

Diagnóstico de espina bífida abierta en la ecografía de las 11-13 semanas: revisión de la literatura

César Meller

Meller C, Aiello H, Otaño L. Sonographic detection of open spina bifida in the first trimester: review of the literature. *Childs Nerv Syst.* 2017;33(7):1101-6.

COMENTARIO

El primer informe médico de mielomeningocele fue realizado por Nicholas Tulp en 1652 y consistió en la descripción de una serie de seis pacientes con espina bífida. Recién hacia la década de 1970, más de 300 años después, se hizo posible el diagnóstico prenatal por ecografía y se describió el uso de alfa-fetoproteína como una herramienta útil para el *screening* (tamizaje) de defectos del tubo neural durante el segundo trimestre. En los inicios de la ecografía, el diagnóstico de espina bífida abierta dependía de la visualización directa del defecto en la columna; en esas condiciones, la tasa de detección era muy baja. A mediados de la década del 80, sin embargo, la detección en el segundo trimestre aumentó debido a la descripción por parte de K. Nicolaidis de los signos intracraneales (el signo “del limón” por la apariencia de la cabeza, y el de la “banana” por la apariencia del cerebelo). A partir de la década del 90, grandes esfuerzos fueron dirigidos hacia el incremento de la detección de aneuploidias y malformaciones en etapas cada vez más tempranas. Se extendió ampliamente el uso de la ecografía a las 11-13 semanas, cuyos objetivos son la medición de la longitud del feto para determinar la edad gestacional, la realización del *screening* de trisomía 21 y otras aneuploidias, y el diagnóstico de varias malformaciones mayores. En los últimos años se publicaron varios trabajos focalizados en el diagnóstico temprano del mielomeningocele y nuestro grupo realizó una revisión de la literatura sobre el diagnóstico de este tipo de defectos en el primer trimestre¹.

En relación con el examen directo de la columna, la tasa de detección en el primer trimestre al buscar el defecto directamente en la columna es de alrededor del 50-60%^{2,3}. En efecto, un estudio prospectivo multicéntrico reciente³ informó una detección del 60%, pero todos los diagnósticos fueron realizados en la semana 13. Con el objetivo de incrementar la detección se describieron diferentes marcadores ecográficos, como se detalla a continuación.

Utilizando el corte medio sagital de la cabeza fetal hay distintos marcadores involucrados. La translucencia intracraneana (TI), término acuñado por Chaoui y cols.⁴ para referirse al IV ventrículo debido a su parecido con la translucencia nuchal, es un área anecoica limitada por 2 bordes ecogénicos: por adelante, el tronco del encéfalo, y por atrás, los plexos coroideos del IV ventrículo. En su informe inicial, el objetivo era evaluar si en los fetos con espina bífida abierta el desplazamiento caudal del cerebro, que da lugar a la compresión del IV ventrículo, era evidenciable desde el primer trimestre. A pesar de los resultados iniciales extremadamente alentadores, numerosos estudios se publicaron luego de esta primera descripción con resultados dispares. El estudio prospectivo alemán⁴ encontró una tasa de detección de solo el 20% si se toma como referencia la ausencia de la TI (colapso del IV ventrículo), y del 50% si se utiliza como punto de corte una TI < 1 mm. Por esto, debido a la presencia de numerosos falsos negativos, se propusieron otros marcadores para intentar incrementar la detección.

En relación con la cisterna magna (CM), su diámetro anteroposterior puede ser medido, en el corte de rutina de la translucencia nuchal, entre el borde posterior de los plexos coroideos y el hueso occipital. La falta de visualización de la CM, o un diámetro < percentilo 5, alcanza una sensibilidad de 50-73%^{2,3, 5,6}.

También se describió el diámetro del tronco del encéfalo/distancia tronco del encéfalo-hueso occipital: en fetos con espina bífida abierta, el diámetro del tronco del encéfalo suele aumentar, la distancia del tronco del encéfalo al hueso occipital suele disminuir por compresión del IV ventrículo y de la CM, y el cociente entre uno y otro suele aumentar. Lachmann y cols.⁷ comunicaron tasas de detección para estos signos indirectos de 90-100%, pero el estudio prospectivo Berlin refiere cifras inferiores al 40%³. Por último, la vista de las 4 líneas/3 espacios hipocociceos representa un enfoque muy práctico porque no requiere valores de referencia. Simplemente consiste en visualizar 3 espacios hipocociceos (el tronco del encéfalo, la TI y la CM) con las 4 líneas ecogénicas que los delimitan por adelante y por atrás.

Recibido: 23/06/17

Aceptado: 30/06/17

Servicio de Obstetricia y Unidad de Medicina Fetal. Hospital Italiano de Buenos Aires

Correspondencia: cesar.meller@hospitalitaliano.org.ar

En resumen, el corte medio-sagital ofrece la ventaja de que se obtiene de rutina para el *screening* de aneuploidías a las 11-13 semanas y, si bien en forma aislada ninguno de los parámetros explicados detecta la totalidad de las espinas bifidas, utilizados en forma combinada podrían detectar la mayoría de los casos desde el primer trimestre.

En relación con el corte axial de la cabeza fetal, si bien se utiliza de rutina en la ecografía de las 11-13 semanas para valoración de la forma del cráneo, la medición del diámetro biparietal (DBP) y descartar la mayoría de las holoprosencefalias, su utilidad para la detección de espina bifida es menor debido que muchas veces requiere cortes adicionales, o utilizar la vía transvaginal (que no es de rutina)⁸. Se describen el signo del limón: al igual que

en el segundo trimestre, algunos fetos con espina bifida abierta ya presentan ese signo desde las 10 semanas, un signo temprano de pérdida de líquido cefalorraquídeo, y el diámetro biparietal disminuido: alrededor del 50% de los fetos con espina bifida presentan un DBP < percentilo 5², incrementándose la detección hasta un 70% con un *cociente DBP/diámetro transverso abdominal* < 1, más práctico porque no requiere nomogramas⁹.

En resumen, el corte medio-sagital de la cabeza fetal es de rutina en el estudio de las 11-13 semanas y debe ser utilizado como *screening* de espina bifida. En los casos de sospecha se podrá recurrir además al corte axial o al estudio transvaginal. Si bien los resultados son alentadores, aún no está claro cuál es el protocolo ideal y hacen falta más estudios.

Conflictos de interés: el autor declara no tener conflicto de interés.

REFERENCIAS

1. Meller C, Aiello H, Otaño L. Sonographic detection of open spina bifida in the first trimester: review of the literature. *Childs Nerv Syst.* 2017;33(7):1101-6.
2. Engels AC, Joyeux L, Brantner C, De Keersmaecker B, De Catte L, Baud D, Deprest J, Van Mieghem T. Sonographic detection of central nervous system defects in the first trimester of pregnancy. *Prenat Diagn.* 2016;36(3):266-73.
3. Chen FC, Gerhardt J, Entezami M, Chaoui R, Henrich W. Detection of Spina Bifida by First Trimester Screening - Results of the Prospective Multicenter Berlin IT-Study. *Ultraschall Med.* 2017;38(2):151-157.
4. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaidis KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34(3):249-52.
5. Mangione R, Dhombres F, Lelong N, Amat S, Atoub F, Friszer S, Khoshnood B, Jouannic JM. Screening for fetal spina bifida at the 11-13-week scan using three anatomical features of the posterior brain. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 ;42(4):416-20.
6. Orlandi E, Rossi C, Perino A, Cucinella G, Orlandi F. Prospective sonographic detection of spina bifida at 11-14 weeks and systematic literature review. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2016;29(14):2363-7.
7. Lachmann R, Chaoui R, Moratalla J, Picciarelli G, Nicolaidis KH. Posterior brain in fetuses with open spina bifida at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011; 31(1):103-6.
8. Chaoui R, Nicolaidis KH. Detecting open spina bifida at the 11-13-week scan by assessing intracranial translucency and the posterior brain region: mid-sagittal or axial plane? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;38(6):609-12.
9. Simon EG, Arthuis CJ, Haddad G, Bertrand P, Perrotin F. Biparietal/transverse abdominal diameter ratio ≤ 1: potential marker for open spina bifida at 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(3):267-72.