



DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE ANOMALÍAS CEREBRALES FETALES.

Manuel Garrido Martínez

20/01/2022

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico ecográfico de las anomalías cerebrales fetales posee una gran relevancia a día de hoy en el estudio prenatal. Esto es así debido a que las malformaciones congénitas cerebrales representan una de las anomalías más frecuentes. La prevalencia de las anomalías cerebrales intracraneales es desconocida puesto que un grupo importante no se manifiesta hasta una época tardía (escolar o posterior). Aún así, se estima una incidencia de 1/100 recién nacidos en estudios con seguimiento a largo plazo, representando el 5% de todas las malformaciones congénitas. Más del 95% se presentan en pacientes que no pertenecen a grupos de riesgo. Y una gran parte de ellas no tienen posibilidad de tratamiento que mejore el resultado, siendo lesiones severas y permanentes. Todo ello hace que sea de crucial importancia establecer un diagnóstico y un pronóstico lo más certero posible para asesorar y manejar desde un punto de vista multidisciplinar.

Dentro de la neurosonografía fetal podemos diferenciar entre aquella evaluación de carácter básico y una evaluación avanzada o detallada. Actualmente se preconiza por la incorporación de cortes más avanzados a la exploración básica realizada a todas las pacientes puesto que no suponen un aumento significativo del tiempo ni la complejidad de la exploración y, sin embargo, aumentan el rendimiento diagnóstico.

Además de la ecografía abdominal, se dispone de dos herramientas complementarias como son la ecografía transvaginal y la resonancia nuclear que tienen su lugar y que se matizará más adelante

INDICACIONES DE NEUROSONOGRAFÍA DETALLADA

Según la guía de asistencia práctica de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia sobre la sistemática de la neurosonografía fetal(1) estas indicaciones serían las siguientes:

Antecedente materno o paterno de anomalía del SNC

- Familiar o personal
- En gestación previa

Anomalías fetales extracraneales en la gestación actual

- Malformaciones faciales, oculares y de las coanas
- Determinadas cardiopatías, principalmente las conotruncales
- Determinadas displasias esqueléticas
- Presencia de tumores cardíacos (rabdomiomas)
- Síndromes genéticos o hallazgo de signos asociados a determinados síndromes genéticos

Presencia de situación de riesgo de lesión cerebral en la gestación

- Enfermedad materna (fenilcetonuria, trombocitopenia aloimmune)
- Infección (citomegalovirus, toxoplasmosis, rubeola, varicela, zika)
- Anemia materna severa, transfusión, trombocitopenia
- Riesgo hipóxico-isquémico:
 - Patología placentaria. CIR severo (< 3p)
 - Complicaciones de la gestación monocorial (síndrome de transfusión fetofetal [STFF], CIR, exitus de un gemelo)
 - Cardiopatías fetales con riesgo de reducción del flujo cerebral
 - Realización de cirugía fetal
 - Intervención quirúrgica a la gestante, de larga duración o con complicaciones ventilatorias.

- Tóxicos, drogas durante la gestación (alcohol, cocaína)
- Fármacos (anticoagulantes, antiepilépticos, antimetabolitos y retinoides)

Sospecha o certeza de anomalía en la ecografía realizada a cualquier edad gestacional

- Morfología craneal anormal

- Asimetría en el tamaño de los hemisferios
- Alteraciones de la ecogenicidad del parénquima
- Quistes intracraneales, axiales o extraaxiales
- Anomalía del espacio interhemisférico y estructuras de la línea media
- Aumento del espacio subaracnoideo
- Ecogenicidad/dilatación global o focal del espacio subaracnoideo
- Anomalía global o focal del desarrollo cortical en relación a la edad gestacional
- Anomalías vasculares:
 - Corte transventricular
 - ✓ Ventriculomegalia, atrio ≥ 10 mm
 - ✓ Dilatación astas anteriores en relación a la edad gestacional
 - ✓ Asimetría ventricular (> 2 mm)
 - ✓ Morfología ventricular anómala
 - ✓ Ecogenicidad periventricular o intraventricular
 - ✓ Ausencia/anomalía morfología-tamaño CSP/*cavum vergae*
 - ✓ Reducción del espesor del parénquima occipital
 - ✓ Morfología de la cisura parieto-occipital no acorde con la edad gestacional
 - Corte transtalámico
 - ✓ Anomalía de la morfología craneal. Craneosinostosis
 - ✓ Microcefalia (PC < 3 DE)
 - ✓ Macrocefalia (PC > 2 DE)
 - ✓ Asimetría hemisférica
 - ✓ Morfología de la cisura de Silvio no acorde con la edad gestacional
 - Corte transcerebelar
 - ✓ Diámetro transversal del cerebelo anormal
 - ✓ Anomalía de la morfología y simetría de los hemisferios del cerebelo y vermis
 - ✓ Anomalía del índice del IV ventrículo
 - ✓ Cisterna magna ≥ 10 mm/ < 2 mm
 - ✓ Cisterna magna asimétrica/de morfología anormal/efecto masa
 - ✓ IV ventrículo comunicado con la cisterna magna más allá de la semana 20

SNC: sistema nervioso central; CIR: crecimiento intrauterino restringido; STFF: síndrome de transfusión feto-fetal; CSP: *cavum septi pellucidi*; PC: perímetro cefálico; DE: desviación estándar

¿CUÁNDO REALIZAR EL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE ANOMALÍAS CEREBRALES FETALES?

En cualquier trimestre de la gestación. Es necesario conocer el neurodesarrollo y las estructuras presentes en cada momento del mismo pero actualmente es posible establecer un diagnóstico en los tres trimestres del embarazo. Se hace a continuación una breve matización de las características de la ecografía en estos momentos del embarazo, si bien no se detallan las patologías que es posible detectar pues no constituye el objetivo de esta clase.

Primer trimestre:

En el primer trimestre de la gestación aún no existen medidas validadas para el diagnóstico de ciertas patologías pero es posible establecer el diagnóstico de anomalías más "groseras" prestando atención, por ejemplo, a la forma del cráneo o a la morfología de las estructuras internas.

Segundo trimestre:

En este momento del embarazo ya es posible realizar medidas de las diferentes estructuras y cotejarlas con los diferentes *softwares* y tablas elaboradas para tal fin, de tal forma que gran parte de las patologías cerebrales fetales podrán ser detectadas en este momento del embarazo.

Tercer trimestre:

En el tercer trimestre tampoco debe descuidarse la oportunidad de diagnosticar ciertas patologías que pudieran haber pasado desapercibidas en momentos anteriores de la gestación por lo que se puede realizar un análisis morfológico de forma rápida al realizar la biometría.

¿CÓMO REALIZAR EL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE ANOMALÍAS CEREBRALES FETALES?

Sin duda la ecografía abdominal constituye la principal herramienta en este sentido. Es necesario recordar que se dispone de utilidades adicionales como son el uso del Doppler color y el Doppler pulsado, la ecografía 3D y el angio-3D. No obstante, como se introdujo al principio, se dispone de recursos que complementan este procedimiento como son la ecografía transvaginal y la resonancia nuclear.

Dentro de la ecografía abdominal se deben realizar los 3 cortes conocidos: axial, sagital y coronal (*Imágenes 1, 2 y 3, respectivamente*)(2). Según la guía de la Sociedad Internacional de Ecografía Obstétrico-Ginecológica (ISUOG)(3) siempre debe visualizarse: línea media, *cavum septi pellucidi* (CSP), tálamos, ventrículos laterales, plexos coroideos, cerebelo, y cisterna magna.

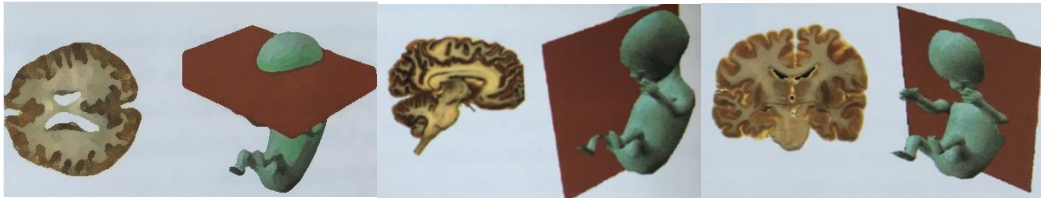


Imagen 1. Corte axial

Imagen 2. Corte sagital

Imagen 3. Corte coronal

Cortes axiales

Se incluyen fundamentalmente 3 cortes: transtentorial, transtalámico, transcerebelar (*Imágenes 4, 5 y 6, respectivamente*). Las estructuras más importantes pueden visualizarse con el primero y el último.

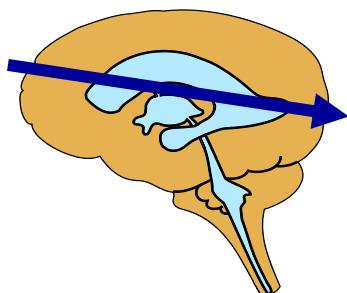


Imagen 4. Transventricular

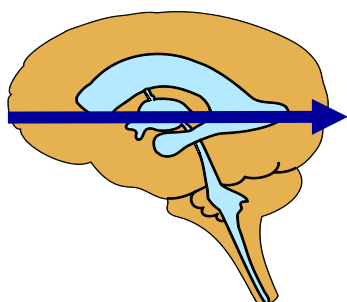
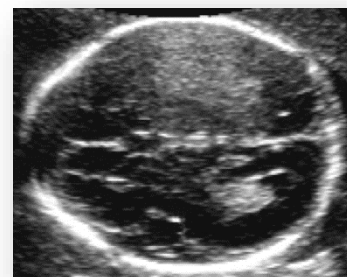


Imagen 5. Transtalámico

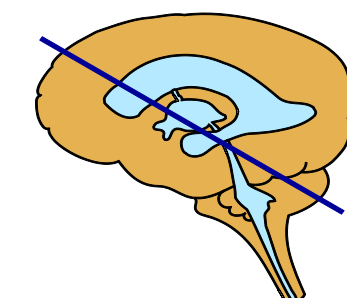
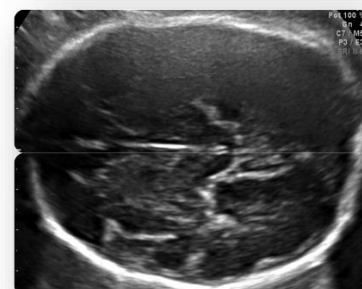
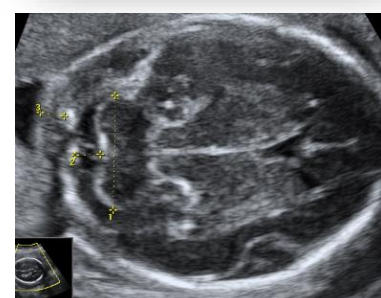


Imagen 6. Transcerebelar



- Corte transventricular

Aquí se evalúan las porciones anterior y posterior de los ventrículos laterales (VL) y el CSP.

- Porción anterior de los VL. Se trata de las astas anteriores o frontales que se muestran econegativas con forma de coma y separadas en su región central por el CSP. Mención especial requiere el denominado complejo anterior (*Imagen 7*) descrito por Guibaud y col. en 2013(4) y que se compone de: zona central cuadrangular que sería el CSP (en verde en la imagen) con ambas astas frontales a cada lado (en rojo) y la cisura interhemisférica (en amarillo) interrumpida por la rodilla del cuerpo caloso.

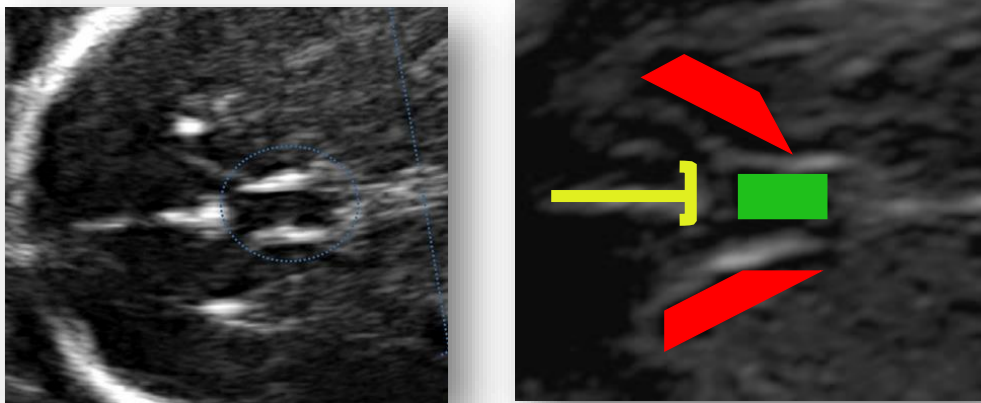


Imagen 7. Complejo anterior (Guibaud, 2013)

- Cavum del *septi pellucidi*. Se trata de una cavidad rellena de líquido y separada por dos membranas que se fusionan y obliteran al final de la gestación o período neonatal precoz. Se comienza a visualizar sobre las 16 semanas y puede ser normal dejar de verla en torno a la semana 37. Se encontrará alterada en patologías como la holoprosencefalia, la agenesia del cuerpo caloso, la hidrocefalia severa o la displasia septoóptica.
- Porción posterior de los VL. En este caso las astas posteriores u occipitales se muestran también econegativas y el atrio contiene en su interior unas estructuras hiperecogénicas que son los plexos coroideos. La forma de realizar la medición es a nivel del glomus del plexo coroideo (zona más gruesa del mismo), perpendicular a la cavidad ventricular y

de "dentro a dentro". Debe estar, en general, por debajo de 10 mm. Valores superiores indican ventriculomegalia. De forma análoga al complejo anterior descrito más arriba, también existe un complejo posterior descrito por Viñals y col. en 2015 (*Imagen 8*)(5-7) y que se compone de: cisura interhemisférica con ambas cisuras parietooccipitales y las astas posteriores a sus lados y en la zona central el cuerpo calloso.

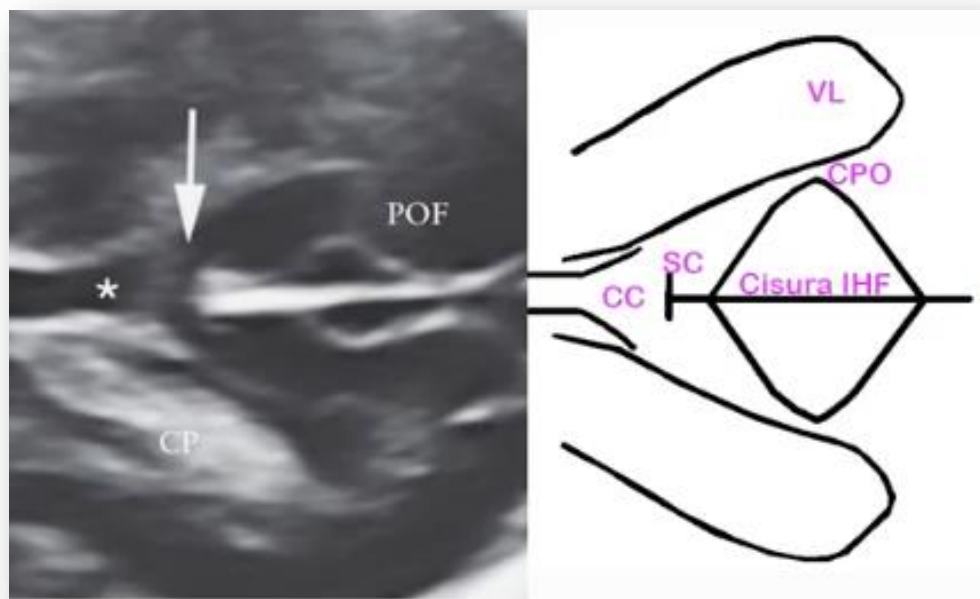


Imagen 8. Complejo posterior (Viñals, 2015)

CC: cuerpo calloso; Cisura IHF: interhemisférica; CPO (POF): cisura parieto-occipital

- Corte transcerebelar

En este plano se evalúa principalmente la fosa posterior. El corte es más inferior que el anterior y con inclinación posterior del transductor. Se visualizarán fundamentalmente: cerebelo, cisterna magna y pliegue nucal (*Imagen 9*).

- Cerebelo: tiene forma de alas de mariposa con ambos hemisferios cerebelares unidos por el *vermis* cerebeloso que se puede mostrar con una ecogenicidad superior a éstos. En etapas precoces de la gestación (< 20 semanas) el *vermis* no ha cubierto por completo el cuarto ventrículo y puede dar la sensación de defecto a este nivel (puede ser sospechoso de patología más allá de la semana 20 si el IV ventrículo no está separado

de la cisterna magna por el *vermis*). Se debe medir en su eje mayor de "fuera a fuera".

Además de la medición aislada de su diámetro mayor (laterolateral), se puede calcular el denominado índice del cuarto ventrículo(8). Éste es el cociente entre el diámetro laterolateral y el anteroposterior. Debe ser superior a 1 y, en caso de que sea inferior, se podría sospechar patología de la fosa posterior como la rombencefalosinapsis, el síndrome de Joubert o la hipoplasia pontocerebelosa. De una forma práctica, se podría incorporar a la evaluación ecográfica básica comprobando subjetivamente que el primer diámetro es superior al segundo.

- Cisterna magna. Se trata del espacio posterior al cerebelo que se encuentra relleno de líquido cefalorraquídeo y, por tanto, es anecoico. Contiene de manera fisiológica finos tabiques o trabéculas que pueden tratarse de meninges o de restos del quiste de Blake. Debe medirse desde el borde posterior del *vermis* hasta el borde interno del hueso occipital y estar entre 2 y 10 mm.
- Pliegue nual (en ecografía morfológica de semana 20). Se debe medir en este corte también el pliegue nual como marcador del segundo trimestre. La medición se realiza desde el borde óseo posterior del occipital hasta la piel.



Imagen 9. Corte transcraneal

- Corte transtalámico

Este es un corte intermedio de los dos anteriores. Como se describió anteriormente, con los dos cortes anteriores se pueden analizar las estructuras más importantes. No obstante, con el corte transtalámico se pueden comprobar: astas anteriores de los ventrículos laterales, CSP, tálamos, giro del hipocampo, III ventrículo, cisura de Silvio y lóbulo de la ínsula (la distancia de esta última hasta la línea media podría tener implicación en el análisis del desarrollo cortical).

Cortes coronales

A su vez se distinguen 4 cortes que son, de anterior a posterior: transfrontal, transcaudal, transtalámico y transcerebelar (*Imágenes 10, 11, 12 y 13*).

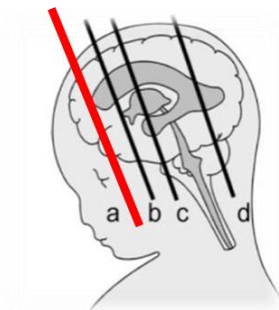


Imagen 10. Corte coronal transfrontal

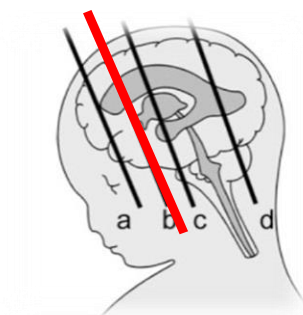


Imagen 11. Corte coronal transcaudal

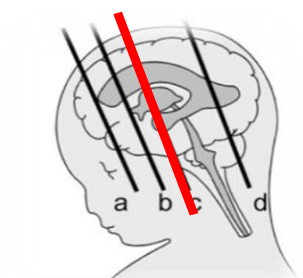


Imagen 12. Corte coronal transtalámico

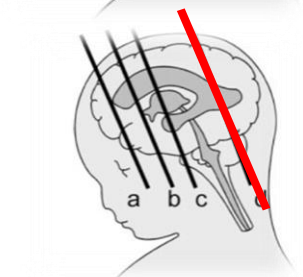


Imagen 13. Corte coronal transcerebeloso



- Corte transfrontal

También se denomina transfontanelar porque se realiza a través de la fontanela anterior. Aquí se distinguirán: la cisura interhemisférica interrumpida por el cuerpo caloso, las astas anteriores de los ventrículos laterales, las órbitas y el hueso esfenoides.

- Corte transcaudal

Siguiendo con una orientación coronal y hacia posterior se encuentra este corte que incluye: núcleo caudado (elemento más distintivo de este corte), cisura interhemisférica interrumpida por el cuerpo caloso, las astas anteriores de los ventrículos laterales y el CSP (en este caso se suele mostrar como un triángulo anecoico de base superior).

A este nivel también es posible ver que no exista aumento de dos espacios: senocortical y corticocraneal. Dicho aumento puede indicar patología cortical.

- Corte transtalámico

Además de la cisura interhemisférica, las astas anteriores de los ventrículos laterales y el cuerpo caloso, también podemos ver los tálamos y la cisura de Silvio.

- Corte transcerebelar

Este es el corte coronal más posterior y se apreciarán: cisura interhemisférica, astas posteriores de los ventrículos laterales, ambos hemisferios cerebelosos y el *vermis*.

Cortes sagitales

Son fundamentalmente dos: sagital medio y parasagital (a ambos lados).

- Corte sagital medio

Las estructuras más importantes aquí son: cuerpo caloso (es necesario comprobar su integridad con rostro, cuerpo, rodilla y esplenio), *vermis* cerebeloso y IV ventrículo.

Respecto al *vermis* cerebeloso destacamos que es posible analizar en este corte la integridad del tentorio, la morfología del propio *vermis* con la cisura primaria (visible a partir de la semana 24) y la cisura secundaria, y el IV ventrículo (con morfología triangular, detrás del bulbo raquídeo). Además, también es posible realizar una biometría del *vermis* en este corte (mediciones anteroposterior y craneocaudal) y compararla con las curvas descritas por Malingier en el 2001(9). Y, por último, respecto a la localización del *vermis* para comprobar que no se encuentra desplazado o rotado de su posición fisiológica se pueden tomar como medidas el ángulo tronco-vermiano y tronco-tentorio (descritos por Volpe en 2012(10); *Imagen 14*).

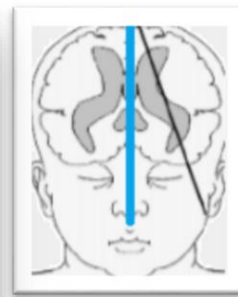
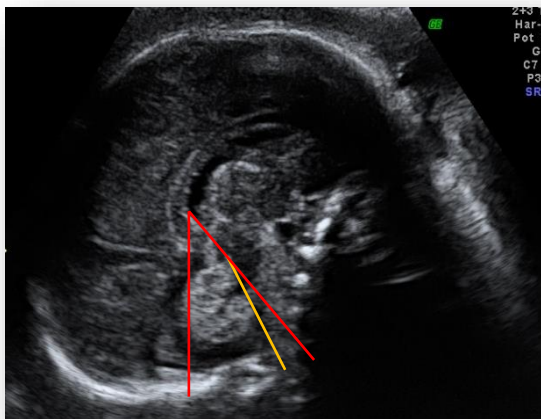


Imagen 14. Corte sagital medio. Se aprecia el ángulo tronco-tentorio (el formado por las dos líneas rojas) y el ángulo tronco-vermiano (línea roja con amarilla)

- Corte parasagital

También denominado "corte de los tres cuernos" puesto que es posible observar el ventrículo lateral con sus tres cuernos: parietal, occipital y frontal. También se podrán ver aquí los plexos coroideos.

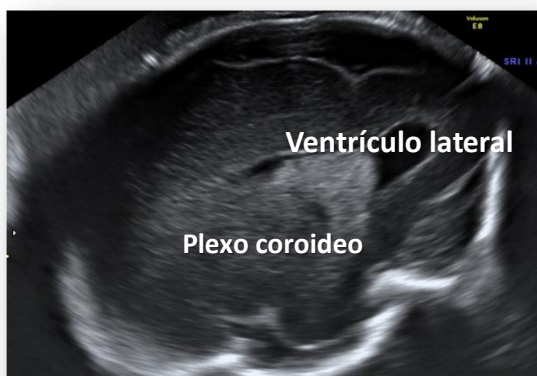


Imagen 15. Corte parasagital

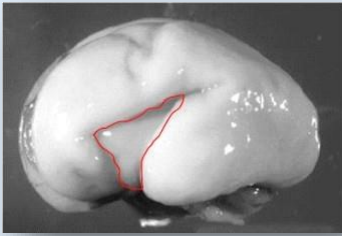

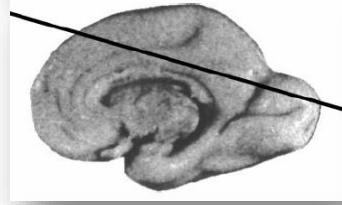
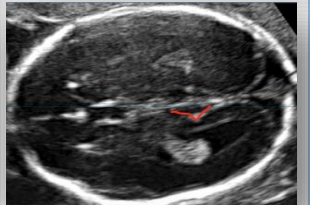
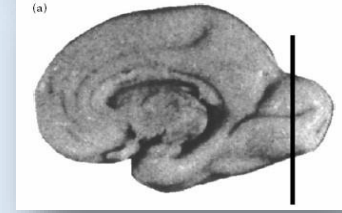

VALORACIÓN DEL DESARROLLO CORTICAL.

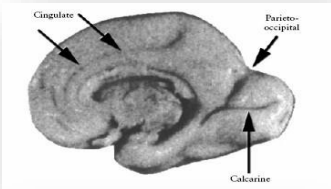

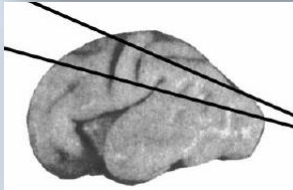
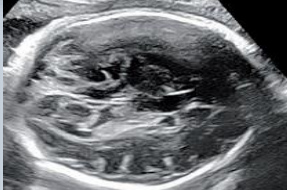
Dentro de las tres etapas del desarrollo cortical se podrán encontrar alteraciones en cada una de los períodos que lo componen: proliferación, migración y organización. En función de ello se podrán hallar alteraciones del perímetro cefálico, del espacio subaracnoideo, contorno de los ventrículos y área periventricular, desarrollo de las cisuras y anomalías del parénquima cerebral (irregularidades, quistes, etc).

Valoración de las cisuras

A continuación, se detalla el momento en que aparecen cada una de las cisuras y la semana gestacional en torno a la que deben verse.

- Cisura de Silvio. Aparece en la semana 18 y debe verse en la semana 21.
- Cisura parieto-occipital: Aparece en la semana 20 y debe verse en la 23.
- Cisura calcarina. Aparece en la semana 21 y debe verse en la 26.
- Cisura cingulada. Aparece en la semana 22 y debe verse en la 27.
- Surcos de convexidad. Aparecen en la semana en la semana 24 y deben verse en la semana 29.

<i>Cisuras</i>	<i>Aparece</i>	<i>Debe verse</i>		
Silvio	18	21		
Parieto-occipital	20	23		
Calcarina	21	26		

Cingulada	22	27	 
Surcos convexidad	24	29	 






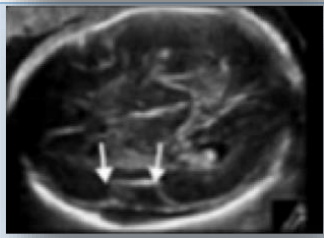
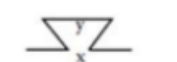
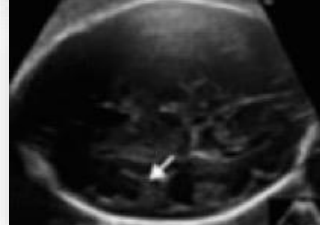


Aunque la valoración de todas estas estructuras puede resultar complicado podría ser de utilidad incluir en la valoración las dos primeras puesto que aportan información relevante del desarrollo cortical sin aumentar en exceso la complejidad y el tiempo empleado.

Respecto a la valoración de la cisura de Silvio es importante tener en cuenta que, durante el desarrollo cortical, la llamada fosa silviana se ocluirá por la aproximación de los opérculos temporal y parietal "cerrando" el lóbulo de la ínsula (operculización de la ínsula). Esto tendrá correlación con la edad gestacional y es un marcador del desarrollo de la corteza cerebral (Pistorius y colaboradores, 2010)(11). Se hace mención especial en un subapartado a la cisura de Silvio por su importancia.

Morfología de la cisura de Silvio

En función de la semana gestacional tendrá una morfología distinta y se le podrá otorgar una puntuación (score) que irá cambiando a medida que se va ocluyendo la cisura silviana (operculización):

- 15 – 17 semanas: hendidura suave (score 1)
- 17 – 20 semanas: márgenes angulares obtusos (score 2)
- > 24 semanas: márgenes angulares agudos (con < 50 % de operculización y score 3; con > 50% de operculización y score 4; con operculización completa y score 5).

SG	Morfología	Score	Visión ecográfica
15-17	Hendidura suave	1	 
17-20	Márgenes angulares obtusos	2	 
>24	Márgenes angulares agudos	3	<50% operculización  
		4	>50% operculización  
		5	Operculización completa  

VALOR DE LA ECOGRAFÍA TRANSVAGINAL

Cabría pensar que el papel de la ecografía transvaginal sería en casos de paciente obesas, con presentación muy descendida, que muestren mala transmisión sónica y/o cuando se quieran obtener cortes sagitales o coronales. Sin embargo, hoy día esta vía de abordaje constituye una exploración complementaria en todos los casos en que se considere necesario, sobre todo cuando la vía transabdominal no sea totalmente satisfactoria.

Como ejemplo de ello se presentan las imágenes de un caso valorado en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Materno-Infantil Virgen de la Nieves de Granada. La paciente se derivó por sospecha de un tumor cardíaco, concretamente un rabiomioma. En este contexto se realizó neurosonografía para descartar alteraciones asociadas. Por vía transabdominal se apreciaba la imagen que se muestra (*Imagen 16*) en la que no es posible valorar con exactitud la anatomía y, para completar el estudio, se realizó ecografía transvaginal apareciendo el parénquima cerebral con túberes (*Imagen 17*) por lo que la sospecha era de un caso de esclerosis tuberosa que, posteriormente, se confirmó con el estudio genético.

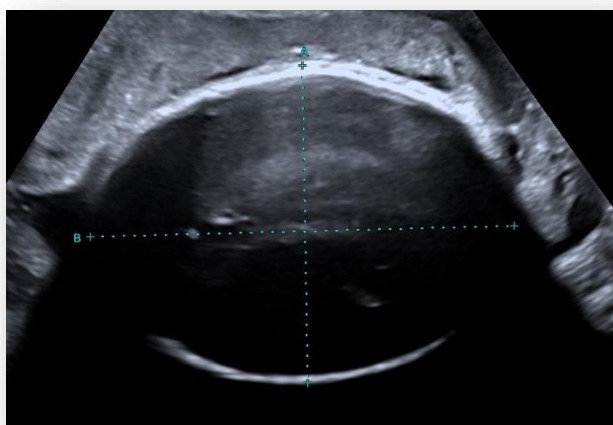


Imagen 16. Neurosonografía transabdominal



Imagen 17. Mismo caso; vía transvaginal

CONCLUSIONES

- Las anomalías cerebrales fetales constituyen unas de las anomalías más frecuentes. Además, establecer su pronóstico y manejo implica realizar un estudio adecuado de las mismas.
- La vía transabdominal constituye la vía principal de abordaje pero también se dispone de otras exploraciones como la ecografía transvaginal o la resonancia magnética que puede ayudar en el proceso diagnóstico.
- Se disponen de una serie de marcadores adicionales que pueden ser incorporados a la evaluación básica y que podrían mejorar la capacidad diagnóstica sin incrementar significativamente el tiempo y la complejidad de la exploración.

BIBLIOGRAFÍA

1. Guía de la sistemática de la neurosonografía fetal. Guías de asistencia práctica de la sección de ecografía obstétrico-ginecológica de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Publicaciones SEGO, 2020. Madrid
2. Gómez M, Puente J, Quezada S, Galindo A. Examen fetal normal. Sistema Nervioso Central. EN: Galindo A, director. Ecografía obstétrica. Madrid: Marbán; 2019. p. 80-89. ISBN: 978-84-17184-75-9
3. Malinger G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu GL, Timor-Tritsch IE. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1: performance of screening examination and indications for targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(3):476-84.
4. Cagneaux M, Guibaud L. From cavum septi pellucidi to anterior complex: how to improve detection of midline cerebral abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;42(4):485-6.
5. Vinals F, Correa F, Goncalves-Pereira PM. Anterior and posterior complexes: a step towards improving neurosonographic screening of midline and cortical anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;46(5):585-94.
6. Hormazabal L, Correa F, Escribano D, Quiroz G, Saint-Jean C, Espinel A, et al. Feasibility and agreement of including anterior-posterior complexes and landmarks of the proximal hemisphere into basic examination of the fetal brain: A prospective study. *Prenat Diagn.* 2020;40(5):596-604.
7. Vinals F, Correa F, Tubau A, Alonso I, Serra V, Herraiz I, et al. New Insights into the Anterior Complex. *Fetal Diagn Ther.* 2020;47(6):514-8.
8. Haratz KK, Shulevitz SL, Leibovitz Z, Lev D, Shalev J, Tomarkin M, et al. Fourth ventricle index: sonographic marker for severe fetal vermian dysgenesis/agenesis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;53(3):390-5.
9. Malinger G, Ginath S, Lerman-Sagie T, Waternberg N, Lev D, Glezerman M. The fetal cerebellar vermis: normal development as shown by transvaginal ultrasound. *Prenat Diagn.* 2001;21(8):687-92.
10. Volpe P, Contro E, De Musso F, Ghi T, Farina A, Tempesta A, et al. Brainstem-vermis and brainstem-tentorium angles allow accurate categorization of fetal upward rotation of cerebellar vermis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;39(6):632-5.
11. Pistorius LR, Stoutenbeek P, Groenendaal F, de Vries L, Manten G, Mulder E, et al. Grade and symmetry of normal fetal cortical development: a longitudinal two- and three-dimensional ultrasound study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;36(6):700-8.