital Universitario Miguel Servet tuvieron lugar 3613 partos que dieron lugar a 3741 nacidos vivos.

La neurosonografía como método diagnóstico de malformaciones embrionarias y fetales fue implantado en dicho hospital en el año 2015. En el año 2018 fueron 64 las gestantes que requirieron ser seguidas mediante neurosonografía por diferentes indicaciones, todas ellas pertenecientes a las expuestas los apartados anteriores. La mayoría de ellas, debido a que la ecografía de control de la semana 20 se había identificado alguna anomalía del sistema nervioso central, en otras ocasiones por antecedentes patológicos, un caso por óbito fetal en gestación gemelar y otro caso por exposición al virus varicela zoster.

Los datos obtenidos en dicha exploración, ya sea por vía abdominal o, más preferentemente, vía transvaginal son las siguientes y se incluyen en la **figura 20**:

- Fecha de última regla, fecha de última regla corregida por ecografía, edad gestacional cronológica y edad gestacional corregida por ecografía.
- Diámetro biparietal, perímetro cefálico, índice cefálico, aspecto de la calota, presencia de suturas y de surco caudotalámico, aspecto de la facies, presencia

o no del labio íntegro, apariencia de retrognatia, distancia interorbitaria y visualización de cristalinos.

- Dimensiones del cavum del septum pellucidum y del tercer ventrículo. Aspecto de los ventrículos laterales, de las paredes de los mismos y de los plexos coroideos así como el espacio periventricular. Medida de las astas posteriores y anteriores.
- Longitud del cuerpo calloso. Presencia o ausencia de cavum vergae o cavum del veli interpositi.
- Medida del diámetro transverso del cerebelo, altura del vermis cerebeloso y cisterna magna y valoración de la presencia o no del cuarto ventrículo.
- Dimensiones del espacio Córtrico-Craneal, Espacio Seno-Cortical. Estudio de la sulcación y circunvoluciones. Presencia de fisura interhemisférica, Parieto-Occipital, Silvio, Cingulata, Calcarina, Cara Convexas.
- Aspecto de la columna vertebral, visualización del cono medular.
- Arteria cerebral Media: índice de pulsatilidad y pico sistólico

FUR:	<input type="text" value="21/04/2017"/>	EG Cronol:	<input type="text" value="35 semanas + 4 días"/>
FUR (x eco):	<input type="text" value="20/04/2014"/>	EG (sem x eco):	<input type="text"/>
Anatomía Intracraneal			
DBP:	<input type="text"/>	PC:	<input type="text"/>
Indice Cefálico:	<input type="text"/>	Calota:	<input type="text" value="Integro"/>
Sugestivo de:	<input type="text"/>	Suturas:	<input type="text"/>
Surco Caudotalámico:	<input type="text"/>		
Facies:	<input type="text"/>	Labio Integro:	<input type="text"/>
Retrognatia:	<input type="text"/>		
Distancia Interorbitaria:	<input type="text"/>		
Cristalinos:	<input type="text"/>		
Cavum Septum Pelucidum (dejar en blanco para Ausente):	<input type="text"/>	Tercer Ventrículo:	<input type="text"/>
Ventrículos Laterales:	<input type="text"/>	Paredes:	<input type="text"/>
Plexos Coroideos:	<input type="text"/>		
Cono medular:	<input type="text"/>	Espacio Periventricular:	<input type="text"/>
Asta Posterior Dcha:	<input type="text"/>	/ Izda:	<input type="text"/>
Asta Anterior Dcha:	<input type="text"/>	/ Izda:	<input type="text"/>
Diámetro transverso cerebelo:	<input type="text"/>	Cuarto Ventrículo:	<input type="text"/>
Cisterna Magna:	<input type="text"/>		
Altura Vermis Cerebeloso:	<input type="text"/>	Longitud Cuerpo Calloso:	<input type="text"/>
Parénquima:	<input type="text"/>		
Cavum Vergae:	<input type="text"/>	Cavum Veli Interpositi:	<input type="text"/>
Espacio Córtrico Craneal:	<input type="text"/>	Espacio Seno-Cortical:	<input type="text"/>
Sulcación y circunvoluciones:	<input type="text"/>		
<input type="checkbox"/> Fisura Interhemisférica	<input type="checkbox"/> Parieto-Occipital	<input type="checkbox"/> Silvio	<input type="checkbox"/> Cingulata
<input type="checkbox"/> Calcarina	<input type="checkbox"/> Cara Convexas		
Columna Vertebral:	<input type="text"/>	Nivel:	<input type="text"/>
Arteria Cerebral Media: IP:	<input type="text"/>	PS:	<input type="text"/>
cm/seg			
Orientación Diagnóstica:	<input type="text"/>		

Figura 21. Plantilla de la exploración neurosonográfica en el HUMS.

Edad gestacional

A la hora de interpretar estos datos debemos tener en consideración que el sistema nervioso central es el único órgano que se encuentra en constante cambio durante todo el embarazo, siendo susceptible de infecciones, de agresiones externas o de anomalías del desarrollo durante toda la gestación aunque sí que es cierto que esto es más frecuente que ocurra en los primeros trimestres. Por otro lado, en ocasiones, existe un tiempo de latencia desde que se produce el daño hasta que puede ser visible ecográficamente.

Todo esto añadido a que el protocolo de diagnóstico prenatal establecido hoy en día consta de tres ecografías de control que se realizan en la semana 12, semana 20 y semana 35 de gestación aproximadamente (además del cribado combinado en el primer o segundo trimestre y la posibilidad de realizar pruebas invasivas si fuera necesario) nos lleva a los resultados obtenidos.

La mayor parte de los diagnósticos se realizaron entre la semana 14 y 22⁺⁶, en concreto 40 gestantes, es decir un 62,5% esto es debido a que es en este periodo cuando se realiza la ecografía morfológica de la semana 20. A partir de la semana 23 se realizaron 19 neurosonografías, un 29,69%. Finalmente antes de la semana 14 tan solo se llevaron a cabo 5 (7,81%).

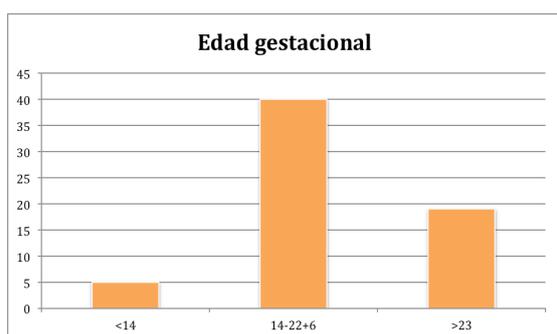


Figura 22. Frecuencia de exploraciones neurosonográficas en función de la edad gestacional.

Edad gestacional	Numero	%
<14	5	7,81
14-22 ⁺⁶	40	62,5
>23 ⁺⁶	19	29,69

Tabla 2. Frecuencia y porcentaje de neurosonografías en función de edad gestacional.

Interrupción legal del embarazo

Una de las razones por las cuales en el apartado anterior se ha dividido la edad gestacional en estos rangos es por la posibilidad de poder llevar a cabo una interrupción legal del embarazo (ILE). En España, la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de Salud Sexual y Reproductiva, es la que regula este aspecto como se expone a continuación (15):

Esta puede llevarse a cabo a petición de la mujer durante las primeras catorce semanas de gestación siempre que se haya informado a la mujer embarazada sobre los derechos, prestaciones y ayudas públicas de apoyo a la maternidad y que haya transcurrido un plazo de al menos 48 horas desde la información necesaria y la realización de la intervención.

Por otro lado, excepcionalmente se puede interrumpir el embarazo por causas médicas cuando:

- a) No se superen las 22 semanas de gestación y siempre que exista grave riesgo para la vida o la salud de la embarazada y así conste en un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por un médico especialista distinto del que la practique o dirija. En caso de urgencia vital para la gestante puede prescindirse del dictamen.
- b) No se superen las 22 semanas y siempre que exista riesgo de graves anomalías en el feto y así conste en un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por dos médicos especialistas distintos del que la practique o dirija.
- c) Cuando se detecten anomalías fetales incompatibles con la vida y así conste en un dictamen emitido con anterioridad por un médico especialista, distinto del que practique la intervención, o cuando se detecte en el feto una enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico y así lo confirme un comité ético.

En este caso nos encontramos que se produjeron 14 interrupciones legales del embarazo (21,8%).

De las interrupciones legales del embarazo, solamente se realizaron 2 antes de la semana 14 y fue debido a una iniencefalia y 1 feticidio selectivo debido a un acráneo en una gestación gemelar bicorial tras fecundación in vitro (FIV). Tanto la iniencefalia como el acráneo son algunas de las malformaciones potencialmente diagnosticables en el primer trimestre que hemos nombrado antes.

El grueso de las interrupciones legales del embarazo (10 casos), se realizaron entre la semana 15 y 23.

A partir de la semana 23 se realizaron 3 interrupciones del embarazo, una en la semana 28 por una liencefalia y dos en la semana 35 por hemorragias intracraneales.

En la **tabla 3** se exponen las causas de ILE, si se realizó o no pruebas invasivas a las pacientes y la edad gestacional (EG) del diagnóstico

Patología Causa de ILE	Frecuencia	EG	Prueba invasiva
Iniencefalia	1	<14	Si
Acráneo gemelar	1	<14	Si
Hidrocefalia y huesos largos cortos	1	17	Si
Hemimegalencefalia	1	20	Si
Microftalmia-microotia-retrognatia	1	20	si
Hiperrefringencia ventricular (CMV)	1	20	Si
Hipoplasia cerebelosa	1	20	Si (patológica)
Agnesia de cuerpo calloso	2	20	Si
Papiloma plexos coroideos	1	20	No
Encefalocele occipital	1	21	Si
Liencefalia	1	28	No
Hemorragia intracraneal grado IV	2	35	Si

Tabla 3. Patologías causas de ILE, edad gestacional y realización o no de pruebas invasivas.

Resonancia magnética fetal

La resonancia magnética fetal es una exploración de imagen en auge por su alto rendimiento en el diagnóstico de anomalías congénitas cerebrales y de columna vertebral que permite diferenciar los hallazgos con una mejor resolución que la ecografía. En el HUMS la principal indicación de resonancia magnética fetal es que la neurosonografía no sea concluyente.

Entre las pacientes estudiadas se realizó resonancia magnética a 13 de ellas (20,3%) por diferentes causas: 2 casos hemorragia intracraneal, 2 casos de alteración de la formación cortical (1 hemimegalencefalia y 1 lisencefalia), alteraciones en la línea media (1 CSP pequeño, 1 agenesia del cuerpo calloso/holoprosencefalia, 1 disgenesia del cuerpo calloso, 1 agenesia de CSP) y finalmente para ventriculomegalias moderadas o severas (5 casos).

Patología fetal

En la **Tabla 4** y **Figuras 23 y 24** podemos ver los diferentes hallazgos ecográficos posiblemente patológicos que se encontraron a lo largo del 2018 gracias a la neurosonografía.

Las alteraciones más prevalentes son las de línea media (38%) **Figura 25**, donde englobamos variantes anatómicas del cavum del septum pellucidum como son el cavum vergae, o el cavum veli interposti que no hay que confundir con lesiones quísticas interhemisféricas ya que se ha descrito que junto a otras anomalías pueden estar asociadas a malformaciones encefálicas o trastornos conductuales(16); agenesia y disgenesia (hipoplasia o hiperplasia) del cuerpo calloso y finalmente la visualización del septum pellucidum pequeño (<p5).

Es importante recalcar que el cavum del septum pellucidum lo constituyen unas finas membranas que se obliteran al final de la gestación o periodo neonatal, que pueden ser visualizadas a partir de la semana 16 y que siempre deberían ser visibles entre la semana 18-37 ya que nos asegura la integridad del cuerpo calloso (17). En el estudio hay 14 casos en los que había dudas de la existencia del CSP porque el tamaño era <p5. En uno de ellos la amniocentesis diagnosticó infección por citomegalovirus y al nacimiento la paciente sufrió coriorretinitis e hipoacusia profunda. A otra paciente se le había realizado previamente amniocentesis y se vio que el feto era portador para el

gen de la neuofibromatosis I. Por otro lado la ecografía transfontanelar de otro recién nacido con el CSP <p5 prenatalmente mostraba el cuerpo calloso con morfología y contornos lobulados, aunque neurológicamente el desarrollo era correcto en ese momento. Y finalmente otro caso en el que se produjo muerte fetal en embarazo gemelar. En los demás casos posteriormente se descartó la agenesia de cuerpo calloso.

La segunda patología más frecuente entre las gestantes a estudio fue la patología ventricular (29%) **Figura 26** donde destacan por su frecuencia los casos de ventriculomegalia leve (la mayoría de los casos se resolvieron durante la gestación), moderada y severa, asimetría ventricular, hidrocefalia e hiperrefringencia ventricular. El caso de la hidrocefalia estaba asociado a huesos largos cortos y se finalizó la gestación, al igual que en la hiperrefringencia ventricular al constatarse la infección congénita por CMV.

EL tercer grupo de patologías por frecuencia son las del cerebelo y fosa posterior (14%) **Figura 27**, destacando por su frecuencia los quistes de Blake, los cuales se resolvieron prenatalmente, 4 casos de megacisterna magna, y finalmente un solo caso de hipoplasia cerebelosa con amniocentesis patológica en el que se llevó a cabo la interrupción legal del embarazo.

En cuanto a malformaciones corticales (4%), un caso de hemimegalencefalia y otro de liencefalia, ambos acabaron con interrupción del embarazo. Un solo caso de microcefalia leve (-2,7DS), con el resto de la exploración normal, que no tuvo mas relevancia clínica.

Igualados en cuanto a frecuencia están los defectos del tubo neural (3%): un caso de iniencefalia y otro caso de encefalocele occipital en los que se llevó a cabo interrupción del embarazo; dos casos de hemorragias intracraneales (3%) grado 3-4 (ambas en el tercer trimestre) y otros dos casos de quistes intracraneales (3%): un quiste de plexo coroideo de gran tamaño y otro quiste periventricular connatal.

En cuanto a patología tumoral, tan solo un caso de papiloma de plexos coroideos en el cual la pareja decidió realizar una interrupción legal del embarazo.

Otras malformaciones como acráneo, plexos coroideos muy asimétricos y microftalmia-microotia-retrogantia fueron casos aislados.

Es interesante recordar que los defectos del tubo neural siempre habían sido una de las patologías más frecuentes. Sin embargo hoy en día su frecuencia ha disminuido considerablemente, probablemente influenciado por la suplementación con ácido fólico que se hace de forma general en las embarazadas (18). Aunque se describen dos casos de encefalocele e iniencefalia, entre las pacientes a estudio no se diagnosticó ninguna espina bífida.

<u>PATOLOGIA</u>	FRECUENCIA
<u>PATOLOGIA VENTRICULAR</u>	19
Asimetría ventricular	5
Ventriculomegalia	12
Leve	9
Severa	1
Moderada	2
Hidrocefalia	1
Hiperrefringencia periventricular	1
<u>MALFORMACIONES CORTICALES</u>	3
Hemimegalencefalia	1
Lisencefalia	1
Microcefalia	1
<u>INSULTOS</u>	2
Hemorragia grado 3-4	2
<u>DEFECTOS TUBO NEURAL</u>	2
Iniencefalia	1
Encefalocele	1
<u>CEREBELO Y FP</u>	9
Megacistera magna	4
Hipoplasia cerebelo	1
Quiste bolsa blake	4
<u>LINEA MEDIA</u>	24
Quiste cavum vergae	1
Quiste cavum velum interpositi	3
Agnesia cuerpo caloso	2

Disgenesia cuerpo calloso/hipoplasia	3
CSP < p5	15
QUISTES INTRACRANEALES	2
Periventriculares connatales bilaterales	1
Plexo coroideo de gran tamaño	1
TUMORES	1
Papiloma plexo coroideo	1
OTROS	3
Acráneo	1
Plexos coroideos asimétricos	1
Microftalmia + microotia + retrognatia	1

Tabla 4. Frecuencia de hallazgos neurosonográficos en el HUMS en 2018.

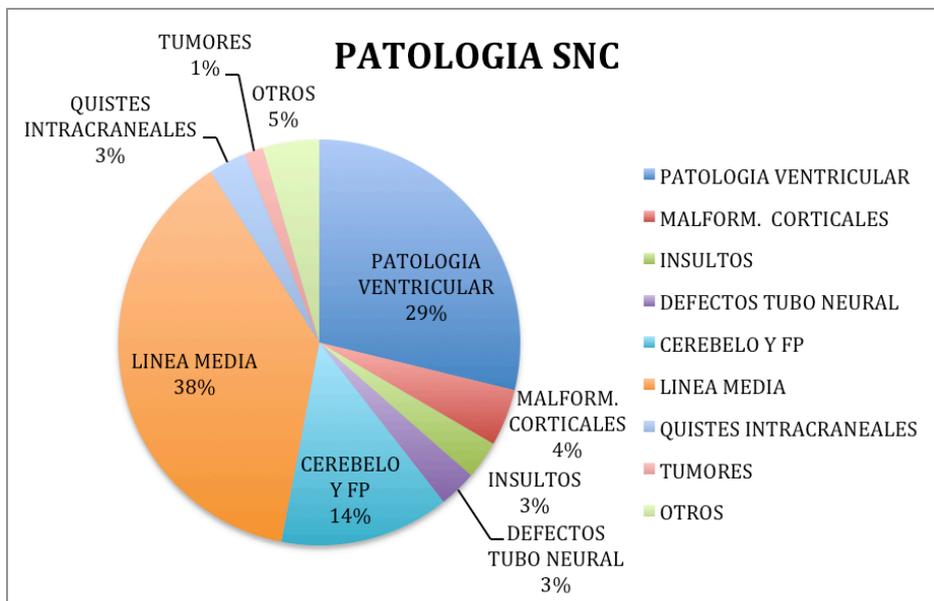


Figura 23. Porcentajes de patología del SNC en 2018 en el HUMS

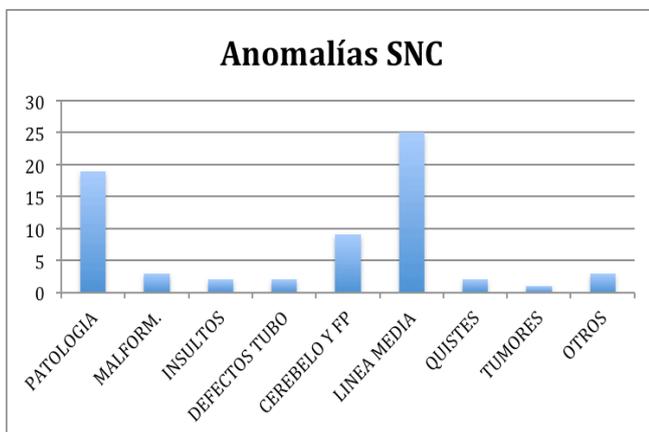


Figura 24. Frecuencia de patologías del SNC en el HUMS en 2018.

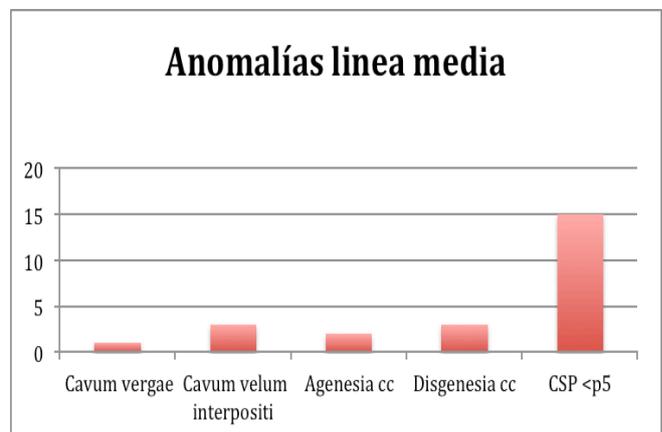


Figura 25. Frecuencia de patologías del línea media en el HUMS en 2018. (CC:cuerpo calloso)

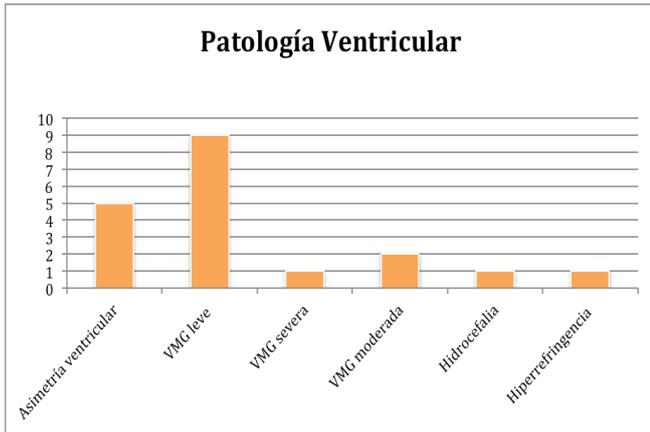


Figura 26. Frecuencia de patología ventricular en el HUMS en 2018.

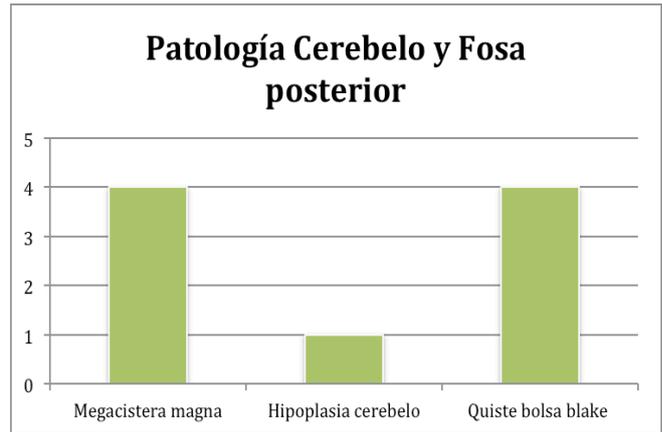


Figura 27. Frecuencia de patologías cerebelo y fosa posterior en el HUMS en 2018.

El propósito inicial del trabajo era, además de realizar un estudio descriptivo como hemos hecho de los hallazgos encontrados en la técnica descrita, realizar un análisis de la sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo de la prueba. Sin embargo esto no ha sido posible debido a complicaciones como la pérdida de pacientes que no continuaron el estudio, otras que aun no han dado a luz, o incluso recién nacidos que no lo hicieron en el HUMS. Al tratarse un centro de referencia de esta exploración para otros hospitales de la comunidad de Aragón, La Rioja y Soria, en el Hospital Materno Infantil de Zaragoza se estudian pacientes con patología fetal del sistema nervioso que finalmente nacen en estas áreas de salud pública o incluso en otros centros de medicina privada, por lo que su seguimiento resulta muy complejo.

Por otro lado, las malformaciones del sistema nervioso central, como hemos dicho en numerosas ocasiones, pueden hacerse visibles con un periodo de latencia relativamente largo. Los niños ya nacidos de este estudio tienen entre 6 y 14 meses y es posible que de haber alguna patología subyacente no se haya manifestado todavía.

Aun con todo se ha podido acceder a la histórica clínica de 31 pacientes a los que en la neurosonografía se había detectado alguna anomalía y en 10 casos la anomalía se había resultado en el tercer trimestre. Hay 9 casos en los que en la ecografía transfontanelar del recién nacido fue completamente normal. Otros 8 casos de niños que mantienen esa alteración como puede ser asimetría ventricular, leve ventriculomegalia, o cisterna magna en los límites de la normalidad pero cuyo

desarrollo cursa con total normalidad. Hay un caso de un niño que presentó un quiste de Blake que posteriormente se resolvió pero que postnatalmente se ha diagnosticado de ventriculomegalia y cierta hipotonía, el cual está en estudio. También se está estudiando un niño con diagnóstico de megacisterna magna confirmada postnatalmente que además presenta hipertensión. Finalmente hay un caso de citomegalovirus congénito en el que la paciente ha presentado coriorretinitis neonatal e hipoacusia profunda.

9. Conclusiones

Las anomalías del sistema nervioso central son unas de las malformaciones congénitas más frecuentes y desde luego podrían considerarse como las más graves debido en parte a su poder incapacitante y sus limitadas opciones terapéuticas. Es por eso que gran parte del diagnóstico prenatal va orientado a poder diagnosticarlas lo más precozmente posible. En ocasiones antes incluso de la propia concepción en familias con alto riesgo de determinadas patologías que pueden tener un impacto significativo en el desarrollo fetal. Es un ámbito en el que se cuenta con recursos como la ecografía, analítica sanguínea, pruebas invasivas como biopsia corial y amniocentesis, pruebas genéticas, resonancia magnética fetal... además de haberse mejorado los cuidados postnatales.

Sin embargo, - aunque no se puede obviar que el avance es importante y hace tiempo hubiera resultado impensable poder realizar un examen tan exhaustivo del feto mediante un ecógrafo,- la ecografía tiene todavía muchas limitaciones. No solo limitaciones técnicas como hemos hablado antes: el grado de osificación de la calota, la presentación fetal, las características de la gestante... sino que todavía no se ha conseguido una total correlación entre los hallazgos ecográficos y la clínica, lo cual en estas situaciones tan delicadas es fundamental.

Esto ocurre porque las anomalías del desarrollo del sistema nervioso central que se pueden visualizar en la ecografía en muchas ocasiones no constituyen por sí mismas una patología, y, como hemos dicho, el cerebro fetal está en continuo desarrollo y existen muchas variantes de la normalidad o alteraciones ecográficas que se resuelven

espontáneamente como puede ser la ventriculomegalia, quiste de Blake, asimetría ventricular... sin llegar nunca a producir enfermedad.

Por otro lado hay también pequeñas anomalías que pueden ser indicativas de una patología subyacente, pero no siempre ocurre así. Por ejemplo, en ocasiones, la visualización ecográfica del CSP pequeño puede hacernos pensar en una disgenesia o agenesia de cuerpo calloso pero no es definitorio. De hecho en muchos casos pacientes en los que se les ha visto un CSP pequeño prenatalmente, se les ha hecho ecografía transfontanelar al nacer en el que persiste este signo y sin embargo continúan su desarrollo completamente normal. Aun con todo, es necesario seguir controlando a estos pacientes por el neuropediatra para comprobar que el desarrollo neurológico sigue con normalidad.

Por todo ello lo más importante cuando se encuentre alguna anomalía ecográfica en el estudio del sistema nervioso central es buscar la causa subyacente y hacer un despistaje de otras patologías asociadas y de cromosomopatías.

El diagnóstico prenatal en general, y en este caso la neurosonografía, en muchas ocasiones hacen salir a la luz complejos dilemas éticos ya que al no correlacionarse siempre los resultados ecográficos con los déficits neurológicos que podría tener el futuro paciente, es muy difícil dar una información clara y sencilla a la familia acerca de la gravedad del problema. En casi todas las alteraciones o patologías neurológicas diagnosticadas prenatalmente existe un cierto grado de incertidumbre del futuro desarrollo del hijo esperado. Es importante que esta información se transmita en un entorno adecuado, con el suficiente tiempo y de forma multidisciplinar, siempre con el apoyo de los neuropediatras o cirujanos que tratarán en el futuro la patología detectada prenatalmente en caso de que los padres decidan continuar la gestación.

10. Bibliografía

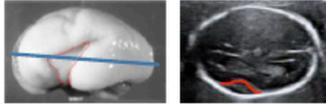
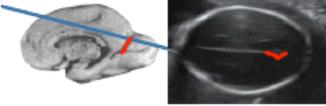
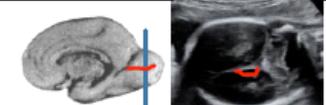
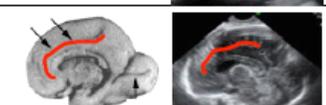
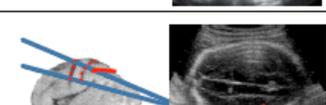
1. Recio Rodríguez M, Martínez de Vega Fernández V, Martínez Ten P, Pérez Pedregosa J, Fernández-Mayoralas DM, Jiménez de la Peña M. RM fetal en las anomalías del SNC: Aspectos de interés para el obstetra. *Rev argent radiol.* 2010;74(4):385–96.
2. Barcelona HC| HSJ de D| U de. Neurosonografía Fetal. *Cent Med Fetal i Neonatal Barcelona.* 2016;1–20.
3. Chitty LS PG. The challenge of imaging the fetal central nervous system: an aid to prenatal diagnosis, management and prognosis. *Prenat Diagn.* 2009;29(4):301–2.
4. Paladini D, Malinger G, Monteagudo A, Pilu G, Timor-Tritsch I, Toi A. Sonographic examination of the fetal central nervous system: Guidelines for performing the “basic examination” and the “fetal neurosonogram.” *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;29(1):109–16.
5. Myrianthopoulos. Epidemiology of central nervous system malformations. In: Vinken PJ BG, editor. *Handbook of Clinical Neurology.* Elsevier. Amsterdam; 1977. p. 139–71.
6. Novak CM, Graham EM. Obstetric management, tests, and technologies that impact childhood development. *Dev Med Child Neurol.* 2019;1–6.
7. Hoffman JIE, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890–900.
8. Leiva JL, Pons A. Rol De La Neurosonografía En La Evaluación Neurológica Fetal. *Rev Médica Clínica Las Condes.* 2016;27(4):434–40.
9. Ghi T, Pilu G, Savelli L, Segata M, Bovicelli L. Sonographic Diagnosis of Congenital Anomalies During the First Trimester. *Placenta.* 2003 Oct 1 [cited 2019 May 21];24:S84–7.
10. Moore K L, Persaud T.V.N TM. Embriología clínica. 10ª. Elsevier, editor. *Embriología clínica.* 2016. 379–396 p.

11. Bajo Arenas JM DRJ. Nociones para el Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Embrionarias y Fetales. In: SEGO, editor. 2011. p. 55–86.
12. Müller F, O’Rahilly R. Embryonic Development of the Central Nervous System. Hum Nerv Syst Second Ed. 2003;46(2):22–48.
13. Maiz N, Alonso I, Belar M, Burgos J, Irasarri A, Molina FS, et al. Three dimensional ultrasonography for advanced neurosonography (Neurosofe-3d). Analysis of acquisition-related factors influencing the quality of the brain volumes. Prenat Diagn. 2016;36(11):1054–60.
14. Levine D, Barnes PD, Madsen JR, Abbott J, Mehta T, Edelman RR. Central nervous system abnormalities assessed with prenatal magnetic resonance imaging. Obstet Gynecol. 1999;94(6):1011–9.
15. Estado J, I JC. Ley Orgánica 2 / 2010 , de 3 de marzo , de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo . 14 y 15 2015 p. 1–14.
16. Sartori P, Anaya V, Montenegro Y, Cayo M, Barba G. Variantes anatómicas del septum pellucidum. Rev Argentina Radiol. 2014;79(2):80–5.
17. Leombroni M, Khalil A, Liberati M, D’Antonio F. Fetal midline anomalies: Diagnosis and counselling Part 1: Corpus callosum anomalies. Eur J Paediatr Neurol. 2018;22(6):951–62.
18. Vásquez AO, Suarez-Obando F. Defectos del tubo neural y del ácido fólico: recorrido histórico de una intervención preventiva altamente efectiva. História, Ciências, Saúde-Manguinhos. 2015;22(4):1157–72.

11. Anexos

Anexo 1

Patrón de aparición circunvoluciones (2)

Cisuras Primarias	Aparece	Debe de verse	
Silvio	18	20	
Parieto-Occipital	18	20	
Calcarina	20	22	
Cingulada	23	24	
Surco Convexo •Surco temporal superior •Central •Postcentral	26	28	

Toi, A., W.S. Lister, and K.W. Fong, *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2004. 24(7): p. 706-15

Anexo 2

Malformaciones y cromosomopatías asociadas (11)

Cefaloceles	Trisomía 12 Trisomía 18 Trisomía 20 en mosaico Monosomía X
Hidrocefalia	Trisomía 13 Trisomía 18
Ventriculomegalia leve	Trisomía 21
Quistes de plexos coroideos	Trisomía 21 Trisomía 18 Trisomía 9 en mosaico

	Sd. Maullido de gato 5p
Quistes aracnoideos	Trisomía 18 Triploidía Translocaciones no equilibradas Trisomía parcial 12q 24.31
Hidranencefalia	Trisomía 13
Holoprosencefalia	Trisomía 12 Triploidía Trisomía 18 Trisomía 22
Agenesia de cuerpo caloso	Trisomía 18 Trisomía 8 Trisomía 13
Lisencefalia	Delección 17p13.3
Meganencefalia	Sd. X frágil Sd. Klinefelter
Microcefalia	Trisomía 18 Trisomía 21 Sd. Maullido de gato 5p Trisomía 13
Complejo Dandy Walker	Trisomía 18 Trisomía 13 Triploidía Monosomía X