

Diagnóstico prenatal ultrasonográfico de hemivértebra

Prenatal Ultrasonographic Diagnosis of Hemivertebrae

Carmen María Chiong Quesada¹

Amaralis Trull Martínez¹

Oswaldo Pérez Estévez¹

Mabel Paz Román¹

Alberto Pan Pino²

¹Centro Provincial de Genética Médica. Camagüey, Cuba.

²Hospital Materno Provincial “Ana Betancourt de Mora”. Camagüey, Cuba.

* Autor para la correspondencia: carmen.cmw@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La hemivértebra es un raro defecto congénito de la columna vertebral fetal en la que solo se desarrolla el cuerpo vertebral de un lado, lo cual provoca su deformidad.

Objetivo: Presentar un caso con diagnóstico ecográfico tridimensional prenatal de hemivértebra, como único defecto.

Método: Se realizó evaluación ecográfica prenatal y examen anátomo patológico y radiológico posmortem al feto con escoliosis congénita provocado por hemivértebra. Se revisó la literatura sobre este defecto congénito, su diagnóstico prenatal y otros aspectos genéticos que deben tenerse en cuenta para el asesoramiento a la familia.

Presentación de caso: Gestante de 28 años remitida a la consulta provincial de Genética Médica en la ciudad de Camagüey, Cuba, el 25 de septiembre del 2018, por sospecha ultrasonográfica de hemivértebra fetal con 20 semanas de gestación. Se confirma diagnóstico a esta instancia, mediante ultrasonografía tridimensional. Con el consentimiento familiar informado se realiza interrupción de la gestación y se comprueba el diagnóstico prenatal realizado por estudios radiológicos y anátomo patológico de la región dorso lumbar.

Conclusiones: Se concluye como un defecto congénito múltiple, aislado, de posible etiología multifactorial. Se destacó el valor de la ecografía tridimensional, vista sagital coronal, como método no invasivo más empleado para el diagnóstico prenatal.

Palabras clave: hemivértebra; diagnóstico prenatal; escoliosis congénita.

ABSTRACT

Introduction: The hemivertebrae is a rare congenital defect of the fetal spine in which only the vertebral body develops on one side, resulting in deformity.

Objective: To present a case with three-dimensional prenatal ultrasound diagnosis of hemivertebrae, as the only defect.

Method: Prenatal ultrasound evaluation, postmortem anatomopathological and radiological examination were performed in a fetus with congenital scoliosis caused by hemivertebrae. The literature on this congenital defect, the prenatal diagnosis and other genetic aspects that should be taken into account for family counseling was reviewed.

Case report: A 28-year-old pregnant woman referred to the provincial office of Medical Genetics in Camagüey, Cuba, on September 25, 2018, due to ultrasonographic suspicion of fetal hemivertebrae. She was 20 weeks of gestation. Diagnosis is confirmed by three-dimensional ultrasonography. After the informed family consent, the pregnancy was interrupted. The prenatal diagnosis was verified by radiological and pathological studies of the lumbar back region.

Conclusions: It is concluded as a multiple congenital defect, isolated, of possible multifactorial etiology. The value of three-dimensional ultrasound, coronal sagittal view, was highlighted as the most commonly used, non-invasive method for prenatal diagnosis.

Keywords: hemivertebrae; prenatal diagnosis; congenital scoliosis.

Recibido: 22/11/2018

Aceptado: 21/12/2018

INTRODUCCIÓN

La columna vertebral es un componente esencial del sistema esquelético, que proporciona soporte estructural y protección a la médula espinal. Su formación comienza aproximadamente en la cuarta semana del desarrollo embrionario, siendo el mesodermo paraxial su estructura precursora.^(1,2) Cada vértebra se origina por condensación de la mitad caudal de un esclerotoma que se fusiona con la mitad craneal del esclerotoma subyacente; proceso complejo que puede verse afectado por diversos factores genéticos y ambientales no siempre evidentes.^(1,3,4)

La hemivértebra es un raro defecto congénito (DC) de la columna vertebral en la que solo se desarrolla el cuerpo vertebral de un lado. Esto trae como consecuencia la deformación de la columna, expresándose clínicamente como escoliosis, lordosis o cifosis. Se presenta de forma aislada o asociada a defectos de órganos y sistemas. En orden de frecuencia se observan: otros defectos esqueléticos de columna, costillas o extremidades, sistema nervioso central, genitourinarios, y cardiovasculares, con una frecuencia aproximada de 1 – 10 / 1000 nacimientos.^(3,4)

Este defecto congénito es considerado la causa más común de escoliosis congénita, por ello el diagnóstico prenatal es crucial para lograr una intervención multidisciplinaria precoz y un mejor pronóstico al prevenir el deterioro de la escoliosis y discapacidad.⁽⁵⁾

Poca literatura se encuentra reportada en Cuba sobre estos defectos del desarrollo embrionario que afectan el sistema esquelético y también la calidad de vida, de gran heterogeneidad causal. Por ello nuestro objetivo es presentar un caso con diagnóstico ecográfico tridimensional prenatal de hemivértebra como caso único. Se realiza además, una revisión del tema sobre aspectos genéticos que deben tenerse en cuenta para el asesoramiento genético a la pareja.

PRESENTACIÓN DE CASO

Gestante de 28 años remitida de su área de salud a la consulta de Diagnóstico Prenatal del Centro Provincial de Genética Médica de Camagüey, Cuba, por sospecha de escoliosis dorsal, con un tiempo de gestación de 20 semanas.

Historia obstétrica: Embarazos 2, partos 1, abortos 0, (hijo previo sano),

No presenta antecedentes patológicos personales, ni familiares de defectos congénitos o enfermedades genéticas. No refiere exposición a teratógenos, evaluada como bajo riesgo genético.

Esposo de 29 años aparentemente sano y sin antecedentes familiares de interés. No consanguinidad referida. Alfetoproteína normal.

Se realizó ultrasonido diagnóstico a las 20 semanas de gestación, vista coronal y sagital, donde se observó disrupción del alineamiento de los cuerpos vertebrales sugestivo de escoliosis dorso lumbar por sospecha de hemivértebra, sin otras alteraciones estructurales (Fig. 1).



Fig. 1 - Ultrasonido fetal que muestra disrupción en el alineamiento de los cuerpos vertebrales y marcada escoliosis dorso lumbar T10 – L1. Plano sagital.

Se decide evaluar en consulta de diagnóstico prenatal en el tercer nivel de atención de salud y se confirma una marcada escoliosis dorso lumbar por hemivértebra (ver imagen ampliada en 3D) (Fig. 2).



Fig. 2 - Ultrasonido fetal muestra imagen de hemivértebra ampliada en 3D. Plano sagital.

Se ofrece asesoramiento genético a la pareja y opta por la interrupción del embarazo mediante consentimiento informado por escrito.

Examen anatómo patológico: El examen posmortem del feto confirmó mediante examen patológico y radiográfico la presencia de escoliosis dorso lumbar provocada por hemivértebra, a nivel de tres vértebras dorsales o torácicas (T): T10, T11, T12 y una lumbar (L): L1.

No se observaron otras alteraciones asociadas.

DISCUSIÓN

La hemivértebra es un defecto en la formación de la columna vertebral, que puede involucrar una o múltiples vértebras, lo cual provoca deformidad torácica afectando su apariencia física e incluso la función cardiorrespiratoria. Puede presentarse de forma aislada, cuya única manifestación es la hemivértebra o formando parte de un síndrome genético.^(6,7)

Su etiología puede obedecer a la acción de un gen (monogénica), aberraciones cromosómicas o involucrar múltiples factores (genéticos y ambientales), donde la susceptibilidad genética e insultos ambientales interactúan entre sí y precipitan la aparición de este DC.^(8,9) Diversos factores

de riesgos han sido asociados a un fallo en la condricación de los precursores vertebrales: distribución anómala de las arterias intersegmentarias de la columna vertebral, pobre ingesta nutricional durante la gestación (zinc), ácido retinoico en dosis alta, ácido valproico, diabetes materna, hipoxia embriónica, monóxido de carbono, arsénico, etanol, e hipertermia, entre otros. Sin embargo, teniendo presente lo antes expuesto, en ocasiones resulta difícil precisar cuál ha sido su causa. La mutación de uno de los genes de secuencia muy conservada (familia de genes HOX), que controlan el patrón de formación de la columna vertebral durante la embriogénesis, podría ser una respuesta.^(1,9,10)

Según la bibliografía revisada, el pronóstico de hemivértebra está relacionado con el sitio y número de vértebras afectadas, así como su asociación a otras anomalías. Los casos de hemivértebra aislada, por lo general presentan cariotipo normal y pronóstico favorable. Sin embargo, cuando se asocian otras anomalías, todo depende de la naturaleza y severidad de éstas, debiéndose garantizar la atención prenatal por parte del servicio de ortopedia y otras disciplinas. Precisamente la prevención y evaluación postnatal precoz, son pilares fundamentales del diagnóstico prenatal, para lograr un mejor pronóstico. Si el defecto vertebral se asocia a otros defectos anatómicos, éste puede formar parte de un síndrome genético (monogénico o cromosómico), por ello se sugiere el estudio fetal citogenético.^(11,12,13)

Con respecto a la localización de la hemivértebra, deben tenerse en cuenta los síndromes, secuencias, espectros o asociaciones que preferentemente se presentan según el lugar. La secuencia *Klippel Feil* y el espectro óculo aurículo vertebral con frecuencia muestran este defecto en la región cervical.

Las anomalías traqueo esofágicas asociadas a hemivértebras en la región torácica, pueden formar parte de la asociación *VATER/VACTERL* (anomalías vertebrales, anales, cardiovasculares, traqueoesofágicas, renales y extremidades), por ello la demostración ultrasonográfica de una burbuja normal del estómago es importante. Sin embargo, su presencia en la región sacra puede sugerir el síndrome de regresión caudal.

Otros síndromes monogénicos también pueden presentar este defecto congénito: *Jarcho – Levin, Robinow, Conradi – Hünermann, Alagille, Noonan, Marfan, Pallister – Hall*, las secuencias de extrofia de vejiga, cloaca y *Poland*, así como aberraciones cromosómicas estructurales: translocaciones (13;17), deleciones 7q36, 1q4, 3p2, 17p, monosomía 6q, por solo hacer mención de algunas afecciones de causa genética que deben tenerse en cuenta ante el diagnóstico

ultrasonográfico prenatal de hemivértebra, como aspectos importantes para el asesoramiento genético.^(4,14,15,16,17)

Basude y otros en un estudio observacional realizado durante un período de 10 años sobre el diagnóstico pre y postnatal de hemivértebra, evaluó 67 casos. Un 67,2 % (45) de estos fueron sospechados prenatalmente y 32,8 % (22) postnatalmente, de ellos 29,85 % (20) resultaron aislados y 70,15 % (47) tenían anomalías asociadas, siendo las músculo - esqueléticas y genitourinarias las más frecuentes.⁽⁵⁾

Es criterio de expertos que el examen de la columna fetal debe incluir vistas en dos planos diferentes: sagital y coronal, siendo criterio de hemivértebra una interrupción en el alineamiento de uno o más centros de osificación de los cuerpos vertebrales, en un corte sagital o coronal de la columna fetal, evaluado a un tiempo de gestación de 15 o más semanas, aunque ya han sido reportados casos diagnosticados en el primer trimestre, generalmente asociados a anomalías de columna más severas. Una vez realizado el diagnóstico de hemivértebra fetal, un detallado examen anatómico debe efectuarse para descartar anomalías asociadas, con especial atención a las alteraciones del líquido amniótico, que pueden sugerir afecciones del sistema nervioso central, digestivo (polihidramnio) o renal (oligoamnio).^(4,18,19)

Zhang examinó 27 fetos con hemivértebras, por ultrasonido y resonancia magnética nuclear (RMN), postnatalmente confirmado por rayos X, tomografía axial computarizada o RMN. Se encontró un índice de certeza con muy poca diferencia entre ambos medios diagnósticos (92,5 % y 96,3 % respectivamente), por ello el estudio ecográfico es considerado el método no invasivo más empleado para su diagnóstico.⁽²⁰⁾

El caso presentado fue evaluado exhaustivamente por ecografía tridimensional en el segundo trimestre, -tiempo gestacional que permite identificar defectos sutiles que no pueden identificarse en el primer trimestre-. Sin encontrarse otros defectos asociados, no se evidenciaron marcadores sugestivos de anomalías cromosómicas en la primera evaluación ecográfica, lo cual coincidió con el examen anatómico patológico realizado al feto. El DC estaba presente en tres vértebras dorsales y una lumbar, concluyéndose como un defecto congénito múltiple, aislado, de posible etiología multifactorial.

Conclusiones

La hemivértebra es un defecto en la formación de la columna vertebral, que con más frecuencia causa escoliosis congénita. Se realizó el diagnóstico prenatal ecográfico de hemivértebras dorso-lumbares múltiples, no asociadas a otros defectos (aisladas), de posible etiología multifactorial, en un feto de 20 semanas, lo cual fue confirmado por examen anatómo patológico y radiográfico. La ultrasonografía tridimensional (planos sagital y coronal), es el método no invasivo más empleado para el diagnóstico prenatal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sadler TW. Langman's Medical Embryology. 13th ed. Montreal: W.S. Saunders Company; 2016; p. 152–4.
2. Moore KL, Persaud TVN, Torchia MG. The Developing Human. 9th ed. Agosto 2016. URL Disponible en: www.studentconsult.com
3. Greenwood D, Bogar W, HR. Congenital scoliosis in non identical twin: case report and literature review. J Can Chiropr Assoc. [en línea]. 2014;58(3):291-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4139772/>
4. Bianchi DW, Crombleholme TM, D'Alton ME, Malone FD. Fetology: Diagnosis and Management of Fetal Patient. 2nd ed. New York, USA: 2010:603–7.
5. Basude S, Mcdermott L, Newell S, Wreyford B, Denbow M, Hutchinson J, Abdel-Fattah S. Fetal hemivertebra: associations and perinatal outcome. Ultrasound Obstet Gynecol. [en línea]. 2015;45(2):434–8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24789522>
6. Wei Q, Cai A, Wang X, Xie L, Wang B, Wang X. Value of 3-dimensional sonography for prenatal diagnosis of vertebral formation failure. J Ultrasound Med. [en línea]. 2013 Apr;32(4):595-607. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23525384>
7. Song YQ, Chen M, Yang ZL, He WY, Liu WQ, Li Y1, et al. Prenatal diagnosis of hemivertebrae. A likely association with 7q deletion. Taiwan J Obstet Gynecol. [en línea]. 2016 Feb;55(1):112-6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26927261>
8. The Genetics and Development of Scoliosis. 1st ed. New York, USA: 2010; 201. p. 51-6.

9. Forrester MB, Merz RD. Descriptive epidemiology of hemivertebrae, Hawaii, 1986–2002. *Congenit Anom.* [en línea]. 2006 Dec;46(4):172-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1741-4520.2006.00124.x>
10. *Molecular Genetics of Pediatrics Orthopaedic Disorders*. 1st ed. New York, USA: 2015; 230. p. 131-47.
11. Alexander PG, Tuan RS. Role of environmental factors in axial skeletal dysmorphogenesis. *Birth Defects Res C Embryo Today* [en línea]. 2010 Jun;90(2):118–32. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20544699>
12. Weisz B, Achiron R, Schindler A, Eisenberg VH, Lipitz S, Zalel Y. Prenatal sonographic diagnosis of hemivertebra. *J Ultrasound Med.* [on line]. 2004 Jun;23(6):853-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15244311>
13. Wax JR, Watson WJ, Miller RC, Ingardia CJ, Pinette MG, Cartin A, Grimes CK, Blackstone J. Prenatal sonographic diagnosis of hemivertebrae: associations and outcomes. *J Ultrasound Med.* [on line]. 2008 Jul;27(7):1023-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18577665>
14. Varras M, Akrivis C. Prenatal diagnosis of fetal hemivertebræ at 20 weeks' gestation with literature review. *Int J Gen Med.* [en línea]. 2010 Jul;21(3):197-201. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2915531/>
15. Kerckhoff V, Retamoza B, Bautista A. Diabetic mother's newborn with Goldenhar syndrome and cerebral malformations. Case report. *Ginecol Obstet Mex.* [on line]. 2008 Nov;76(11):691-4. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=26819>
16. Gulcan H, Akinci A, Aktar A. Robinow Syndrome: a case report. *Genet Coun.* [en línea]. 2005 Jun;16(3):297-300. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16259327>
17. Li Y, Choy KW, Xie HN, Chen M, He WY, Gong YF, et al Congenital hydrocephalus and hemivertebrae associated with de novo partial monosomy 6q (6q25.3→qter). *Balkan J Med Genet.* [en línea]. 2015 Dec;18(1):77-84. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26929909>
18. Wen Y, Xiang G, Liang X, Tong X. The Clinical Value of Prenatal 3D Ultrasonic Diagnosis on Fetus Hemivertebra Deformity- A Preliminary Study. *Curr Med Imaging.* [en línea]. 2018 Feb;14(1):139-142. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29399013>

19. Chen M, Chan B, Wing L TP, Shek T, Peng L C, Yin MH. Sonographic features of hemivertebra at 13 week's gestation. J Obstet. Gynecol Res. [en línea]. 2007 Feb;33(1):74-7. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17212670>
20. Zhang HM, Hu B, Lin X, Fu QM, Zhou BH, Jiang ZN. Prenatal ultrasonic manifestation and clinical significance of fetal hemivertebra. Beijing Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban [on line]. 2014 Apr;46(2):319-22. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24743830>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de ningún tipo con la elaboración de este documento.