

ARTÍCULO ORIGINAL

Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Echography of congenital malformations of the central nervous system

Dr. Carlos Andrés Toirac Romani,¹ Dra. Acelia Salmon Cruzata,² MsC. Mirelvis Musle Acosta,³ Dra. Yamilé Rosales Fargié⁴ y Dra Vivian Dosouto Infante³

¹ Especialista de I Grado en Imagenología. Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora Torres", Santiago de Cuba, Cuba.

² Especialista de II Grado en Imagenología. Profesor Auxiliar. Hospital Materno Norte "Tamara Bunke Bider", Santiago de Cuba, Cuba.

³ Especialista de I Grado en Imagenología. Máster en Urgencias Médicas. Instructor. Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora Torres", Santiago de Cuba, Cuba.

⁴ Especialista de I Grado en Imagenología. Instructor. Policlínico "Julián Grimau", Santiago de Cuba, Cuba.

Resumen

Se realizó un estudio descriptivo y prospectivo de 173 embarazadas atendidas en el Departamento Provincial de Genética Clínica de Santiago de Cuba, desde enero del 2000 hasta diciembre del 2004, para identificar las malformaciones congénitas del sistema nervioso central detectadas mediante la ecografía. La malformación más frecuente fue la hidrocefalia, seguida de los defectos de fusión de la columna vertebral, asociados con la hidrocefalia y la ausencia de cavidad craneana. Hubo predominio de la alfafetoproteína alterada y del líquido amniótico elevado.

Palabras clave: ecografía, embarazo, malformaciones congénitas, sistema nervioso central, hidrocefalia, acráneo, estudio genético, alfafetoproteína

Abstract

A descriptive and prospective study was conducted in 173 pregnant women attended at the Provincial Department of Clinical Genetics of Santiago de Cuba, from January, 2000 to December, 2004, to identify congenital malformations of the central nervous system detected by means of echography. The most frequent malformation was the hydrocephaly, followed by the fusion defects of the spine, associated with the hydrocephaly and the absence of cranial cavity. There was a prevalence of altered alpha fetoprotein and of elevated amniotic fluid.

Key Words: echography, pregnancy, congenital malformations, central nervous system, hydrocephaly, acranium, genetic study, alpha fetoprotein

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas constituyen actualmente un problema de salud que precisa de la profundización en el conocimiento de su patogénesis, pues no solo implica aspectos relativos a la salud de la población, profesión médica y el medio familiar, sino también a afectaciones de índole económico, político y social que imponen al sistema de salud la adopción de medidas más activas con respecto a este problema.^{1, 2}

La incidencia de las malformaciones congénitas varía entre 5 y 15 por cada 1 000 nacidos vivos. Al analizar el comportamiento de la mortalidad por malformaciones congénitas en Cuba, se observa que, en 1973, ocuparon el tercer lugar en los menores de un año de edad y en 1980, precedidas por las afecciones perinatales, pasaron al segundo lugar donde se han mantenido. En 1973, el riesgo de morir por éstas fue de 2,5 por cada 1 000 nacidos vivos; en 1994, de 2,2 y en los años 1995 y 1996, de 2,1 en ambos. En el año 1998 hubo una mortalidad por defectos congénitos de 2 por cada 1 000 nacidos vivos.²⁻⁴

Aproximadamente 1 por cada 1 000 de los recién nacidos vivos presenta algún tipo de deformidad craneoencefálica; por otra parte, las malformaciones cefálicas representan 15 % de todas las anomalías.^{4, 5}

El uso de la ecografía en la evolución del útero gestante fue descrito por primera vez en 1958 y, desde entonces, ha reemplazado a los otros métodos de diagnóstico por imágenes en la evaluación del útero y el feto.³

Esta exploración durante el embarazo es ya una técnica de rigor y su aplicación conduce a la disminución de la mortalidad perinatal.^{3, 5} Por medio de la ecografía, 90 % de las malformaciones fetales pueden ser diagnosticadas.⁵

Motivados por la incidencia de malformaciones diagnosticadas en este territorio, se decidió ahondar en el conocimiento del estado actual de esta problemática.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo y prospectivo de 173 embarazadas atendidas en el Departamento Provincial de Genética Clínica de Santiago de Cuba, desde enero del 2000 hasta diciembre del 2004, para identificar las malformaciones congénitas del sistema nervioso central (SNC) detectadas mediante la ecografía. Algunas de las variables incluidas en la investigación fueron: tipo de malformación del SNC, relación con los resultados de la alfafetoproteína, valoración del volumen del líquido amniótico y conexión entre el hallazgo sonográfico y el resultado de la necropsia.

Todas las ecografías fueron realizadas por el mismo equipo médico, preferentemente con cortes longitudinales y transversales y equipos de ultrasonido sectorial de tiempo real.

RESULTADOS

La calidad para diagnosticar las malformaciones del sistema nervioso central se ha incrementando con el transcurso de los años (**tabla 1**). Durante el quinquenio estudiado, se registraron un total de 173 casos con anomalías congénitas del SNC en el período prenatal, lo que evidencia un perfeccionamiento del recurso humano que labora en este departamento unido al mejoramiento de los equipos de ecografía.

Tabla 1. *Malformaciones congénitas del sistema nervioso central detectadas por ecografía*

| Año | Casos examinados | Casos positivos | % |
|------------|-----------------------------|----------------------------|----------|
| 2000 | 195 | 29 | 14,8 |
| 2001 | 150 | 29 | 19,3 |
| 2002 | 132 | 30 | 22,7 |
| 2003 | 134 | 35 | 26,1 |
| 2004 | 144 | 43 | 29,8 |
| Total | 755 | 173 | 22,9 |

Las malformaciones más frecuentes fueron: hidrocefalia, en 71 fetos (41,0 %); defectos de fusión de la columna vertebral asociados con hidrocefalia oacráneo o ambas, en 30, para 17,3 %, y acráneo, en 28, que representaron 16,1 %. A estas les siguieron, en orden descendente, los defectos de fusión de la columna vertebral (22,0 %), la encefalocele (9,0 %), la microcefalia (6,0 %) y otras (7,0 %).

Al relacionar los resultados de la alfafetoproteína en los pacientes con malformaciones del SNC diagnosticadas por ecografía (**tabla 2**), se observó un predominio de los resultados elevados, con 87 casos, para 50,2 %; seguidos por los normales y bajos, con 23,8 % y 4,0 %, respectivamente; por lo que existió correlación diagnóstica entre la alfafetoproteína y la sonografía y se demostró, a su vez, que estos 2 medios de diagnósticos son fundamentales para determinar las malformaciones del SNC.

Tabla 2. *Malformaciones diagnosticadas por ecografía y su relación con la alfafetoproteína*

| Resultados de la alfafetoproteína | No. | % |
|--|------------|----------|
| Elevada | 87 | 50,2 |
| Baja | 7 | 4,0 |
| Normal | 41 | 23,8 |
| No realizada | 38 | 22,0 |
| Total | 173 | 100,0 |

El volumen del líquido amniótico estuvo aumentado en 60 pacientes, para 34,7 %, y normal y disminuido, en 105 (60,7 %) y 8 (4,6 %) embarazadas, respectivamente.

Durante este período de estudio, existió correlación entre los diagnósticos sonográfico y anatomopatológico, pues en 166 (98,8 %) de los embarazos interrumpidos, el pronóstico resultó positivo. Solo 5 gestantes, y sus respectivos cónyuges, decidieron no interrumpir la gravidez y los recién nacidos tuvieron las malformaciones descritas por la ecografía.

DISCUSIÓN

El diagnóstico de las malformaciones congénitas constituye, desde hace varios años, un elemento fundamental en la disminución de la morbilidad y mortalidad infantil. Investigaciones anteriores⁶⁻⁹ señalan a la ecografía como un valioso medio para el diagnóstico de las malformaciones congénitas.

La hidrocefalia fue la anomalía que prevaleció en la serie, seguida, en menor cuantía, por los defectos de fusión de la columna vertebral asociados con hidrocefalia oacráneo o ambos, el acráneo, los defectos de fusión de la columna vertebral, entre otras. Estos resultados coinciden con los de Pelegrino Reyes *et al*⁸ y Pérez Ramírez *et al*,⁹ en 1998 y 1999, respectivamente.

Existió una correlación diagnóstica entre la alfafetoproteína y la ecografía en este estudio, lo que concuerdan con las investigaciones efectuadas por otros autores.^{6, 9-12}

En cuanto al volumen del líquido amniótico, los datos se corresponden con los de la literatura médica revisada,¹³⁻¹⁶ en la cual se destaca una elevación del líquido amniótico en aproximadamente una tercera parte de los fetos con malformaciones del SNC.

Se ha demostrado que existe una buena preparación del equipo médico que lleva a cabo estos tipos de exámenes ecográficos, lo que además se corresponde con el uso de equipos sonográficos de alta resolución con tecnología avanzada.^{17, 18}

De la casuística se concluyó que las malformaciones congénitas del sistema nervioso central determinadas con mayor frecuencia fueron la hidrocefalia y los defectos de fusión de la columna vertebral asociados con hidrocefalia y/o acráneo, la diagnosis de dichas anomalías ha sido más eficaz en los últimos años debido al mejoramiento del personal que labora en este departamento de ecografía y al desarrollo tecnológico de los equipos para tal fin, el volumen aumentado del líquido amniótico se correspondió con la presencia de las malformaciones, el diagnóstico prenatal por sonografía de las deformaciones del SNC se asoció a una alta confirmación necrópsica en las pacientes estudiadas y, finalmente, existió correlación entre lo descrito por la ecografía y la elevación de la alfafetoproteína en las gestantes.

Se recomienda una mayor capacitación del personal de imagenología en función del pronóstico prenatal, así como la realización de ecografías a 100 % de las embarazadas, entre las 22 y 24 semanas de gestación, para pesquisar malformaciones congénitas, y ecografía transvaginal, entre las 11y 12 semanas, a fin de descartar signos indirectos de cromosomopatías.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hallandrs NS, Wessels MW, Niermeijer MF, Los FJ, Wladimiroff JW. Early fetal anomaly scanning in a population at increased risk of abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19(6):570-4.
2. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E. Avances en Ecografía Obstetricia y Ginecología. La tridimensión ecográfica. Segunda Parte. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1999; 25(2):92-5.
3. Pérez Guerrero JL, Quevedo Torres R, González Pérez A. Resultados del pesquiasaje de malformaciones fetales por ultrasonido. Estudio en 4 años (1984-1987). *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1990; 16(1):49-56.
4. Sen C. The use of first trimestre ultrasound in routine practice. *J Perinat Med* 2001; 29(3):212-21.
5. Rashid SO. A study of fetal anomalies detected by ultrasound in Bangladesh and their relative frequencies. *JR Soc Health* 2002; 122(1):55-7.

6. Nadel AS, Green JK, Holmes LB, Frigoletto FD, Benacerraf BR. Absence of need for amniocentesis in patients with elevated levels of maternal serum alpha-fetoprotein and normal ultrasonographic examinations. *N Engl J Med.* 1990;323(9):557-61.
7. Pelegrino Reyes RT, Velázquez Matos L, Fernández Leyva F, Pelegrino Velázquez B. Malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido, 15 años de trabajo. *MULTIMED* 1998; 2(3). <http://bvs.sld.cu/revistas/mul/vol2_3_98/mul06398.htm> [consulta: 10 diciembre 2007].
8. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartman Guilarte A. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones congénitas. Nuestra experiencia en el período 1983-1995. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1997; 23(1):53-8.
9. Alegría R, Donayre A, Lima M, Bustamante L. Evaluación clínica y ecográfica del polihidramnios. *Rev Fac Med Hum* 1999; 1(1): 20-3 <http://sisbib.unmsm.edu.pe/BvRevistas/rfmh_urp/v01_n1/a06.htm> [consulta: 5 febrero 2008].
10. López MA, Husulak TM, Barreto SM. Actualización sobre mielomeningocele. *Rev Postg VIa Cát Med* 2003; (124):14-26. <<http://med.unne.edu.ar/revista/revista124/mielomeningo.htm>> [consulta: 5 febrero 2008].
11. Bonilla-Musoles F. Diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1983:303-14.
12. Fong KW, Toi A, Salem S, Hornberger LK, Chitayat D, Keating SJ, et al. Detection of fetal structural abnormalities with US during early pregnancy. *Radiographics* 2004; 24(1):157-74.
13. Lennon CA, Gray DL. Sensitivity and specificity of ultrasound for the detection of neural tube and ventral wall defects in a high-risk population. *Obstetrics & Gynecology* 1999;94:562-6
14. Bajo Arenas JM, Olaizola Llodio JI. *Ecografía obstétrica*. Madrid: Masson, 1994:135-67.
15. Solá A, Rogido M. *Cuidados especiales del feto y el recién nacido*. México, DF: McGraw-Hill Interamericana, 2001; t1:146-53.
16. Abramowicz JS, Jaffe R. Ultrasound detection of fetal abnormalities. *Pediatric Annals* 1996; 25(4):228-38.
17. Bukowsky R, Soade GR. Hidropesía fetal (Hydrops fetalis). *Clin Perinatol* 2000; 27(4): 1007-32.
18. Bronsteen RA, Comstoch CHM. Anomalías del SNC. *Clin Perinatol* 2000;27(4):791-812.

MEDISAN 2010;14(2):174

Recibido: 21 de julio del 2008

Aprobado: 17 de enero del 2009

Dr. Carlos Andrés Toirac Romani. Hospital Provincial Docente "Saturnino Lora Torres",
Avenida de los Libertadores y calle 4ta, reparto Fomento, Santiago de Cuba, Cuba.
Dirección electrónica: carlosatoirac@yahoo.com