

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



MALFORACIONES DE FOSA POSTERIOR

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Marzo 2023

Malformaciones de fosa posterior



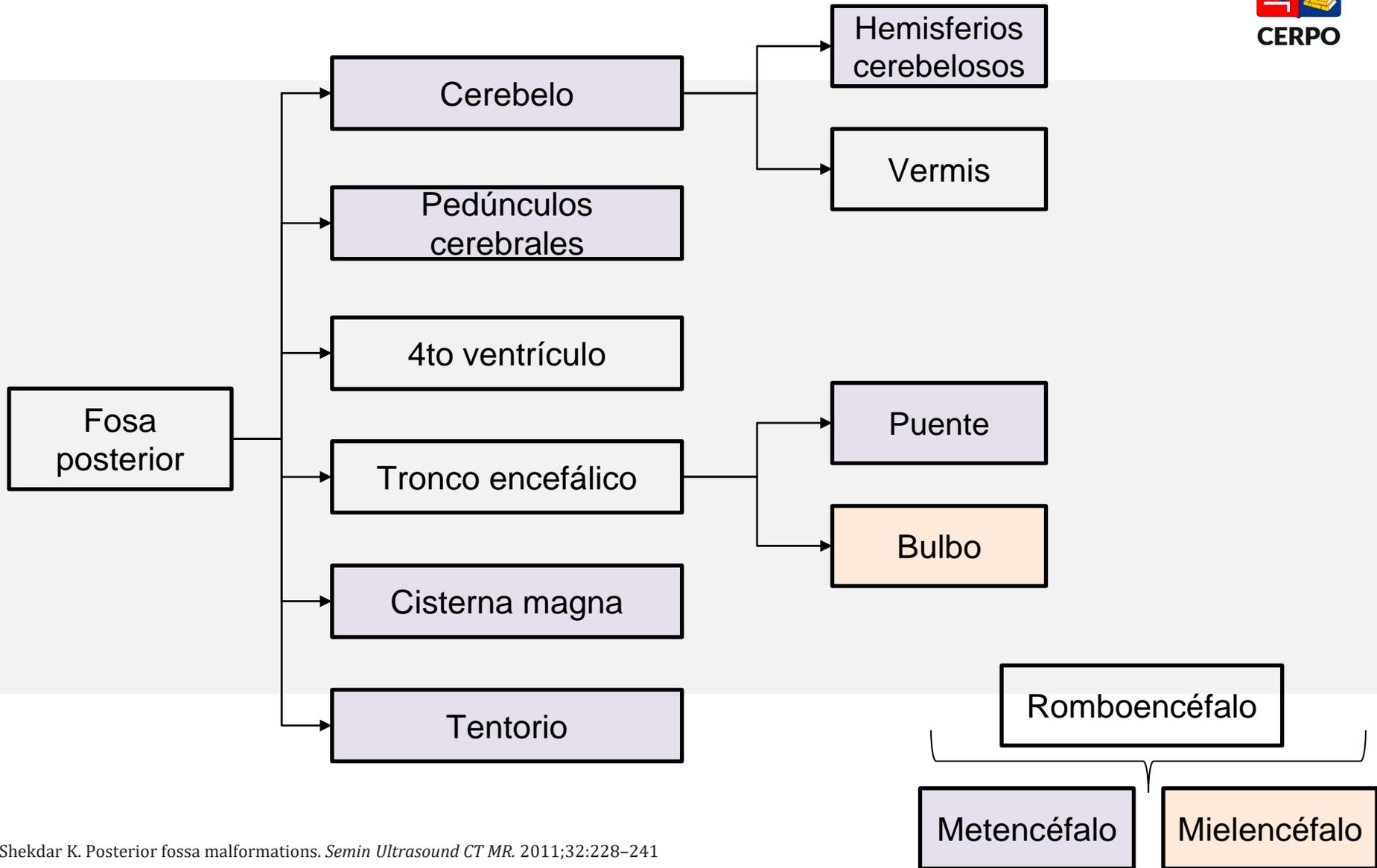
Generalidades

Grandes cambios en la anatomía del SNC conforme avanza la gestación.

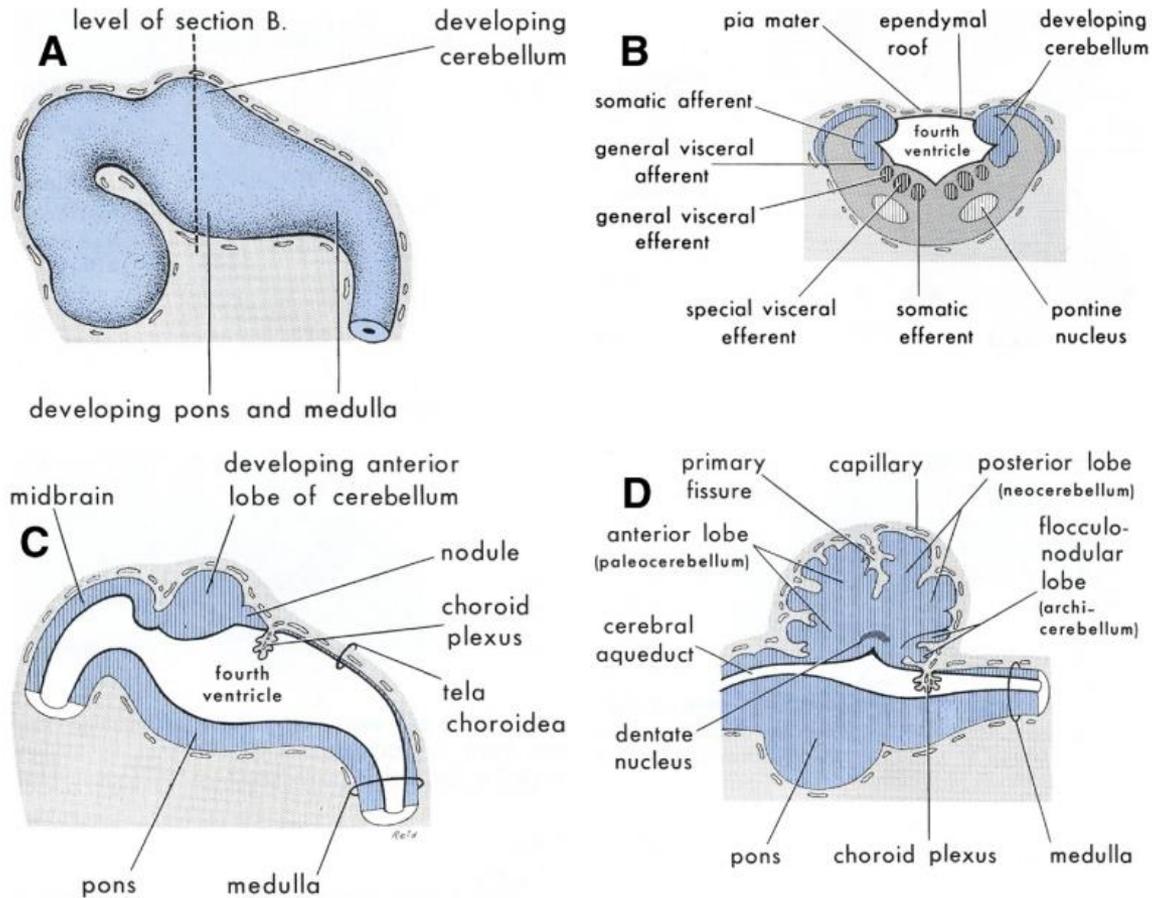
El entendimiento del desarrollo embriológico y anatómico es fundamental para comprender las desviaciones de la normalidad y entregar una adecuada asesoría.

La evaluación de la fosa posterior mediante los cortes axiales habituales son insuficientes.

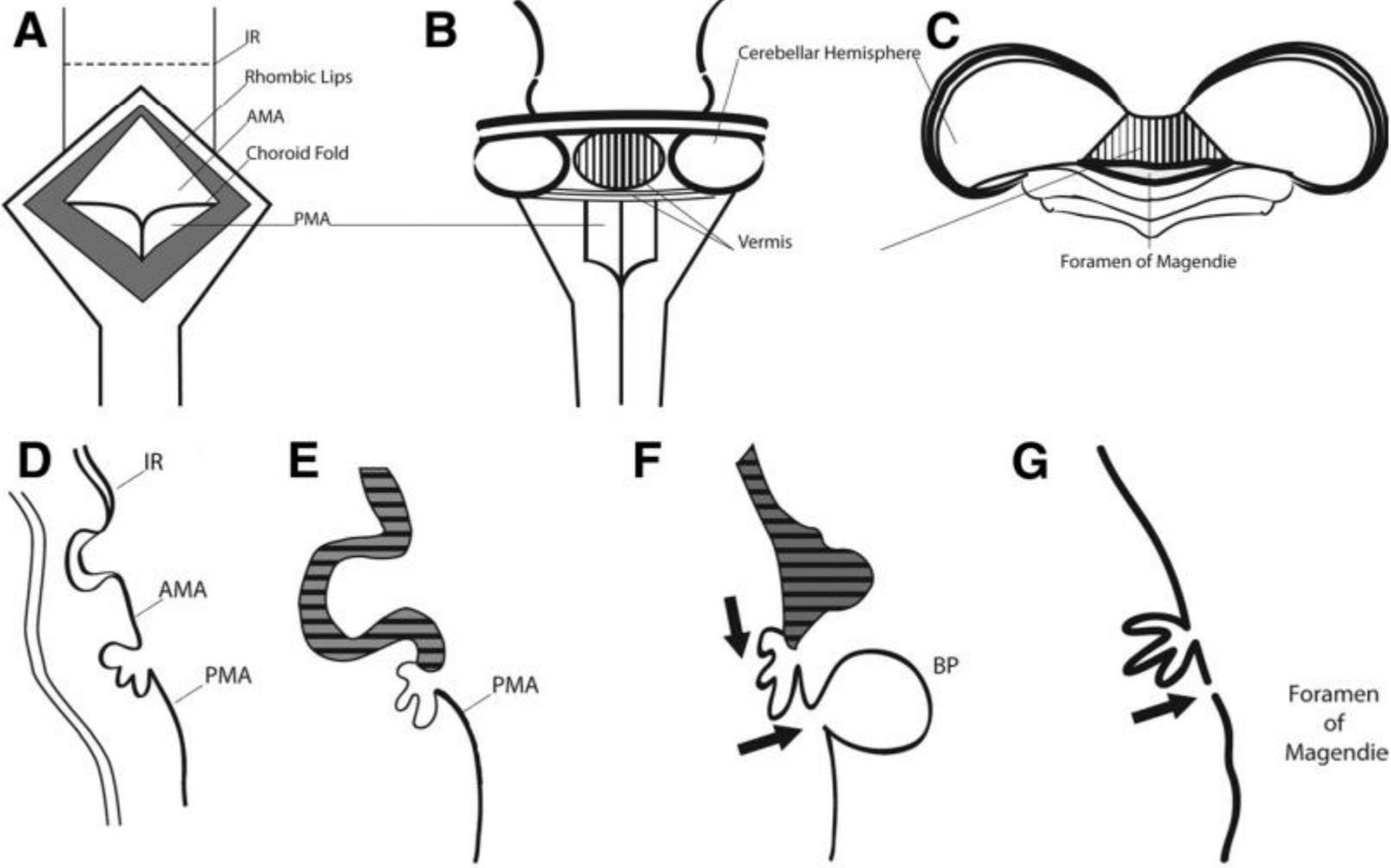
Anatomía y desarrollo embriológico



Anatomía y desarrollo embriológico



Anatomía y desarrollo embriológico



Consideraciones generales

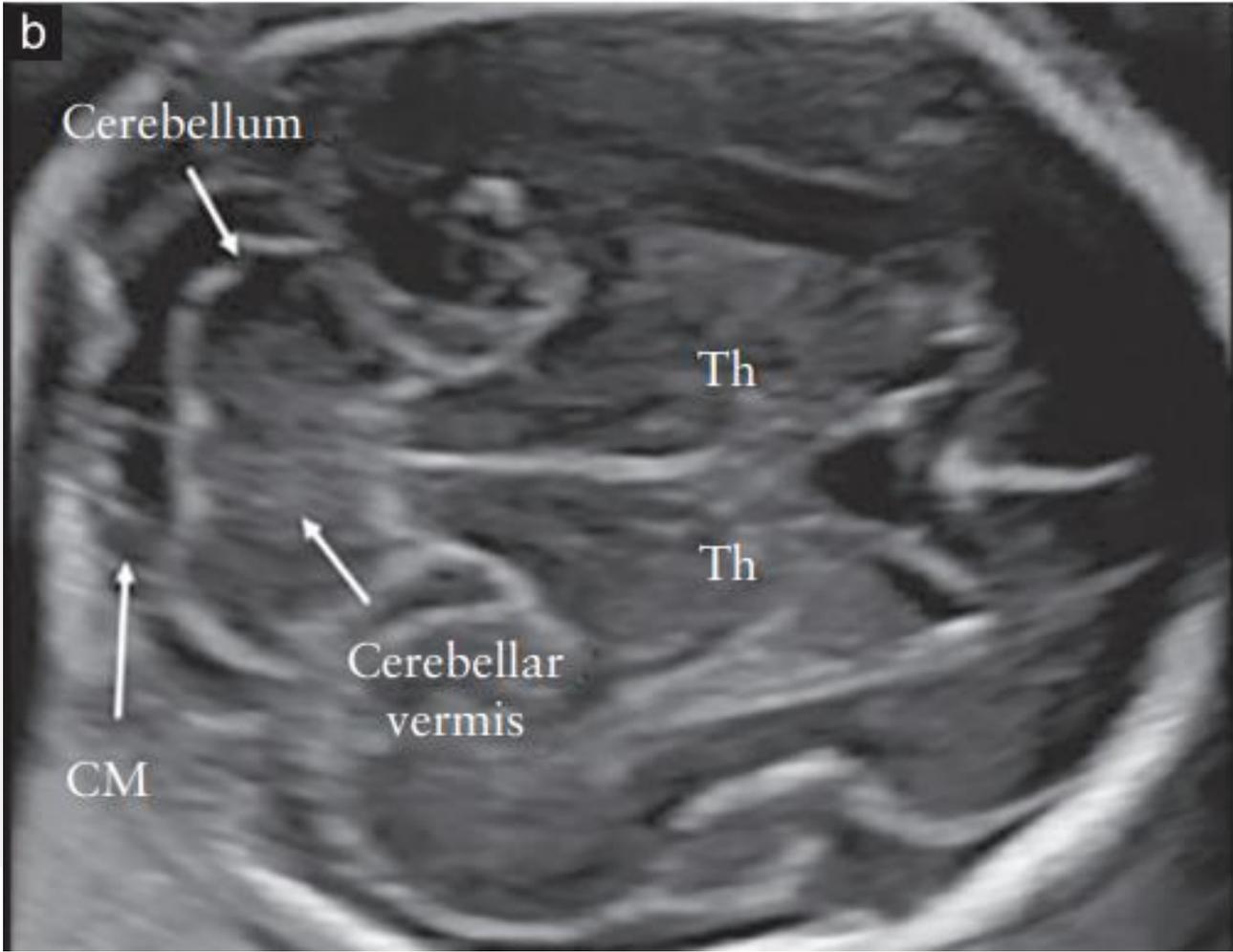


La bolsa de Blake es una estructura embriológica normal desde el inicio del desarrollo hasta su desaparición a la semana 18 aprox.

Las cisuras cerebelosas y las fisuras del vermis se forman a partir del 5to mes de gestación (fisura primaria del vermis detectable a las 24 semanas en un 100% de los casos)

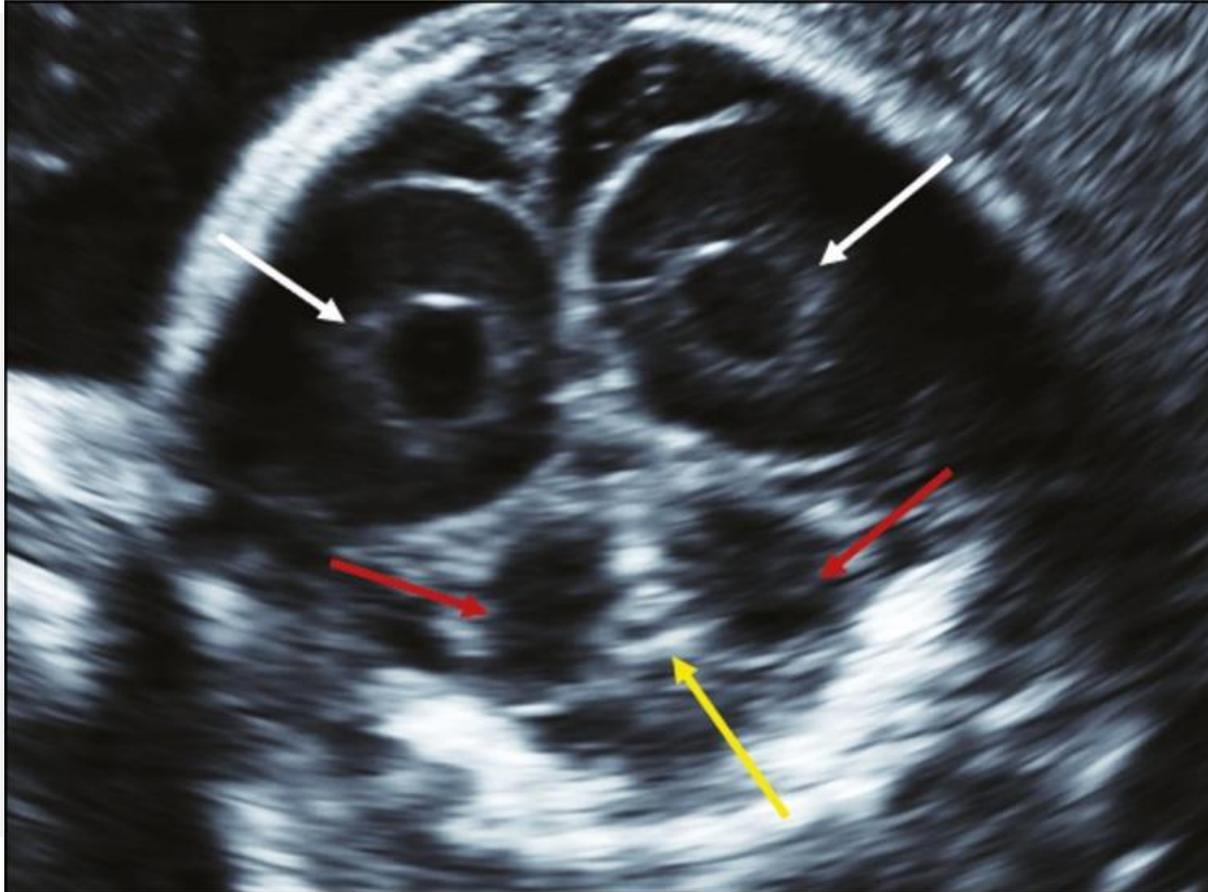
Diagnóstico precoz de malformaciones cerebelosas es difícil en primer trimestre.

Plano transcerebelar axial



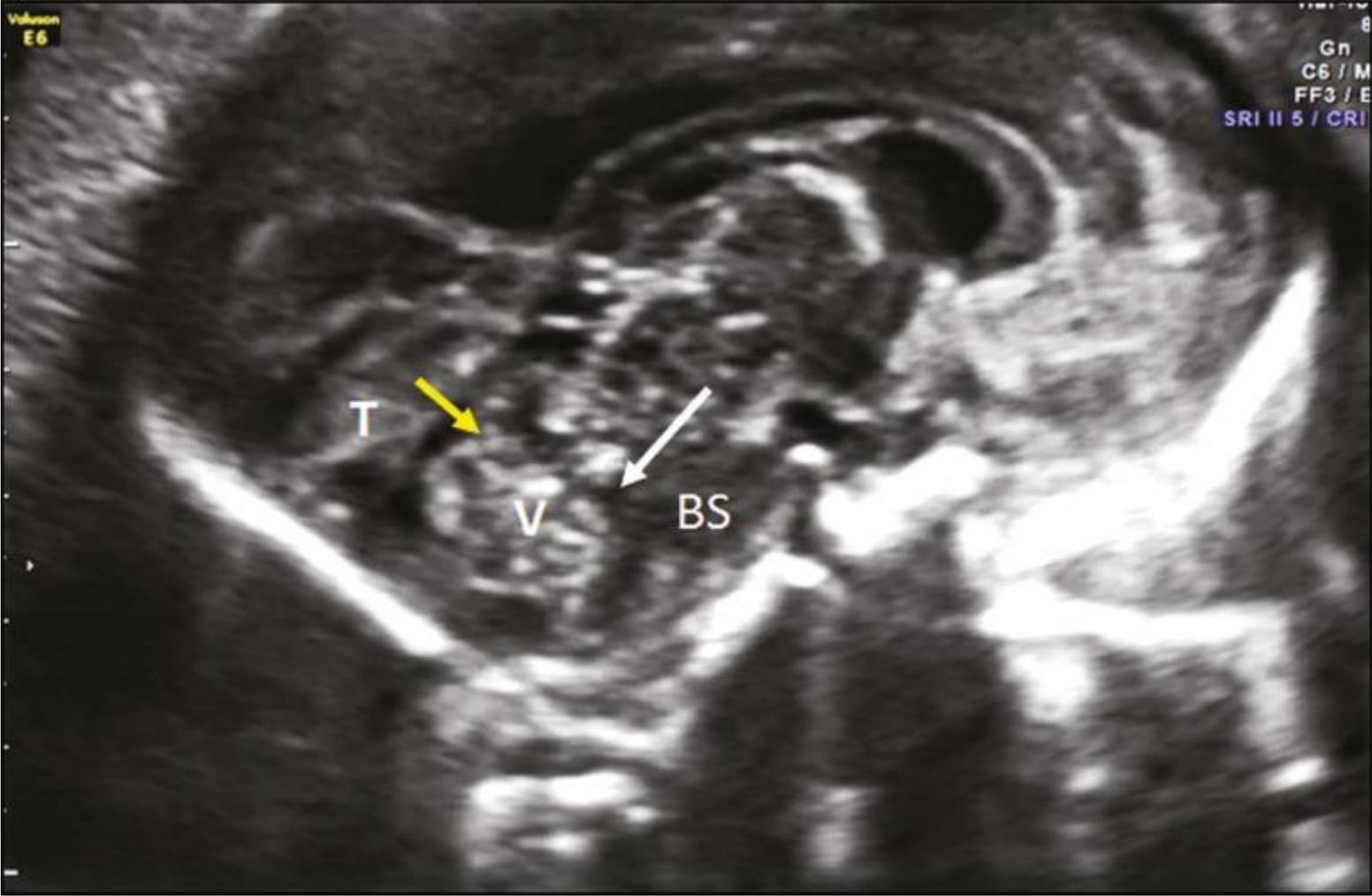
Malinger G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu GL, Timor-Tritsch IE. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1: performance of screening examination and indications for targeted neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(3):476-484.

Plano transcerebelar coronal

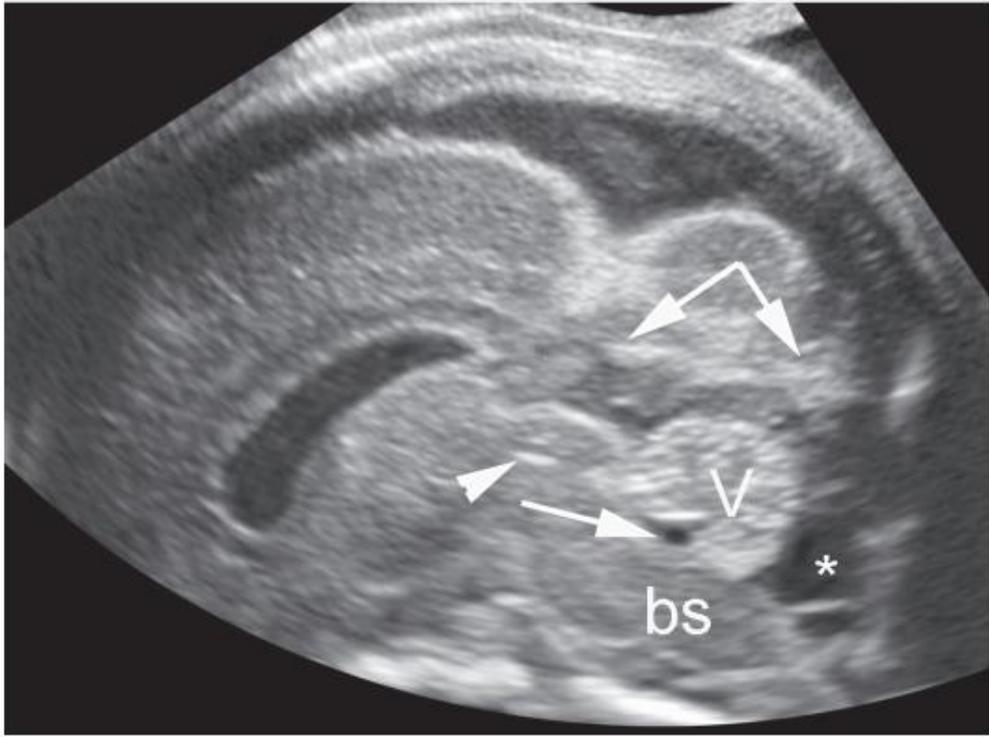
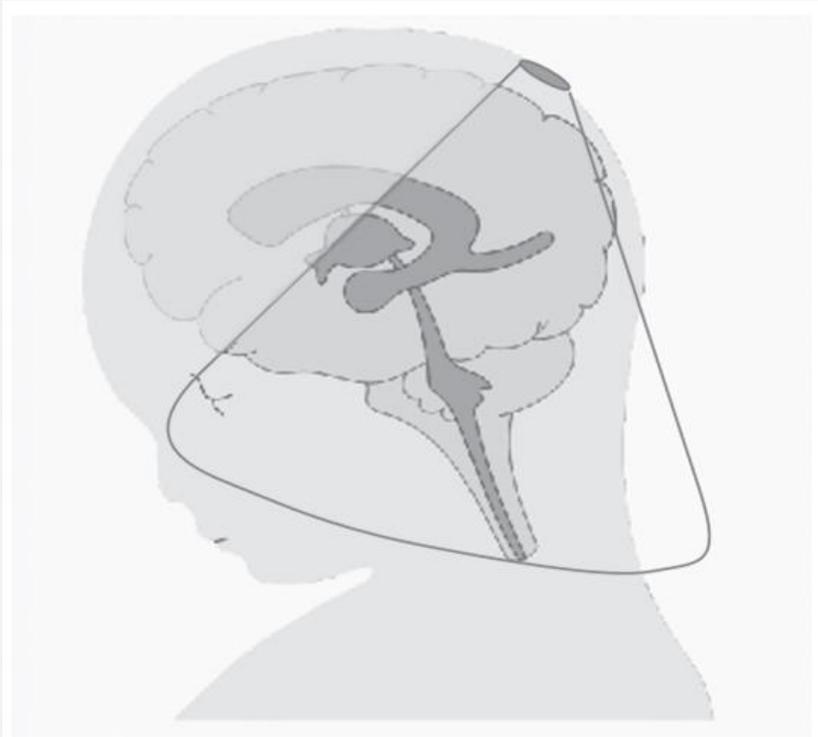


Importante en la diferenciación de los hemisferios y el vermis, identificando bien la agenesia vermiana

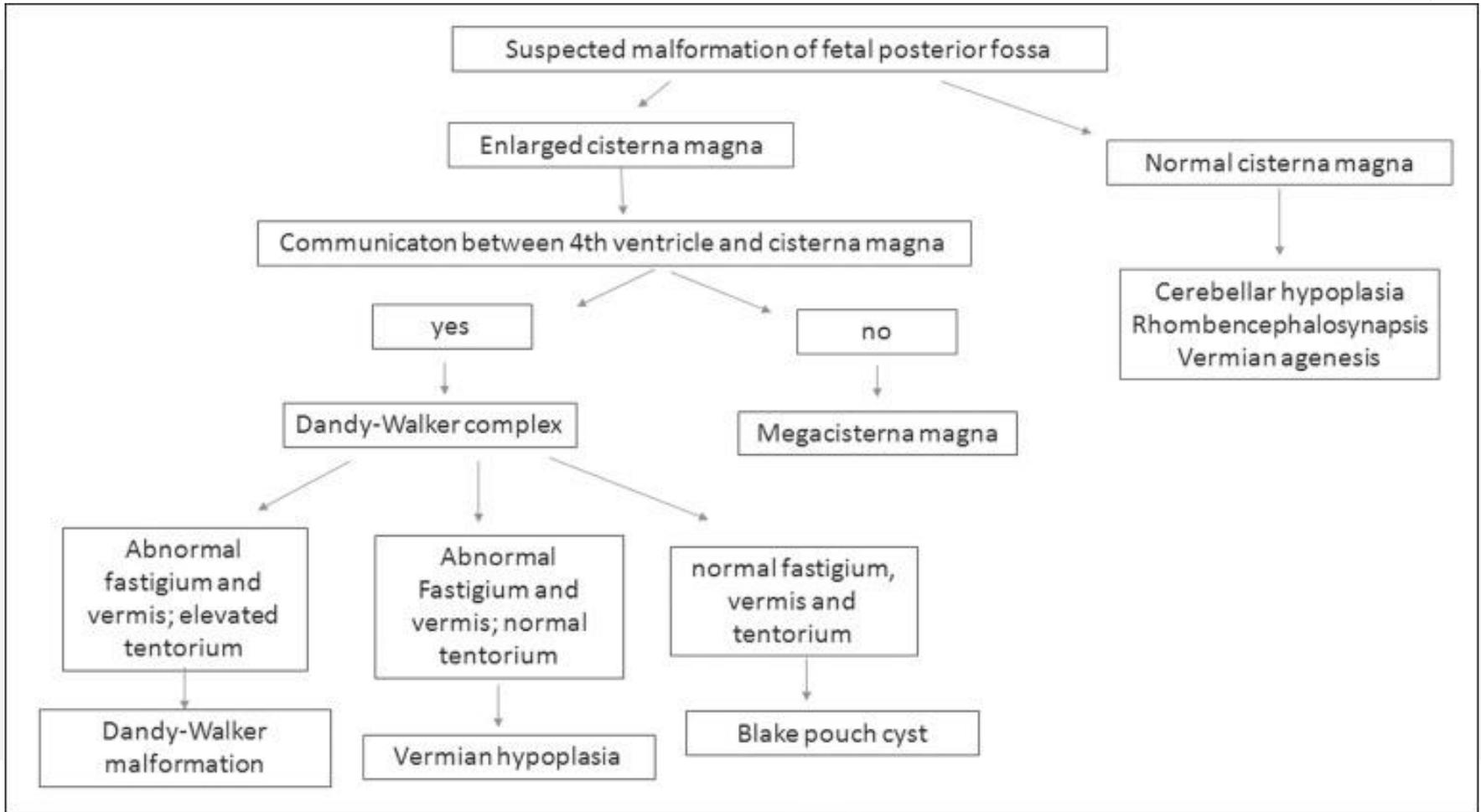
Plano transcerebelar sagital



Plano transcerebelar sagital



Clasificación de malformaciones de fosa posterior



Complejo Dandy-Walker



Comunicación
4to ventrículo
con la CM



Malformación de Dandy-Walker



Incidencia 1-10,000-30,000 RNV.

Se asocia a hidrocefalia en un 80% de los casos.

Patogenia: desarrollo anormal del vermis en el cual el 4toV no se cierra causando una bolsa de Blake persistente. El 4toV se alarga provocando las alteraciones características: Megacisterna magna > 10 mm, comunicación entre el 4toV y la cisterna magna después de las 20 semanas.

Se asocia a otras malformaciones del SNC y no SNC entre un 50-70%.

SNC: ventriculomegalia, agenesia de CC, holoprosencefalia y encefalocele. Menos frecuentemente desordenes de la migración y heterotopias.

No SNC: anomalías en extremidades, pared abdominal, HDC, genitales ambiguos y RCF.

Presenta asociación a trisomías 9, 13, 18 y 21, triploidías, y deleciones 6p y 3q22-q24. Se asocia además a síndromes no cromosómicos como Meckel y Walker-Warburg. Otros. Síndrome PHACE, síndrome Joubert. La MDW aislada se asocia en un 16,3% a alteraciones cromosómicas, siendo las deleciones las más frecuentes. Otros factores: OH-, DM2, rubeola, CMV.

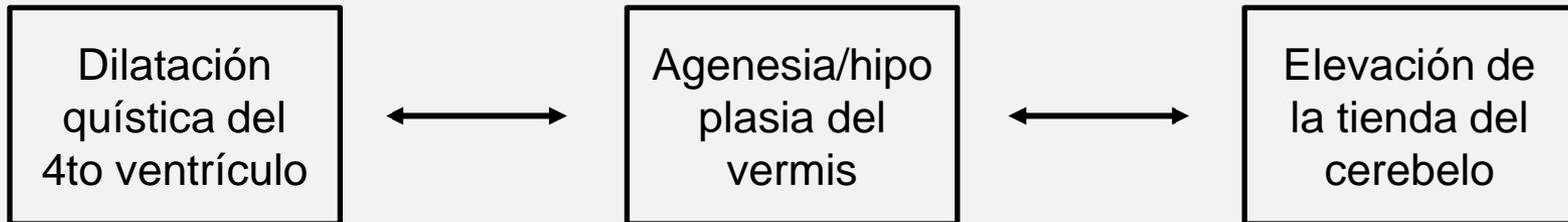
Malformación de Dandy-Walker



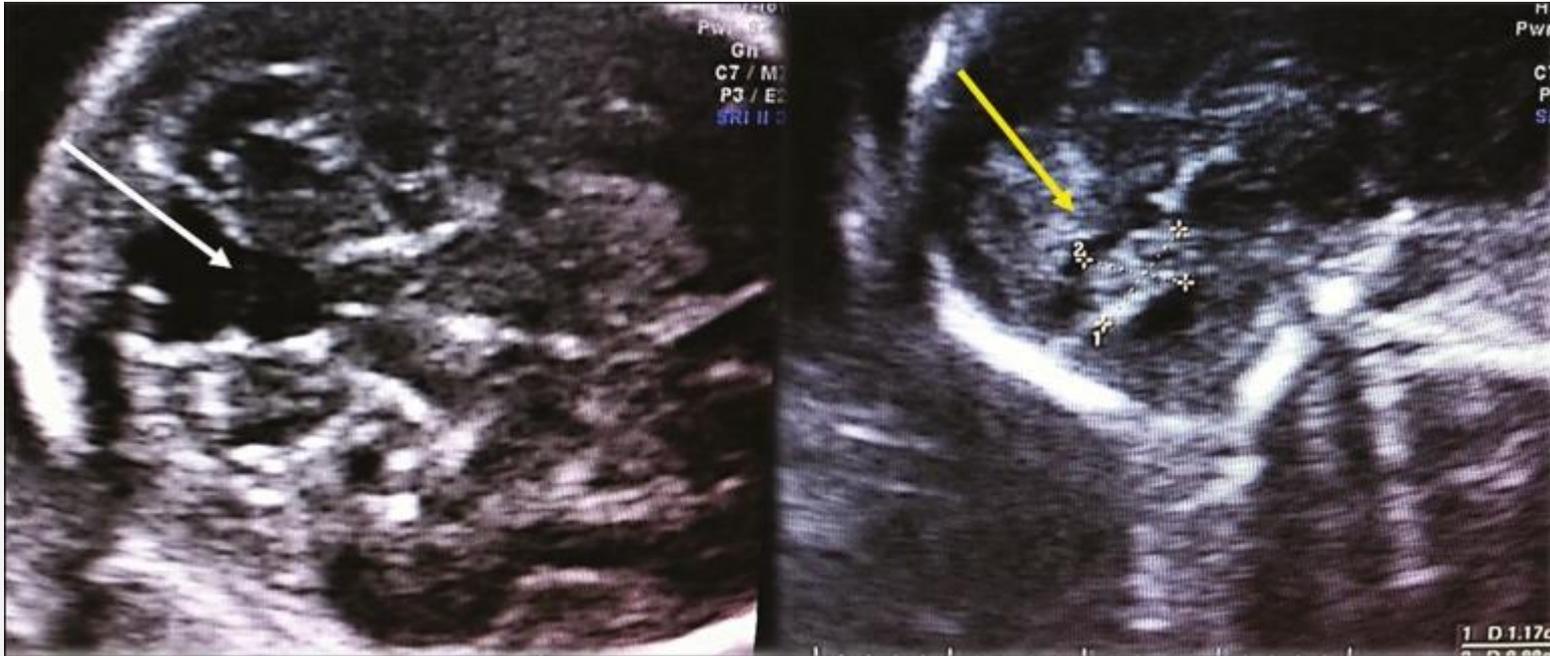
El **manejo** incluye una evaluación anatómica fetal detallada incluyendo ecocardiograma y neurosonografía. RNM en casos de dificultad técnica u otras malformaciones del SNC asociadas.
AMCT para buscar CMV y rubeóla.
Estudio genético escalonado (cariograma, CMA, ES).

El **pronóstico** según distintas series muestra que un tercio de los casos tiene un neurodesarrollo normal. Tienen mejor pronóstico cuando no existe otra malformación asociada t se presentan con un vermis lobulado normal.
El pronóstico también depende de trastornos genéticos asociados, y según el grado de ventriculomegalia desarrollada.

Malformación de Dandy-Walker



Hipoplasia vermiana



Comunicación
del 4to
ventrículo con
la CM



Vermis
pequeño con
fastigium
anormal



Posición
normal del
tentorio

Quíste de la bolsa de Blake

Es una estructura quística de la fosa posterior que representa una protrusión del 4toV en el área de la CM.

Es el resultado de una falla en la perforación del delgado tejido ependimario que conforma el techo del 4toV. A las 12 semanas esta perforación genera el foramen de Magendie que se abre a la CM. Si esta perforación no ocurre, el LCR producido por el plexo coroideo en el 4toV forma una bolsa no comunicante que se proyecta hacia atrás y hacia arriba en la CM, potencialmente agrandando este espacio y levantando y rotando el vermis cerebeloso.

Se ha asociado a un 11,5% a otras anomalías del SNC y 25,3% de anomalías extra-SNC. El LHR para aneuploidía es de un 5%. T21 se ha asociado a quiste de la bolsa de Blake con y sin otras anomalías.

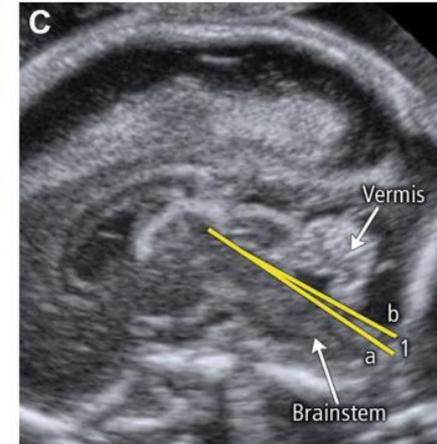
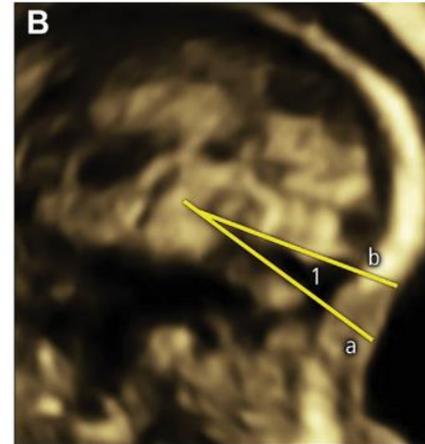
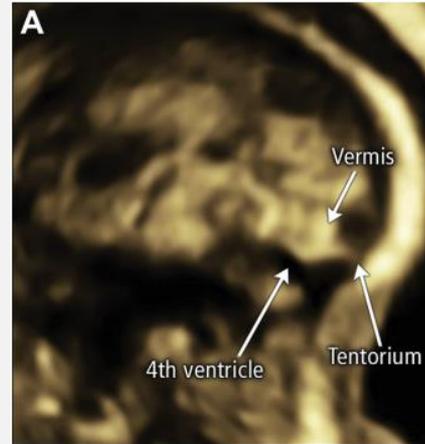
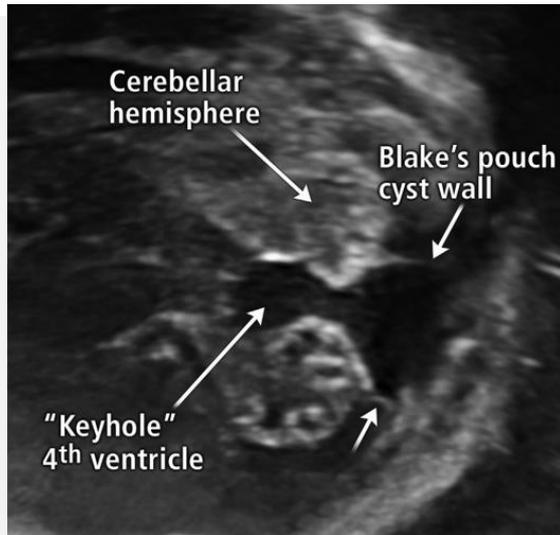
Se diferencia de la anomalía Dandy Walker principalmente por una elevación y rotación anterior discreta del vermis, con un ángulo vermiano-puente entre 5-45°. Se suelen ver además las paredes del quiste en la CM.

Quíste de la bolsa de Blake

El seguimiento debe incluir ecocardiografía, neurosonografía. Si la anomalía se encuentra aislada, no se sugiere complementar con RNM. El 50% de los casos se resuelve espontáneamente en el 3er trimestre.

El pronóstico depende de las asociaciones a otras malformaciones y a la presentación o no de trastornos genéticos. En los casos aislados, se da un neurodesarrollo normal en el 95-100% de los casos, considerándose una variante anatómica normal.

Quíste de la bolsa de Blake



Comunicación aparente del 4to ventrículo con la CM



Vermis y fastigio normales



Rotación ascendente del vermis y ligera elevación del tentorio

Megacisterna Magna



Se considera una variante normal, pero también puede asociarse a otras anomalías, aunque en raras ocasiones.

Difícil distinguir de un quiste aracnoideo, ya que ambos son espacios de líquido anecoicos y pueden provocar un festoneado leve del cráneo.

Estudios en autopsias, revelan que corresponderían a delicadas membranas de un quiste retrocerebeloso e histológicamente suelen ser de la aracnoides o variantes de la bolsa de Blake.

No se asocia a anomalías cromosómicas.

Existe un asociación a otras anomalías del SNC y no-SNC en un 12,6% y 16,6% respectivamente, siendo la ventriculomegalia la anomalía asociada más frecuente.

En cuanto al pronóstico, los niños presentan un desarrollo neurológico anormal en un 13,8%.

Megacisterna Magna



CM > 10 mm



Vermis,
fastigio y
tienda
normales



Sin
comunicación
entre el 4to V y
la CM

Quiste aracnoideo



Los quistes aracnoideos congénitos son extraaxiales y son el resultado de duplicaciones de la membrana aracnoidea. No se comunican con el cuarto ventrículo ni con el espacio subaracnoideo.

Un total de 10 a 45% ocurre en la fosa posterior y puede ubicarse retrocerebelosamente (en la línea media) o lateral a un hemisferio, supravermiano o incluso anterior al tronco encefálico

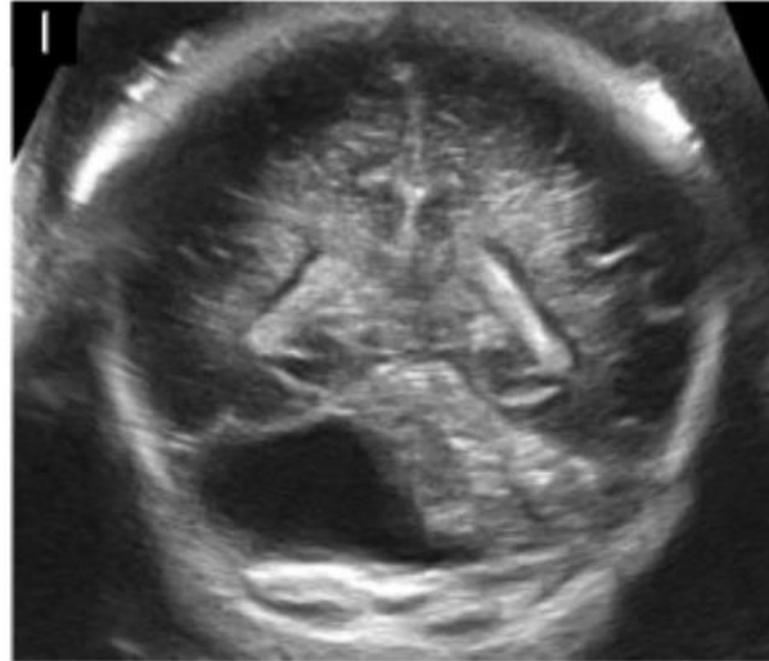
Se presentan en la ecografía como quistes avasculares anecoicos con efecto de masa en el cerebelo o tabla interna del cráneo.

Las paredes del quiste suelen ser demasiado delgadas para ser visualizadas.

No hay riesgo de recurrencia informado. Las anomalías congénitas asociadas son raras. Los quistes suelen ser asintomáticos en la vida postnatal.

En algunos casos, los quistes aracnoideos pueden agrandarse y producir un efecto de masa en el cerebelo y el vermis, lo que puede causar una obstrucción secundaria del sistema ventricular e hidrocefalia. Los niños pueden presentar macrocefalia y signos de aumento de la presión intracraneal que requieren cirugía. El resultado es favorable

Quiste aracnoideo



Colección de LCR
que no tiene
comunicación con
la CM



Compresión
extrínseca del
cerebelo

Hipoplasia cerebelosa



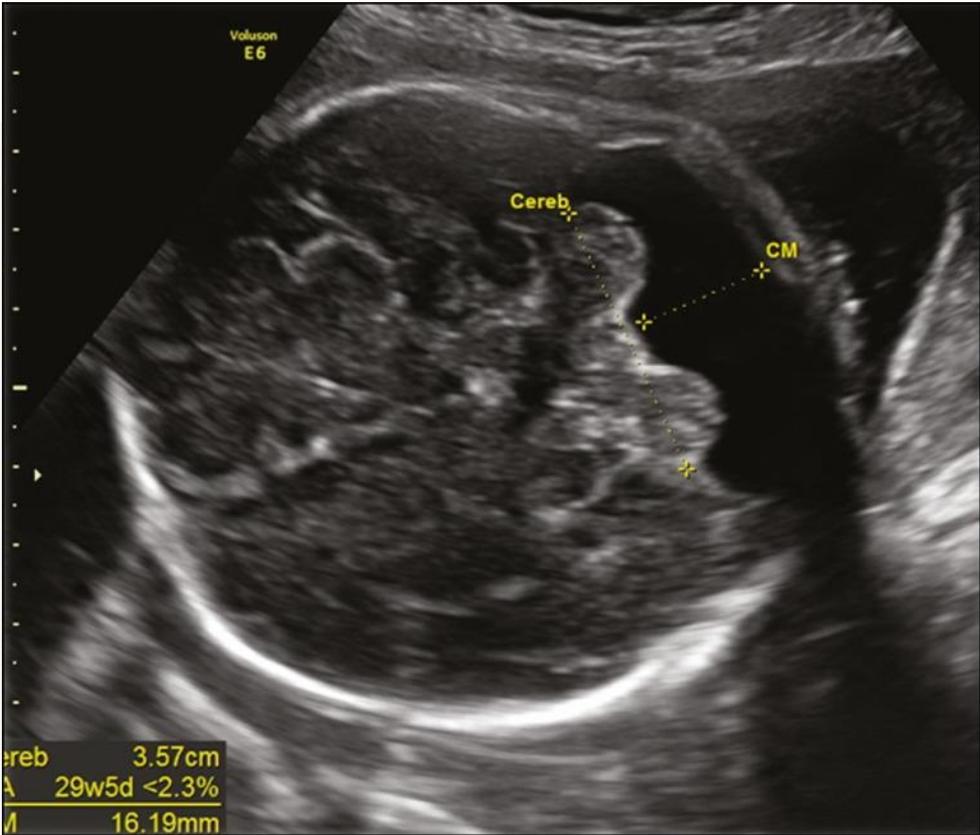
El vermis y los hemisferios cerebelosos están involucrados de manera similar. El tentorio está normalmente orientado. La ecogenicidad del cerebelo es normal. El cuarto ventrículo tiene una forma normal.

La hipoplasia cerebelosa se ha informado en diferentes síndromes genéticos, anomalías cromosómicas y trastornos metabólicos que se presentan en el útero.

La hipoplasia cerebelosa puede deberse a trastornos prenatales debido a hemorragia, isquemia e infecciones como citomegalovirus o exposición a fármacos.

Las características clínicas y el pronóstico son heterogéneos y reflejan la causa específica. Cuando se aísla el pronóstico puede ser bueno.

Hipoplasia cerebelosa



3er T. DCT < p10



CM falsamente aumentada

Hipoplasia pontocerebelosa



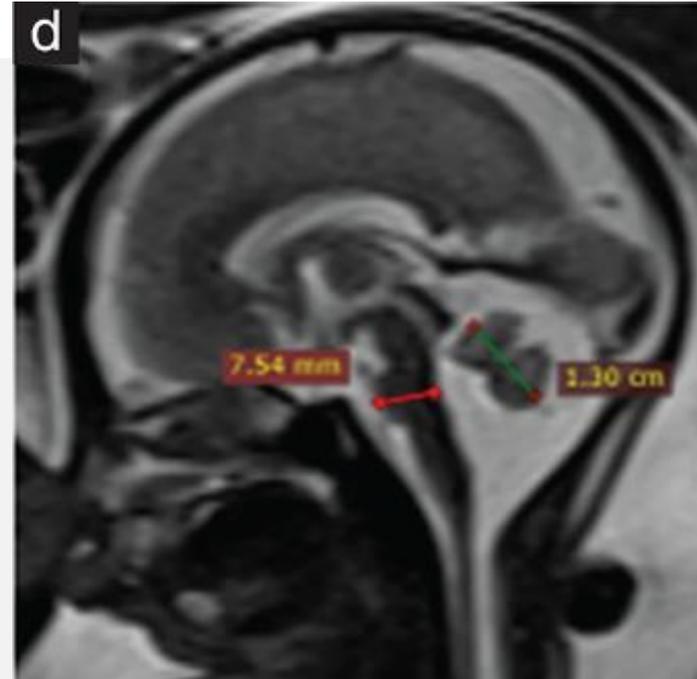
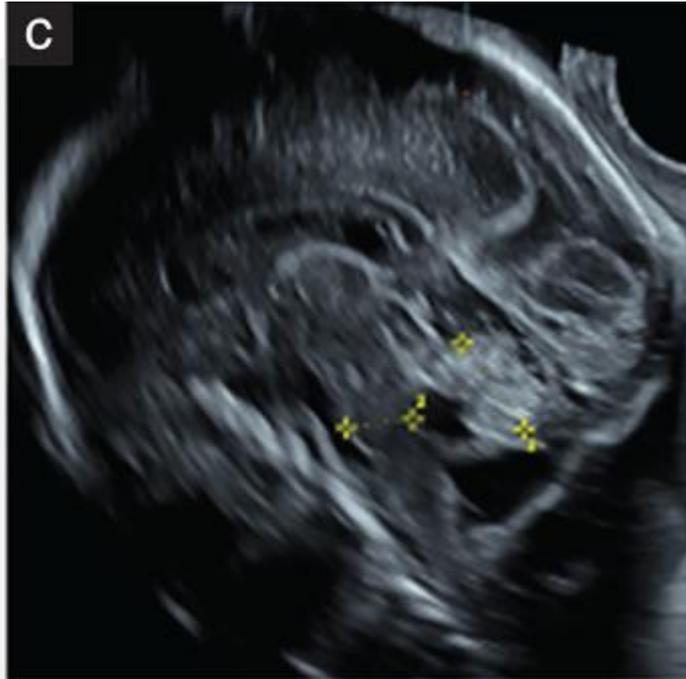
Corresponde a un grupo de trastornos neurodegenerativos autosómicos recesivos de inicio prenatal, caracterizados por hipoplasia del cerebelo y la protuberancia.

Se han identificado muchos cambios genéticos en HPC. Las asociaciones genéticas sugieren mecanismos patogénicos relacionados con defectos en procesos fundamentales como la síntesis de proteínas y el empalme de ARN.

El diagnóstico prenatal es poco frecuente.

El pronóstico es reservado.

Hipoplasia pontocerebelosa



Cerebelo pequeño +
protuberancia plana



Difícil diagnóstico.
Varios subtipos.
Herencia AD

Romboencefalosinapsis



Corresponde a un defecto cerebeloso congénito raro caracterizado por agenesia vermiana completa o parcial y fusión de los hemisferios cerebelosos, pedúnculos cerebelosos y núcleos dentados.

En el plano axial, la hendidura normal entre los hemisferios cerebelosos no es visible y la forma del cerebelo dorsal es redonda en lugar de la característica forma de “3” inverso; las foliaciones transversas del cerebelo aparecen continuas y cruzan la línea media.

Pueden presentarse anomalías cerebrales asociadas e incluir defectos adicionales de la línea media, como estenosis del acueducto, holoprosencefalia, disgenesia del cuerpo caloso y displasia septoóptica. Las anomalías extracraneales incluyen anomalías de segmentación y fusión de la columna vertebral, anomalías musculoesqueléticas y defectos cardiovasculares, respiratorios y del tracto urinario. La mayoría de los pacientes no son sindrómicos. Sin embargo, la RES es una característica clave del síndrome de Gómez-López-Hernández (alopecia parietal, anestesia del trigémino y dismorfismo craneofacial) y del Sd. VACTERL-H (anomalías vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fístula traqueoesofágica, atresia esofágica, anomalías renales, hidrocefalia).

Romboencefalosinapsis



Fusión de hemisferios con hipoplasia/agenesia vermiana



DCT pequeño con forma triangular



Cisuras de los hemisferios son continuas

Agnesia vermiana



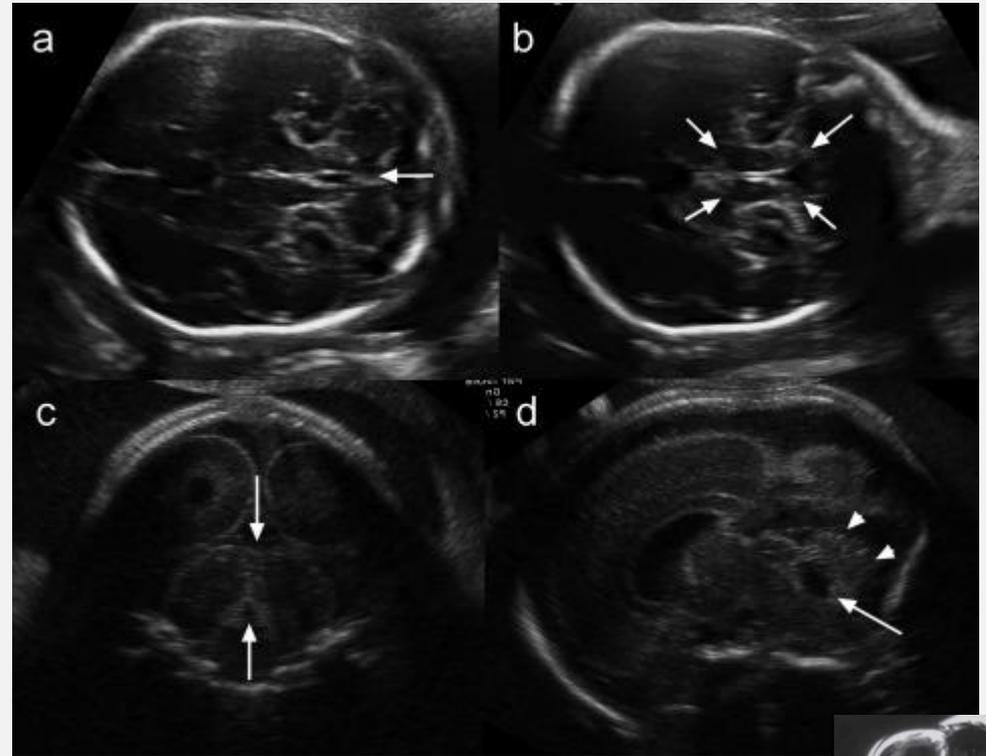
Ausencia completa
del vermis



Sd Joubert. Tx AR
agenesia
vermiana, déficit
cognitivo, ataxia.

Síndrome de Joubert

También conocido como el síndrome del diente molar (MTS), es un grupo de síndromes congénitos (ciliopatías) asociados con un signo radiológico común demostrado en imágenes axiales a través del istmo: un vermis hipoplásico, pedúnculos cerebelosos superiores engrosados, orientados horizontalmente y alargados, y una fosa interpeduncular profunda que se asemeja a un "diente molar" en la imagen axial



Síndrome de Joubert



Es un desorden raro autosómico recesivo, cuyo locus se encuentra en el cromosoma 9q, y se caracteriza por ataxia, retardo en el desarrollo psicomotor, anomalías oculares y respiratorias, relacionadas con disgenesia del vermis cerebelar y mesencéfalo. Actualmente es incluido en el espectro malformativo de síndromes cerebelooculorrenales (SCOR)

El diagnóstico prenatal generalmente se ha descrito, luego de una historia familiar positiva, la identificación de una anatomía anormal de la fosa posterior, o cuando se asocia con otras características típicas, como anomalías renales, polidactilia, labio leporino, un hamartoma hipotalámico o incluso un patrón respiratorio fetal anormal.

Se puede discutir la secuenciación del exoma completo, ya que no existe una correlación genotipo-fenotipo consistente.

Un grado severo de afectación cognitiva solo puede predecirse cuando existen malformaciones corticales asociadas. La afectación renal puede desarrollarse más tarde en la vida, por lo que las imágenes renales normales en el útero no pueden usarse para tranquilizar.

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



MALFORACIONES DE FOSA POSTERIOR

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Marzo 2023