



Servicio de Obstetricia y Ginecología
Hospital Universitario
Virgen de las Nieves
Granada

ANOMALÍAS DE LA FOSA POSTERIOR

Ana Rosa González Escudero

16/11/2017

INTRODUCCIÓN

La evaluación de la fosa posterior durante el análisis ecográfico fetal rutinario es esencial, ya que la no visualización de anomalías tiene un alto valor predictivo negativo para la presencia de alteraciones del desarrollo del sistema nervioso central y la médula espinal. En las últimas décadas se han producido importantes avances en las técnicas de neuroimagen para el diagnóstico pre y postnatal, así como en la secuenciación genética, lo que nos ha permitido un mejor conocimiento de la clasificación de los defectos congénitos de la fosa posterior y un mejor entendimiento de su patogénesis.

Las malformaciones de la fosa posterior incluyen una gran variedad de entidades que abarcan desde variantes de la normalidad hasta anomalías graves. Estas pueden producirse como consecuencia de causas heredadas (genéticas), con diferentes patrones de transmisión, o por causa adquirida (disruptiva) cuando se produce una alteración en una estructura que presentaba inicialmente un potencial de desarrollo normal.

En la mayoría de los casos, la etiología genética de los mismos es escasamente conocida. Además, ecográficamente, son entidades que pueden presentar características similares y, teniendo en cuenta que los resultados neonatales pueden llegar a ser muy dispares, supone un reto llevar a cabo un asesoramiento genético cuando se diagnostica una anomalía de la fosa posterior. Es por ello importante conocer estas patologías, de forma que se pueda llevar a cabo un diagnóstico diferencial adecuado y aconsejar e informar

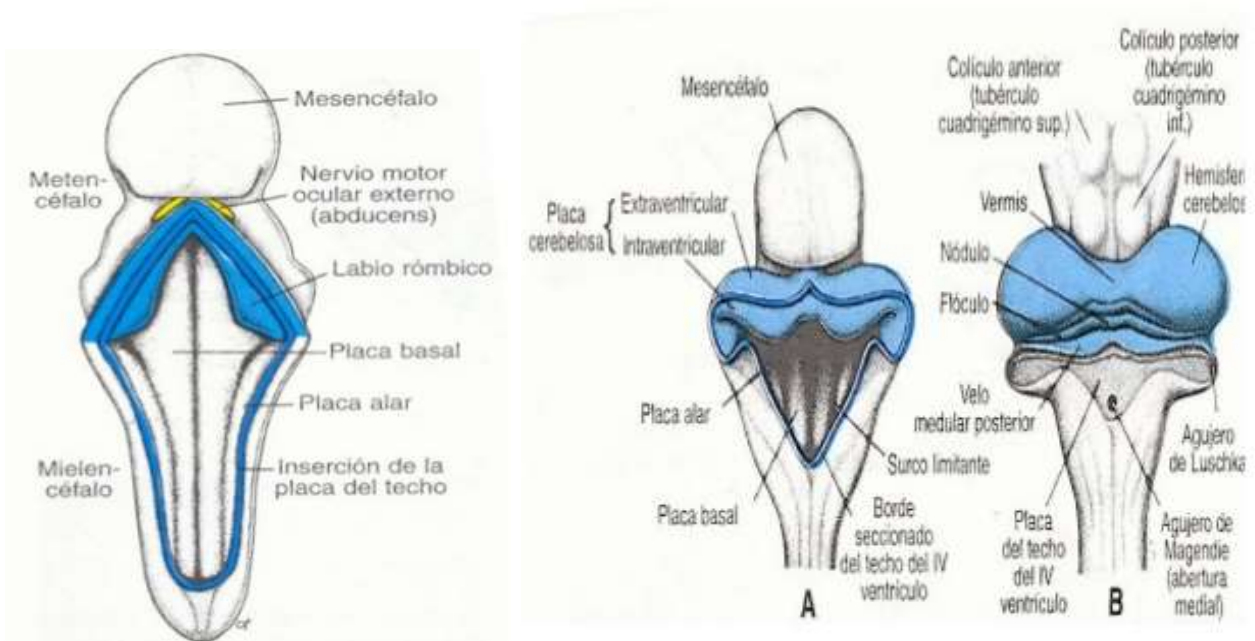
a las pacientes de forma precisa. Los objetivos serán determinar el patrón de herencia y riesgo de recurrencia, afectación de otros sistemas y pronóstico para el bebé y su familia.

Las técnicas de neuroimagen juegan un papel esencial para el diagnóstico de estas malformaciones. De hecho, aunque la herramienta principal de la que disponemos para este diagnóstico es la ecografía, sobre todo prenatalmente, en ocasiones serán necesarias otras pruebas de imagen, como la resonancia magnética, para ayudar a concluir un diagnóstico que, en ocasiones, se realizará postnatalmente.

DESARROLLO DE LA FOSA POSTERIOR

Las estructuras de la fosa posterior, y de ellas fundamentalmente el cerebelo, mantienen un desarrollo continuado durante toda la vida fetal, de forma que las imágenes obtenidas pueden ser muy variables según la edad gestacional.

Todas las estructuras del cerebro posterior proceden del romboencéfalo⁶. Este, a su vez, se divide en mielencéfalo y metencéfalo. El cerebelo se origina del metencéfalo, donde las porciones dorsolaterales de las placas alares se curvan en sentido medial y forman los labios rómbicos. Estos, se expanden y unen en la línea media y se comprimen para formar la placa cerebelosa que, posteriormente, se diferenciará en vermis y hemisferios cerebelosos. El proceso se completa a las 18 semanas de gestación.



El vermis no cubre la totalidad del techo del IV ventrículo, el cual se extiende bajo el vermis hacia la meninge primitiva que se encuentra sobre él, dando lugar a una evaginación conocida como la bolsa de Blake. Esta se permeabilizará contactando con el espacio subaracnoideo que rodea a la cisterna magna.

ANATOMÍA DE LA FOSA POSTERIOR

La fosa posterior es la zona delimitada por el peñasco del hueso temporal y el hueso occipital. Las estructuras que se encuentran en su interior incluyen el cerebelo, el tronco-encéfalo, el IV ventrículo y cisternas de líquido cefalorraquídeo. Sus límites anatómicos son:



- Límite superior: tentorio. Es una extensión de duramadre que separa cerebelo de lóbulo occipital.
- Límite anterior: lámina cuadrigémina, cerebelo, tronco-encéfalo y IV ventrículo.
- Límite posterior: hueso occipital
- Límite inferior: tronco del encéfalo y espacio subaracnoideo.

EXPLORACIÓN ECOGRÁFICA DE LA FOSA POSTERIOR

Como se ha comentado, la ecografía es la herramienta de la que disponemos para identificar las anomalías de la fosa posterior. Las anomalías de la fosa posterior deben ser diagnosticadas prenatalmente y, aunque las técnicas de

neuroimagen fetal han avanzado notablemente, siguen existiendo dificultades y suponiendo un reto hoy en día.

Llevando a cabo cortes axiales, coronales y sagitales podremos observar todas las estructuras de la fosa posterior con detalle y obtener la mayor cantidad de información posible. Sin embargo, el corte utilizado en los programas de detección prenatal es el axial transcerebeloso, quedando los otros para indicaciones específicas.

CORTE AXIAL TRANSCEREBELOSO

Se tomará como referencia el plano transtalámico del diámetro biparietal y a partir de él, se llevará a cabo un corte inferior y angulado. De esta forma, deberemos ver el cavum del septum pellucidum en el tercio anterior y el vermis cerebeloso entre los dos hemisferios. En este corte evaluaremos las siguientes estructuras:



- Cisterna magna: Distancia entre límite posterior de vermis y cara interna del occipital. Su medida se sitúa entre 2 y 10 mm. En su interior en ocasiones se observan tabiques

simétricos en la línea media que corresponden a repliegues de la aracnoides o restos de la bolsa de Blake.

- Cerebelo: El diámetro transversal, que incluye ambos hemisferios cerebelosos, se correlaciona con la edad gestacional. El vermis se localiza entre ambos hemisferios y su desarrollo es incompleto antes de la semana 18.
- IV ventrículo: Se encuentra por delante del cerebelo, tiene morfología romboidea y hay que comprobar que no existe comunicación del mismo con la cisterna magna.

CORTE CORONAL OCCIPITAL

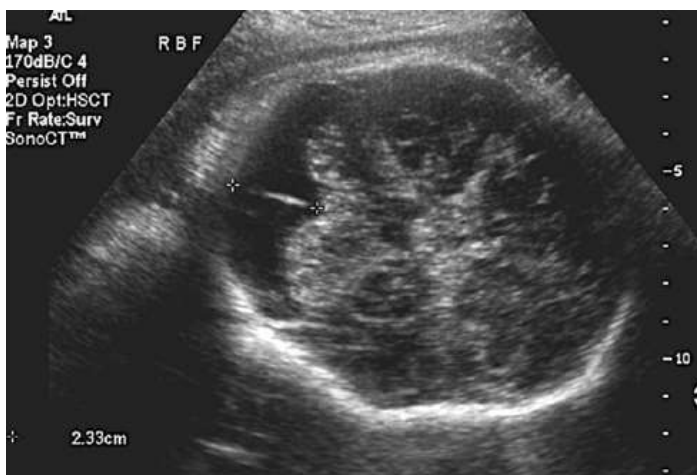
En él confirmamos la presencia del vermis cerebeloso y la morfología de los hemisferios y observamos la posición del tentorio.

CORTE MEDIOSAGITAL

Es de elección para el estudio del vermis. Nos permite obtener datos morfológicos y topográficos ya que nos ayuda a establecer su relación con respecto al tentorio y tronco del encéfalo.

ANOMALÍAS DE LA FOSA POSTERIOR**MEGACISTERNA MAGNA**

Se define como una cisterna magna agrandada aquella cuyo tamaño supera los 10 mm. Se define como un espacio subaracnoideo aumentado focalmente en las porciones posterior e inferior de la fosa posterior. Se acompaña de un vermis y IV ventrículo normales y fosa posterior aumentada de tamaño. Su prevalencia es de 1 de cada 5000¹³ y no existen casos de recurrencia.



Aunque la cisterna magna puede asociarse a otras anomalías del sistema nervioso central o a otros niveles anatómicos, es raro que se asocie a anomalías

cromosómicas¹. En algunas series de casos se ha visto asociación, sobre todo con ventriculomegalia (54.5%⁷) y trisomía 18, así como otras anomalías genéticas, pero con una incidencia baja. En la megacisterna magna existe comunicación libre con el IV ventrículo y espacio subaracnoideo por lo que típicamente no aparecerá hidrocefalia, lo que nos ayudará al diagnóstico diferencial con el quiste de Blake.

Se sabe que esta alteración, si se presenta de forma aislada, es un hallazgo incidental y puede suponer una variante aislada de la normalidad sin ningún significado clínico, de manera que la mayoría de casos se resuelven en periodo intrauterino y se asocian a un desarrollo intelectual normal en el 90-95% de los casos^{2,11}. Además, la presencia de los septos implica un desarrollo normal del techo del romboencéfalo, por lo que podrían ser un signo de buen pronóstico.

Zimmer et al⁷ analizaron el desarrollo intelectual adulto en sujetos con diagnóstico de megacisterna magna aislada y aunque observaron cierta inferioridad en cuanto a ejercicios de memoria y fluidez verbal y semántica, no observaron diferencias en cuanto a habilidades cognitivas generales con respecto a sujetos sin esta anomalía.

Por tanto, ante un diagnóstico de megacisterna magna, lo más importante es descartar otras anomalías asociadas que puedan modificar el pronóstico inicial, que suele ser favorable. Si se confirma el carácter aislado de la lesión no será necesario un seguimiento con técnicas de diagnóstico por imagen.

QUISTE SUBARACNOIDEO



Los quistes aracnoideos son formaciones quísticas rellenas de líquido cefalorraquídeo que pueden estar recubiertas de forma parcial o total por la membrana aracnoidea. Se visualizan ecográficamente como formaciones anecoicas de paredes finas que no comunican con los

ventrículos laterales. Pueden aparecer en cualquier lugar del sistema nervioso central siendo la fosa posterior la localización menos frecuente (10%¹¹). De nuevo, no existe evidencia de recurrencia.

Su origen es primario cuando aparecen como consecuencia de un desarrollo anormal de las leptomeninges, lo cual es raro; o secundario si ocurren tras lesiones isquémicas, traumáticas o infecciosas.

Cuando se localizan en el interior de la cisterna magna, la imagen ecográfica puede recordar a un síndrome de Dandy-Walker (donde también encontramos una dilatación quística de la fosa posterior), pero el cerebelo se encuentra comprimido no displásico.

Aunque los quistes subaracnoideos pueden relacionarse con la presencia de otras anomalías del sistema nervioso central, esto no es habitual y se consideran estructuras benignas que habitualmente son asintomáticas y no se presentan en el contexto de cromosopatías. Sin embargo, según su tamaño y localización pueden causar epilepsia, déficits sensitivo-motores e hidrocefalia por efecto masa. Por ello es importante hacer un seguimiento ecográfico que nos permita evaluar la evolución de este hallazgo e incluso plantear la posibilidad de drenaje intraútero en caso de lesiones de gran tamaño. El pronóstico, por tanto depende del tamaño, siendo el desarrollo neurológico normal en quistes de pequeño tamaño.

QUISTE DE LA BOLSA DE BLAKE

También conocido como bolsa de Blake persistente, ya que consiste en la existencia de una membrana que se presenta normalmente en contacto con el IV ventrículo hasta la semana 10 de gestación. Cuando esto ocurre más allá de la semana 10 hablaríamos de esta anomalía. Ocurre de forma esporádica con una prevalencia de 1 en 1000 nacimientos¹³ y no se ha descrito recurrencia.

El IV ventrículo comunica con el espacio subaracnoideo a través del orificio de Magendie, que permeabiliza durante el desarrollo embrionario. Cuando el orificio de Magendie no está fenestrado, se produce un acumulo de líquido

cefalorraquídeo en el IV ventrículo lo cual retrasa que el vermis cerebeloso lo llegue a cubrir en su totalidad.



Entre los hallazgos ecográficos, encontramos un vermis normal en tamaño y morfología, desplazado, con una comunicación entre el IV ventrículo (aumentado de tamaño) y la cisterna magna. La fosa posterior es típicamente normal en tamaño.

Dependiendo de cómo evolucione la permeabilidad de estos orificios a lo largo del embarazo, pueden darse casos de hidrocefalia de gravedad variable. Sin embargo, en la mayoría de casos suele resolverse de manera espontánea.

Cuando se diagnostica, es importante descartar otras anomalías asociadas ya que se ha visto que puede aparecer en el contexto de otras malformaciones (hasta en un 42% de los casos⁸), incluidas las cardíacas, y se ha relacionado, aunque con una incidencia baja, con trisomía 21.

La mayoría de publicaciones sugieren que los quistes de Blake, cuando aparecen de forma aislada, podrían considerarse una variante de la normalidad, siendo el desarrollo posterior normal en el 90% de los casos². De esta forma, el desarrollo a largo plazo va a depender de los resultados relacionados con los procedimientos quirúrgicos llevados a cabo para resolver esta situación en los neonatos¹¹.

MALFORMACIÓN DE DANDY WALKER

Es la anomalía de la fosa posterior más frecuente con una prevalencia que oscila entre 1/25000 y 1/35000. Es más frecuente en el sexo femenino. Ocurre de forma esporádica con una baja incidencia de recurrencia (1-5%¹¹).



Esta malformación parece tener su origen en un fallo en el desarrollo del techo membranoso primitivo del IV ventrículo. Consiste en una agenesia parcial o ausencia del vermis cerebeloso, dilatación quística del IV ventrículo y una fosa posterior aumentada con

desplazamiento del tentorio.

Puede aparecer de forma aislada o en el contexto de otros síndromes. Clásicamente se asocia a otras malformaciones del sistema nervioso central⁴ como ventriculomegalia (70-80%), que no es criterio diagnóstico pero se presenta muy frecuentemente, encefalocele occipital (16%), polimicrogiria o heterotopias, agenesia parcial o completa del cuerpo calloso y síndrome PHACE (anomalías de la fosa posterior, hemangiomas faciales, anomalías vasculares y cardíacas y defectos oculares). También se ha relacionado con otras anomalías anatómicas como defectos cardíacos, labio leporino y cisura palatina y defectos del tubo neural. Además, puede aparecer en el contexto de las trisomías 9, 13 y 18.

En cuanto al pronóstico de esta anomalía, los niños suelen presentar clínica durante el primer año de vida en forma de defectos en el desarrollo neurológico (> 50%¹⁴) o hidrocefalia, que se presenta en el 90-100% de los pacientes¹¹. Se asocia a una mortalidad del 70%⁴ atribuida, en su mayoría, a las malformaciones a las que puede acompañar y el desarrollo intelectual de los supervivientes es controvertido, siendo este de mejor pronóstico cuando no existen aneuploidías u otras anomalías asociadas. Se ha propuesto, con una

evidencia limitada, que los resultados neonatales podrían estar directamente relacionados con el aspecto del vermis cerebeloso², de manera que, cuando este presenta una lobulación adecuada en resonancia, la relación con otras malformaciones cerebrales es menor y los resultados mejores. Sin embargo, determinar la morfología vermiana supone un reto como consecuencia del frecuente efecto masa producido por la dilatación del IV ventrículo.

AGENESIA/HIPOPLASIA TOTAL O PARCIAL DEL VERMIS

Consiste en la falta de desarrollo del vermis cerebeloso. Se acompaña de déficits motores, alteraciones en la interacción social y lenguaje y retraso mental hasta en el 74% de los casos. Podemos encontrar distintas circunstancias:



- Agnesia-Hipoplasia de vermis: Consiste en la falta total o parcial del vermis o en la presencia de un vermis de menor tamaño. El diagnóstico se hará más allá de la semana 18, ya que antes el desarrollo del cerebelo será fisiológicamente incompleto. El pronóstico depende del grado de agnesia-hipoplasia y de la presencia de otras malformaciones asociadas. Cuando aparece de manera aislada no se han descrito recurrencias, pero lo habitual es que se relacione con otros síndromes con herencia mendeliana. Cuando la agnesia vermiana afecta únicamente a su porción inferior, el pronóstico es bueno (más del 75% de los pacientes tienen un desarrollo favorable¹¹). En algunos pacientes pueden aparecer déficits funcionales moderados en la actividad motora fina y lenguaje. La sospecha ecográfica de esta lesión debe confirmarse

con RMN, ya que la tasa de falsos positivos por ecografía es elevada (en torno al 30%¹¹)

- Romboencefalosinapsis: Consiste en la ausencia del vermis cerebeloso con fusión de los hemisferios entre sí. Rara vez ocurre de manera aislada, asociándose a otras malformaciones cerebrales, sobre todo de la línea media. Las manifestaciones clínicas típicas consisten en ataxia, movimientos oculares anormales, estereotipias cefálicas y desarrollo motor retardado. Los resultados a largo plazo suelen relacionarse con minusvalías graves, sobre todo los casos que aparecen en el contexto de síndromes.
- Síndrome de Joubert: Se trata de un grupo de anomalías congénitas que se caracterizan por la presencia del signo del molar: pedúnculos cerebelosos engrosados y elongados, fosa interpeduncular agrandada y una unión pontomesencefálica estrecha. Se caracteriza clínicamente por hipotonía, ataxia, retraso mental y alteraciones extracraneales (retina, riñones, hígado y otros órganos). El signo del molar se produce como consecuencia de una hipoplasia grave del vermis así como displasia de las estructuras pontinas y medulares. Sigue una herencia autosómica recesiva, excepto en los casos ligados al X frágil.

MALFORMACIÓN	VERMIS	IV VENTRÍCULO	FOSA POSTERIOR	HIDROCEFALIA
Megacisterna magna	Normal	Normal	Aumentada	No
Quiste subaracnoideo	Normal	Normal/Reducido	Normal	Posible
Quiste Blake	Normal	Aumentado	Normal	Sí
Malformación Dandy-Walker	Hipoplasia	Aumentado	Aumentada	Sí, en la mayoría de pacientes
Hipoplasia vermis	Hipoplasia	Aumentado	Normal	No

inserción baja del tentorio. El tejido cerebeloso se desarrolla de forma anormal y pueden aparecer tanto hipoplasia como displasia, y puede encontrarse comprimido mostrando una morfología elongada que se conoce como 'signo de la banana'. Se produce una herniación del vermis hacia el tentorio así como herniación de los hemisferios hacia el foramen magno. Además, puede aparecer IV ventrículo desplazado inferiormente. Pueden encontrarse anomalías a otros niveles del sistema nervioso central.

En cuanto al pronóstico, la mortalidad es del 35% a los 5 años. Los supervivientes suelen presentar parálisis de miembros inferiores e incontinencia urinaria y fecal, y en cuanto al desarrollo neurológico dependerá del nivel de la lesión y de la severidad de hidrocefalia asociada.

LESIONES ISQUÉMICAS-HEMORRÁGICAS

Pueden observarse como lesiones focales (asociadas a causa externa) o difusas (relacionadas con trastornos genéticos o metabólicos). Se visualizan como una zona de ecogenicidad aumentada en el hemisferio cerebeloso afectado que progresivamente va disminuyendo de tamaño. Pueden confundirse con malformaciones vasculares que presentan las mismas características ecográficas pero se mantienen estables a lo largo del embarazo.

El pronóstico es incierto, aunque parece que los resultados son mejores cuando la lesión no afecta a vermis.

TUMORES DE LA FOSA POSTERIOR

Los tumores cerebrales fetales son raros y de ellos los más frecuentes son los supratentoriales. Histológicamente los más prevalente son los teratomas (1/3 de los casos⁴), que junto con los neuroblastomas cerebelosos, con prácticamente los únicos que encontraremos en la fosa posterior. Estos se identifican ecográficamente como lesiones heterogéneas con lesiones quísticas y hemorrágicas. Será necesario un estudio exhaustivo del tumor mediante resonancia magnética para establecer el tamaño, relación con las

estructuras vecinas y estadiaje del mismo. La supervivencia suele ser menor al 10%¹⁴.

PRONÓSTICO

Es importante informar a los padres acerca del pronóstico fetal que incluya supervivencia, resultados cognitivos, desarrollo motor, anomalías asociadas esperadas a otros niveles y posibilidad de recurrencia en gestaciones futuras. Como hemos ido viendo, el pronóstico depende en todos los casos del tipo de anomalía y de las malformaciones asociadas que se diagnostiquen prenatalmente.

A rasgos generales hemos visto que la gravedad de la hipoplasia o agenesis cerebelosa se relaciona con la severidad del resultado intelectual y, si se acompaña de otras malformaciones cerebrales existe un mayor riesgo de neurodesarrollo anormal o muerte fetal. De esta forma, cuando se identifica patología en la fosa posterior, es importante realizar un estudio en profundidad del vermis cerebeloso así como un análisis anatómico exhaustivo ya que esto será básico para ofrecer más información a los pacientes.

CONCLUSIONES

- La exploración de la fosa posterior es parte esencial del análisis anatómico fetal rutinario.
- Las anomalías de la fosa posterior incluyen una serie de malformaciones de causa múltiple que pueden incluir desde variantes de la normalidad hasta lesiones graves.
- Estas anomalías pueden aparecer de forma aislada o asociarse a otras malformaciones del sistema nervioso central e incluso del resto de órganos y sistemas.
- Es importante, por ello, hacer estudios de imagen completos con análisis multidisciplinar para un diagnóstico certero. Para ello

emplearemos la ecografía y, si es necesario, se completará con resonancia magnética.

- Todo ello servirá para establecer un diagnóstico que nos permita informar de manera detallada a los padres. En cuanto al pronóstico, en la mayoría de los casos es variable, como hemos ido viendo, convirtiendo este proceso en todo un reto.

BIBLIOGRAFÍA

1. D'Antonio F, et al. Systematic review and meta-analysis of isolated posterior fossa malformations on prenatal ultrasound imaging (part 1): nomenclature, diagnostic accuracy and associated anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016; 47: 690–697.
2. Gandolfi Colleoni G, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal posterior fossa fluid collections. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012; 39: 625–631
3. Lei T, Feng JL, Xie YJ, Xie HN, Zheng J, Lin MF. Chromosomal aneuploidies and copy number variations in posterior fossa abnormalities diagnosed by prenatal ultrasonography. *Prenat Diagn.* 2017. Doi: 10.1002/pd.5159
4. Chapman T, Mahalingam S, Ishak GE, Nixon JN, Sienert J, Dighe MK. Diagnostic imaging of posterior fossa anomalies in the fetus and neonate: part 2, posterior fossa disorders. *Clinical Imaging* 39. 2015; 167–175.
5. Chapman T, Mahalingam S, Ishak GE, Nixon JN, Sienert J, Dighe MK. Diagnostic imaging of posterior fossa anomalies in the fetus and neonate: Part 1, normal anatomy and classification of anomalies. *Clinical Imaging* 39. 2015; 1-8
6. Sadler TW. Capítulo 17: Sistema Nervioso Central. *Langman Embriología médica.* 12th ed. Madrid. Editorial Médica Panamericana. 2012. 305-308.

7. Zimmer EZ, Lowenstein L, Bronshtein M, Goldsher D, Aharon-Peretz J. Clinical significance of isolated mega cisterna magna. Arch Gynecol Obstet. 2007;276:487-90
8. Paladini D, Quarantelli M, Pastore G, Sorrentino M, Sglavo G, Nappi C. Abnormal or delayed development of the posterior membranous area of the brain: anatomy, ultrasound diagnosis, natural history and outcome of Blake's pouch cyst in the fetus. Ultrasound Obstet Gynecol. 2012; 39:279-87
9. Lon A, Moran P, Robson S. Outcome of fetal cerebral posterior fossa anomalies. Prenat Diagn. 2006;26:707-10.
10. Carrillo MP, Molina FS, Pérez-Penco JM. Defectos congénitos. Diagnóstico, pronóstico y tratamiento: Defectos del sistema nervioso central.
11. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TA, Poretti A. Congenital Abnormalities of the Posterior Fossa. Radiographics. 2015; 35:200-20.
12. Martínez Cortés L, Huertas Fernández MA. Capítulo 6: Exploración de la fosa posterior del encéfalo fetal normal. Neurosonografía fetal normal. Barcelona. Editorial Glosa. 2013. 99-108.
13. Martínez Cortés L, Huertas Fernández MA. Capítulo 5: Anomalías de la fosa posterior: Quiste de Blake, megacisterna magna, anomalías del vermis cerebeloso. Neurosonografía fetal patológica. 2014. 100-132.
14. The Fetal Medicine Foundation. Londres. Disponible en: <https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities>.