

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



DEFECTOS DE INDUCCIÓN DORSAL

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Marzo 2023

Generalidades



Las anomalías de inducción dorsal son las que resultan de la falla de cierre del tubo neural, por lo que también se conocen como **defectos del tubo neural (DTN)**. Estos defectos, son producto de un mal cierre del tubo neural durante la neurulación primaria.

Se caracterizan por defecto o disrrafia cerebral, espinal o una combinación de estos.

Para un adecuado desarrollo del sistema nervioso central, es fundamental que el proceso de neurulación primaria se lleve a cabo con éxito. Si la fusión del pliegue neural presenta alguna anomalía, o no se cierran los neuroporos, se generan los ya mencionados DTN.

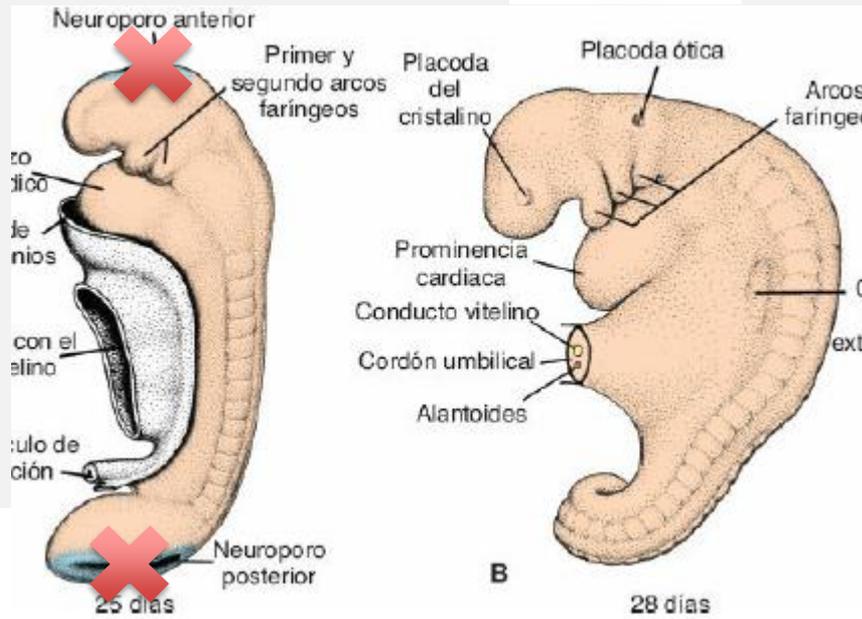
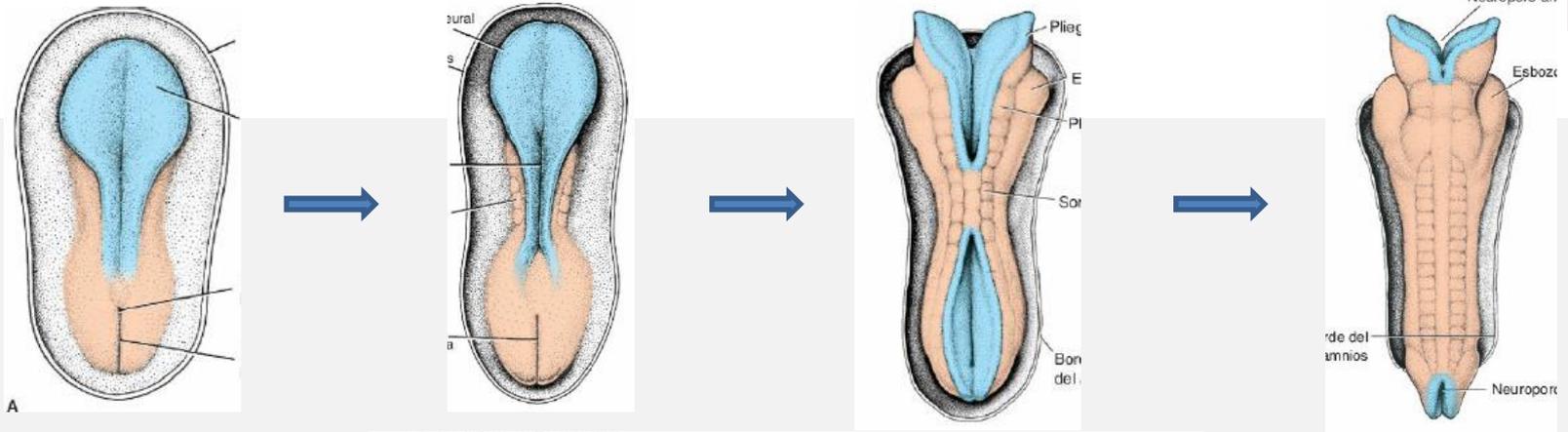
Defectos del tubo neural: defectos de neurulación primaria

- Craneorraquisquisis total
- Anencefalia
- Mielosquisis
- Encefalocele
- Mielomeningocele, malformación Arnold-Chiari

Embriología



CERPO



Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia

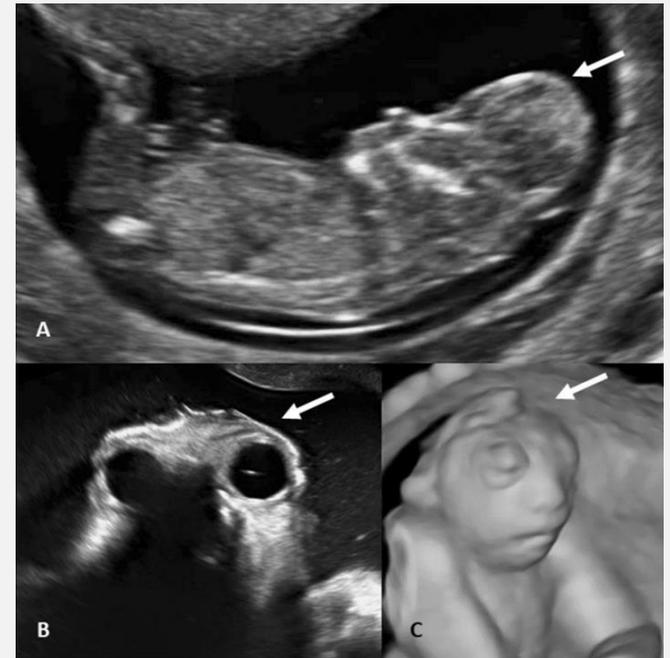


Exencefalia es la ausencia de la calota o bóveda craneal y de la piel, que da como resultado la exposición del cerebro.

Se considera el predesor de la anencefalia, la cual es la ausencia completa de la bóveda craneal, piel y meninges y cerebro anterior.

Incidencia de 1x1000 RNV em Europa y mediooriente a 3-5x1000 (norte de China).

La secuencia patogénica de esta condición consta primero de una disrrafia o falla de cierre del surco neural en la región rostral, luego viene la exencefalia en la que el cerebro normalmente formado se ve expuesto lo que finalmente provoca una desintegración del cerebro anterior.



Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia



En cuanto a la etiología, la mayoría de las veces se produce de forma aislada.
 Se asocia a causas genéticas como aneuploidías (T13, 18 o 21) o síndromes genéticos de mutación de un solo gen (Sd. Meckel-Gruber).
 Bajos niveles séricos de ácido fólico < 200 ug/l
 Otros factores/teratógenos: ácido valproico, carbamazepina, hipertermia, obesidad, diabetes materna.

Anomalías asociadas del SNC: Cranioraquisquisis, el cual al defecto de acrania, se suma la espina bífida abierta en la región cervical y que puede extenderse a toda la columna.
 Las aneuploidías se han reportado en el 2% de los casos, triploidías y CNVs

Anomalías asociadas
(no SNC)



Table 2 Additional structural non-NTD anomalies among 139 fetuses with acrania/exencephaly/anencephaly sequence (AEAS) diagnosed prenatally between 2006 and 2020 in the Department of Gynecologic Oncology and Obstetrics, Centre of Postgraduate Medical Education

Structural anomalies	n	% (n/139)	Risk of genetic anomalies [OR] (95% CI)	p value
Ventral body wall defect	23	16.6%	10.4 (1.8–59.6)	0.009
Anomalies of the limbs	10	7.2%	16.5 (2.9–95.4)	0.002
Facial anomalies	10	7.2%	NA	NA
Cardiac defect	9	6.5%	6.3 (0.9–43.2)	0.061
Kyphoscoliosis	8	5.7%	3.2 (0.3–34.3)	0.337
Urogenital	2	1.4%	NA	NA
Pulmonary	1	0.7%	NA	NA



PHA en
2do
trimestre

CI confidence interval, NA not applicable, OR odds ratio in univariate logistic regression model

Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia



El riesgo de recurrencia depende de varios factores al ser una malformación multifactorial (genética, teratógenos, déficit nutricionales, etc)

Antecedentes de DTN en alguno de los padres, el riesgo en la descendencia es de un 5,4%

El riesgo de recurrencia en hermanos es de 4%, y con 2 hermanos afectados el riesgo asciende a 10%

El riesgo en medios hermanos o parientes de segundo grado es de aproximadamente 0,5%.

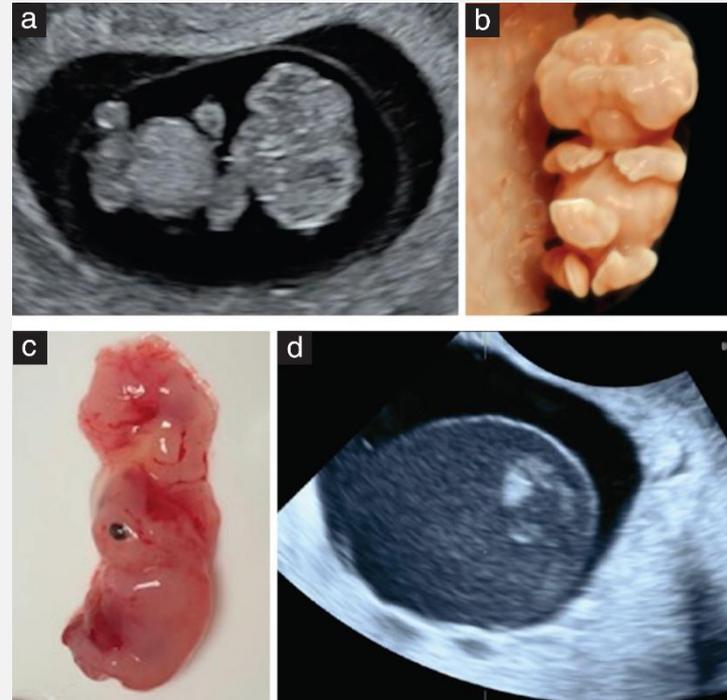
En gemelos monocigóticos la tasa de concordancia alcanza un 7,7%, y un 4.4% en dicigóticos.

En varios países, con las medidas de salud pública de integrar ácido fólico a la harina del trigo o del maíz, se ha reducido en un 10% la tasa de DTN a nivel global.

SAEA: diagnostico ecográfico

En primer trimestre se sospecha ante una forma anormal e irregular de la cabeza en etapas precoces.

En estos casos, el líquido amniótico aparece mas ecogénico que el espacio extracelómico.



SAEA: diagnostico ecográfico

El diagnostico puede realizarse en etapas precoces del embarazo, durante el primer trimestre, al observarse la ausencia total (holoacrania) o parcial (merocrania) de la bóveda craneal.

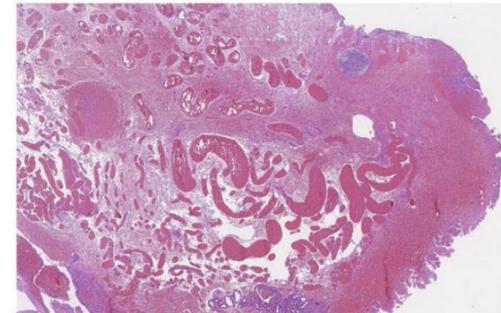
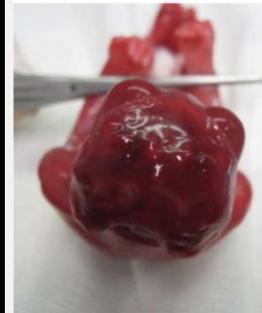
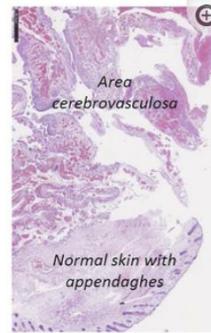
El tejido cerebral suele verse desorganizado, heterogéneo, y los lóbulos cerebelosos caído, presentando el signo de Mickey Mouse en un corte coronal.

El tejido cerebral tiñe la cavidad amniótica, y esta se observa con una mayor refringencia heterogénea en comparación con el espacio extracelómico.

El perfil de la cara, los labios, nariz y ojos suelen verse normales, sin embargo, la falta de la calota y el tejido cerebral, dan la apariencia de “facies de sapo”.

Con la visualización de los cristalinos, se suele observar un aparente estrabismo.

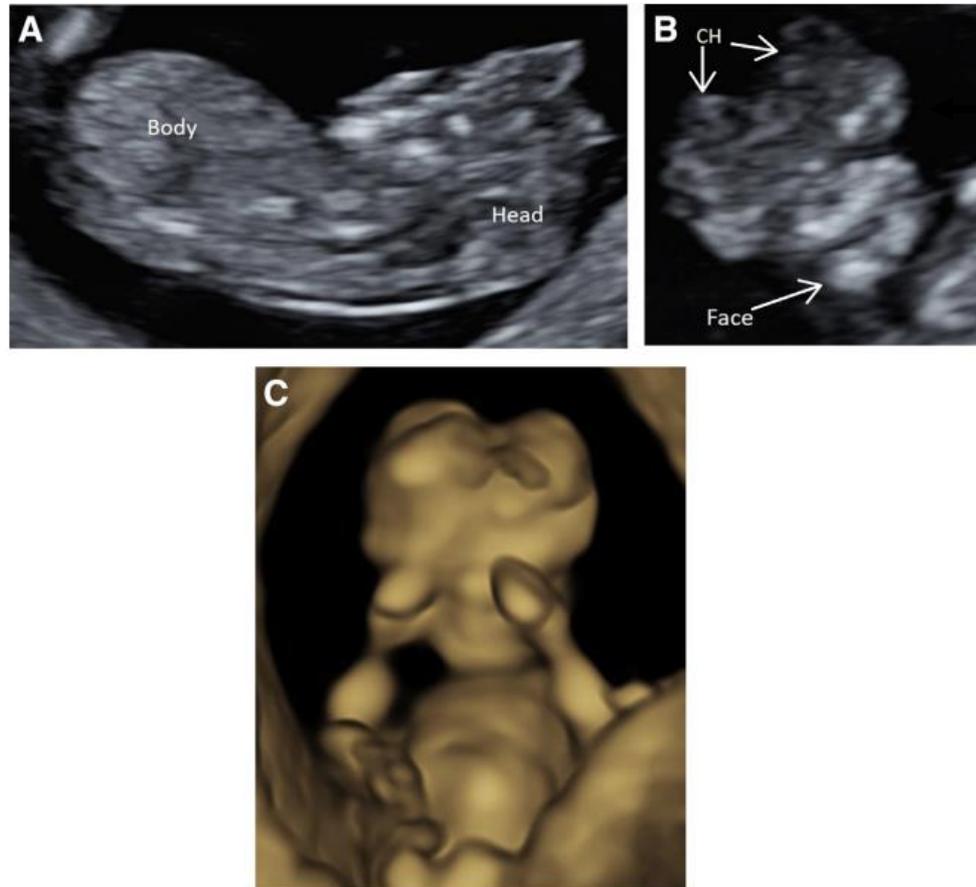
El tejido glial vascular esponjoso que simula tejido cerebral, suele llamarse área cerebrovasculosa



Características macroscópicas e histológicas de la anencefalia. La bóveda craneal está ausente, el cerebro no está cubierto de huesos, la piel está en continuidad con el tejido nervioso y el tejido nervioso, llamado área cerebrovasculosa, es una masa de tejido degenerado. Histológicamente, el aspecto típico del área cerebrovasculosa se muestra con los vasos venosos agrandados con varias dimensiones inmersos en los tejidos nerviosos.

SAEA: diagnostico ecográfico

FIGURE 1
Exencephaly-anencephaly in a fetus at 11 6/7 weeks of gestation



Signo Mickey Mouse

A, Sagittal view showing an irregularly shaped head. **B**, In this coronal section, the cerebellar hemisphere (*CH*) are seen splayed apart; there is no calvarium present. **C**, Three-dimensional reconstruction of a fetus with exencephaly-anencephaly sequence.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. Am J Obstet Gynecol 2020.

SAEA: diagnóstico ecográfico



PO

FIGURE 2

Exencephaly-anencephaly sequence in a fetus at 14 1/7 weeks of gestation



A, Sagittal section shows a relatively normal profile; no calvarium is seen covering the brain. **B and C**, Coronal sections demonstrate the orbits and the bony components of the face.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. Am J Obstet Gynecol 2020.

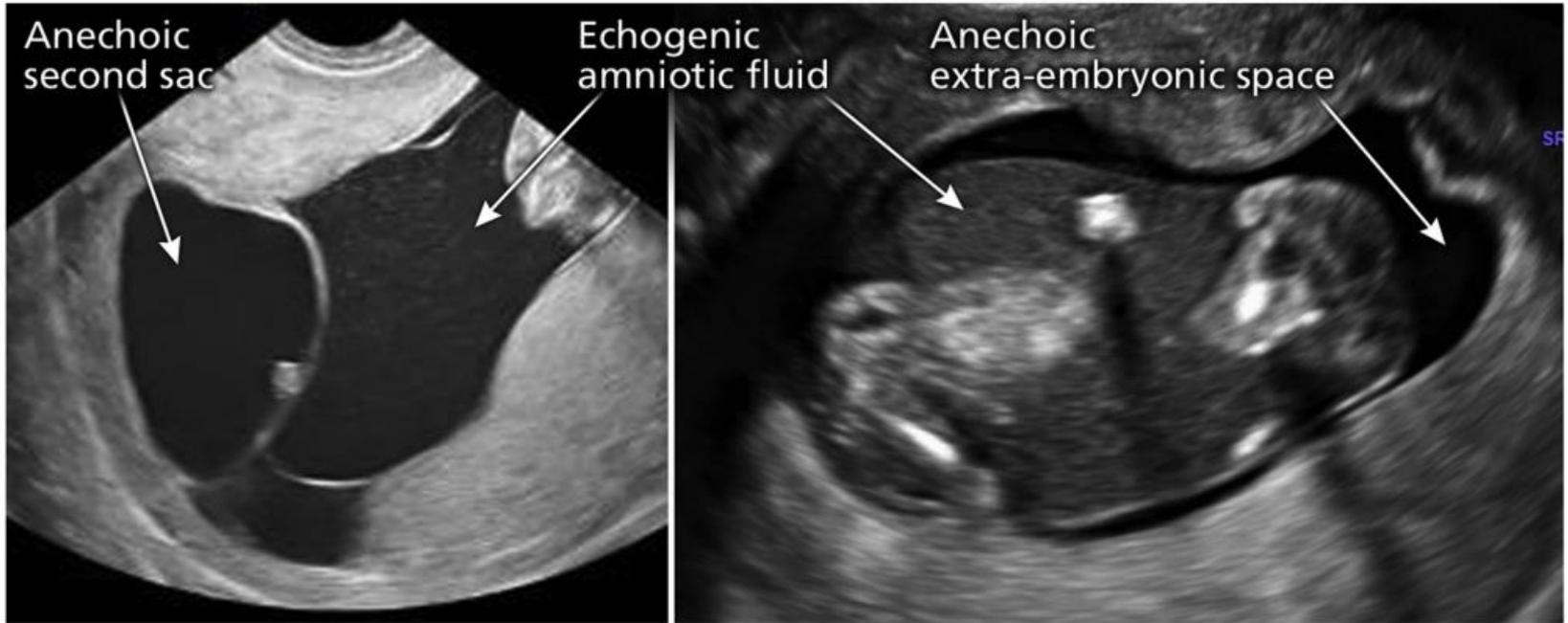
SAEA: diagnostico ecográfico



PO

FIGURE 3

Echogenic amniotic fluid characteristic of anencephaly



A, In a twin pregnancy, the amniotic fluid within the sac of the normal co-twin appears anechoic, whereas the amniotic fluid in the sac of the fetus with anencephaly is echogenic. **B**, The fetus with anencephaly is seen within the echogenic amniotic fluid, whereas the extra-embryonic space appears anechoic.

SMFM. SMFM Anomalies Consult Series #3. *Am J Obstet Gynecol* 2020.

Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia



Diagnóstico diferencial

El síndrome de banda amniótica cuando compromete la cabeza (1/3 de los casos) puede generar un desarrollo anormal del cráneo y generando anencefalia. Sin embargo, estos casos no siguen un patrón definido, ni tienen un origen embriológico.

El segundo diagnóstico diferencial es la microcefalia, en la cual la cabeza puede ser tan pequeña, que puede ser confundida con anencefalia, sin embargo, en estos casos la ecogenicidad de la bóveda craneal no se pierde.

Table 1 Sonographic criteria of distinct phenotypes that encompass acrania/exencephaly/anencephaly sequence (AEAS)

Limb body wall complex (LBWC) Van Allen et al. [22]	Body stalk anomaly (BSA) Goldstein et al. [23]	Amniotic band syndrome (ABS) Seeds et al. [48]
Two out of three present Thoracic and/or abdominal wall defect Acrania/encephalocele with facial clefts Limb anomalies	All present Body wall defect Thoracolumbar kyphoscoliosis of the spine Absent or rudimentary umbilical cord	Complex collection of asymmetric congenital anomalies associated with the presence of fibrous bands that entrap or entangle various fetal parts

Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia



Estudio genético

Se ha reportado entre un 2,5% a un 10,3% de alteraciones cromosómicas en DTN. Las más frecuentes son T2, T9, T13, T18 y T21; mosaicismo de trisomía 11 y triploidías.

A pesar de que el diagnóstico genético no cambia la conducta al ser una condición letal, se sugiere estudio genético escalonado (cariograma convencional, qPCR, array) o molecular (CMA) o secuenciación de exoma (ES) para realizar una adecuada consejería a los padres y evaluar riesgo de recurrencia. En casos en que la madre no quiera someterse a estudio invasivo, es razonable realizar cffDNA.



Secuencia Acrania-Exencefalia-Anencefalia



Pronóstico

La anencefalia se considera un diagnóstico letal, por lo que en nuestra legislación, se debe ofrecer la interrupción del embarazo por la segunda causal de la ley 21.030.

En casos de proseguir con la gestación, se ha estimado que un 75% de los fetos nacen muertos.

De los que viven, la mayoría muere en las primeras 48 hrs, y el resto dentro de la primera semana. Se han reportando casos esporádicos de sobrevida sobre el año.

Encefalocele (cefalocele)



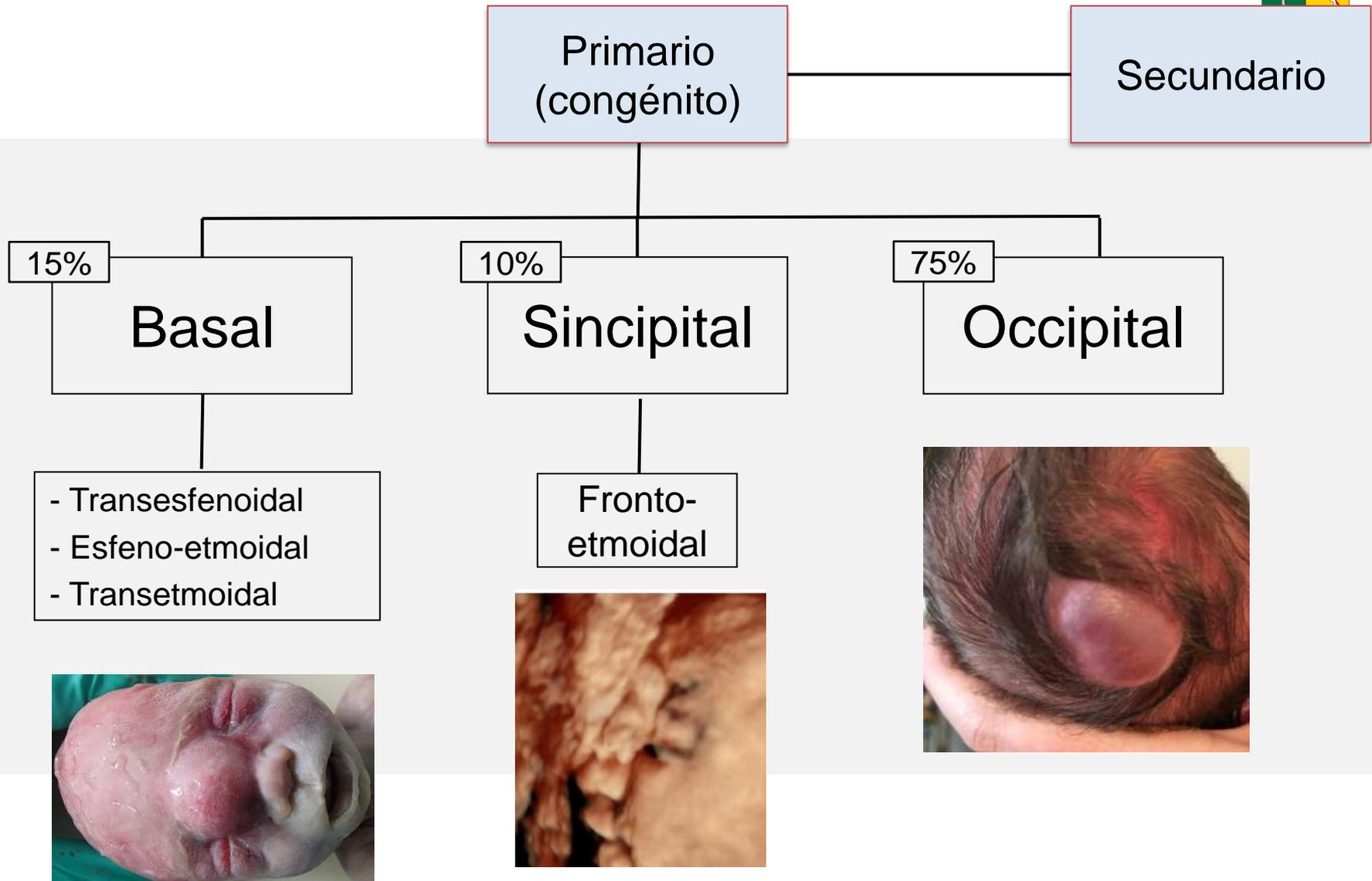
Protrusión de cerebro y/o meninges a través de un defecto en bóveda craneal que se encuentra cubierta con piel.

Considerado un defecto del cierre del tubo neural (DTN).

En cuanto a su etiopatogenia:

- el mecanismo es incierto.
- Lesiones graves ocurrirían antes del día 26 postfecundación.
- Lesiones nasofrontales resultarían de una separación defectuosa del ectodermo neural y superficial en el sitio del cierre final del neuroporo rostral.
- E. occipitales ocurrirían por una segmentación defectuosa de los huesos del cráneo posterior (no tienen origen en la cresta neural)

Encefalocele. Clasificación



Encefalocele



Factores de riesgo

- Fiebre materna
- Déficit de ácido fólico
- Obesidad
- Diabetes pregestacional
- Antecedentes familiares

Incidencia

- 0.8 a 5 / 10.000 RNV
- H:M = 1:1
- E. occipitales mas frecuentes en America y Europa occidental (1/3000-5000). África y Asia, E. anteriores son más frecuentes (1/3500-5000)

Encefalocele. Características clínicas

Características clínicas varían dependiendo de la ubicación y la gravedad del defecto

Encefalocele
sincipital (fronto-
etmoidal)



- Lesiones ocultas
- Hipertelorismo
- Telecanto
- Distopias orbitales
- Micro/anofthalmia
Uni o bilateral



Encefalocele. Características clínicas

Características clínicas varían dependiendo de la ubicación y la gravedad del defecto

Encefalocele basal



- Lesiones ocultas
- Puente nasal ensanchado
- Hipertelorismo
- Anomalías mediofaciales
- Disnea/IRA recurrentes
- Meningitis



Encefalocele. Características clínicas

Características clínicas varían dependiendo de la ubicación y la gravedad del defecto

Encefalocele occipital



- El más común y fácil de diagnosticar prenatalmente
- Déficit pares craneanos
- Mal succión
- Espasticidad
- Ceguera
- Convulsiones
- RDPM
- Hidrocefalia



Encefalocele. Características clínicas

- El tejido que sobresale del encefalocele puede consistir en tejido cerebral normal o tejido gliótico fibroso atrófico no funcional.
- Encefalocele basal: Tejido gliótico fibroso
- Encefalocele occipital:
 - 32% tejido cerebral
 - 21% tejido cerebral y cerebeloso
 - 10% tejido cerebeloso
 - 37% tejido neural displásico

Encefalocele. Anomalías asociadas

- 34-65% se asocia a otra anomalía estructural.
- Sd. Genético mas común: Meckel-Gruber (autosómico recesivo)
- Walker-Warburg: autosómico recesivo, lisencefalia tipo II, agenesia cuerpo calloso, malformaciones cerebelosas, anomalías oculares (cataratas, microftalmia).
- Sd. bridas amnióticas: esporádico, anomalías únicas o múltiples en extremidades, área craneofacial y tronco por bridas amnióticas.
- Otros: Sd. Knobloch, Sd. Silverman-Handmaker, Displasia frontonasal

Anomalías cerebrales:

- Deformidades del tentorio
- Agenesia completa o parcial del cuerpo calloso
- Mielomeningocele
- Hidrocefalia

Study	No. of Cases of Cephalocele	Additional Structural Abnormalities	Methods of Genetic Testing	Genetic Abnormality (% of Tested Fetuses)
Goldstein et al ¹³	15	9/15 (60.0%)	Not available	4/9 (44.4%)
Winniger et al ¹⁴	15	9/15 (60.0%)	Not available	2/15 (13.3%)
Budorick et al ¹⁵	26	17/26 (65.4%)	Routine karyotyping	1/18 (5.5%)
Stoll et al ¹⁶	48	18/48 (37.5%)	Routine karyotyping	1/48 (2.1%)
Wen et al ¹⁷	134	82/125 (65.6%)	Routine karyotyping	9/134 (6.7%)
Yazici et al ¹⁸	14	8/14 (57.1%)	Routine karyotyping	0/14 (0.0%)
Timbolschi et al ¹⁹	35	22/35 (62.9%)	Routine karyotyping	0/30 (0.0%)
Sepulveda et al ¹¹	35	12/35 (34.3%)	Routine karyotyping	0/17 (0.0%)
Dąbkowska et al (current study)	36	21/36 (58.3%)	Routine karyotyping FISH aCGH	4/36 (11.1%)

Encefalocele. Diagnóstico



0148-396X/83/1206-0680\$02.00/0
NEUROSURGERY
Copyright © 1983 by the Congress of Neurological Surgeons

Vol. 12, No. 6, 1983
Printed in U.S.A.

Prenatal Diagnosis of Occipital Encephalocele by Ultrasound Scanning

Philip Weinstein, M.D., Louis Weinstein, M.D., Deborah Dotters, M.D., Alan Bedrick, M.D., and Carolyn Anderson, R.D.M.S.

Section of Neurosurgery and Departments of Obstetrics and Pediatrics, University of Arizona Health Sciences Center, Tucson, Arizona

E. occipitales son evidentes al nacer en la mayoría de los casos

E. basales pueden presentarse como una masa en la línea media en la nariz, o pueden no ser visibles.

Puede confundirse con un pólipo nasal o un tumor de partes blandas

US: Defecto de la bóveda craneal que contiene una masa sólida o quística con un patrón gatorio contiguo al cerebro.

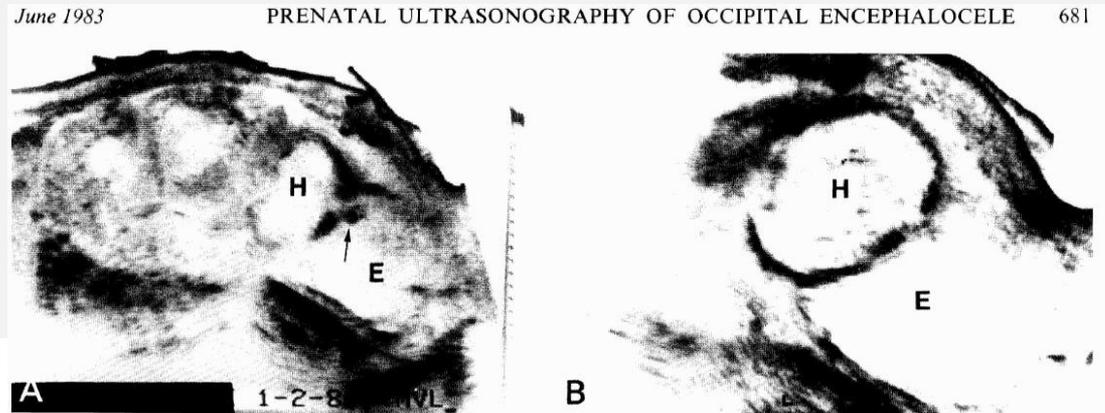
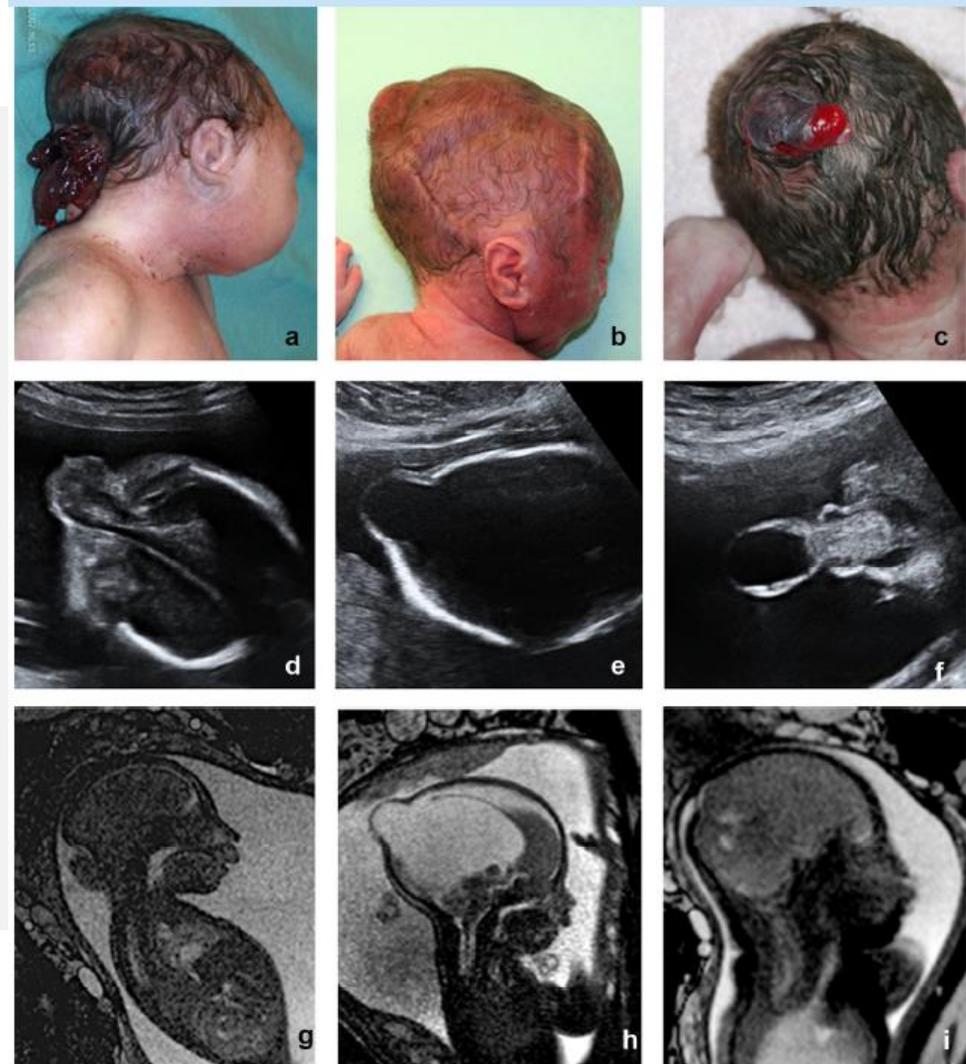


FIG. 1. *A*, longitudinal B-mode static scan in the sagittal plane of the fetus in utero. *B*, coronal scan demonstrates normal size and configuration of the head. *H*, head; *E*, encephalocele. Arrow shows a small protruding mass of brain tissue.

Encefalocele. Diagnóstico



US Detecta apróx. 80% de encefaloceles
3D aumenta la sensibilidad
RNM tiene mayor sensibilidad

Encefalocele. Diagnóstico



RPO



FIGURE 2 3D-ultrasound view shows a mass in the midline of the forehead (arrow)

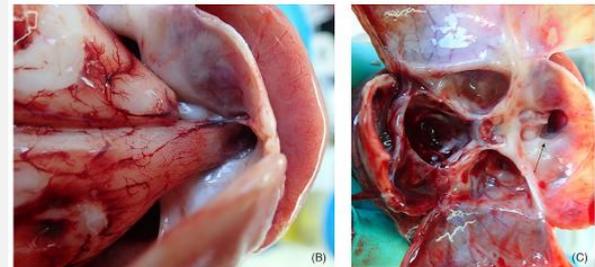
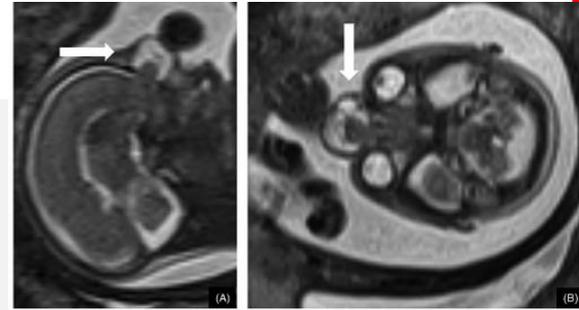


FIGURE 1 Second-trimester ultrasound examination at 21 weeks of gestation demonstrating a 16 × 15 mm encephalocele (calipers) protruding over the fetal forehead



Encefalocele. Diagnóstico



Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46: 29–33
Published online 4 June 2015 in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.14661

Sonographic spectrum of first-trimester fetal cephalocele: review of 35 cases

W. SEPULVEDA*, A. E. WONG*, E. ANDREEVA†, N. ODEGOVA†, P. MARTINEZ-TEN‡ and S. MEAGHER§

*Fetalmed–Maternal-Fetal Diagnostic Center, Las Condes, Santiago, Chile; †Medical-Genetics Department, Moscow Regions Research Institute of Obstetrics and Gynecology, Moscow, Russia; ‡Delta–Ultrasound Diagnostic Center for Obstetrics and Gynecology, Madrid, Spain; §Monash Ultrasound for Women, Melbourne, Australia

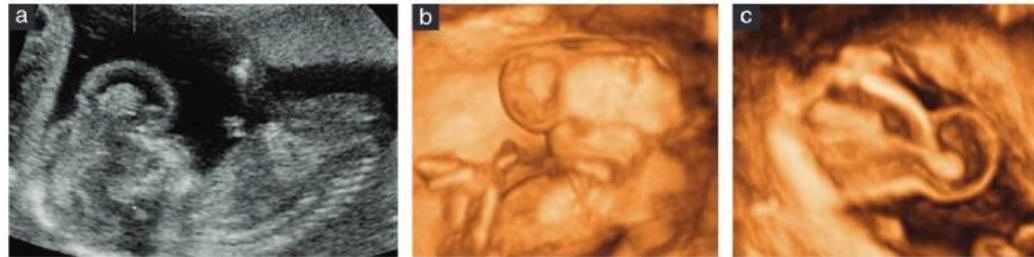


Figure 2 Frontal encephalocele in a fetus at 11 + 2 weeks: two-dimensional ultrasound showing a large cranial defect with protrusion of brain tissue (a); sagittal (b) and axial (c) three-dimensional sonographic views of the fetal head showing a cranial defect containing brain tissue.



Figure 3 Fetal two-dimensional ultrasound (a) and three-dimensional ultrasound using the HDlive technique (b) showing a medium-sized occipital cranial cephalocele at the time of first-trimester referral. (c) The defect was larger and contained brain tissue at ultrasound examination 2 weeks later.

Encefalocele. Diagnóstico

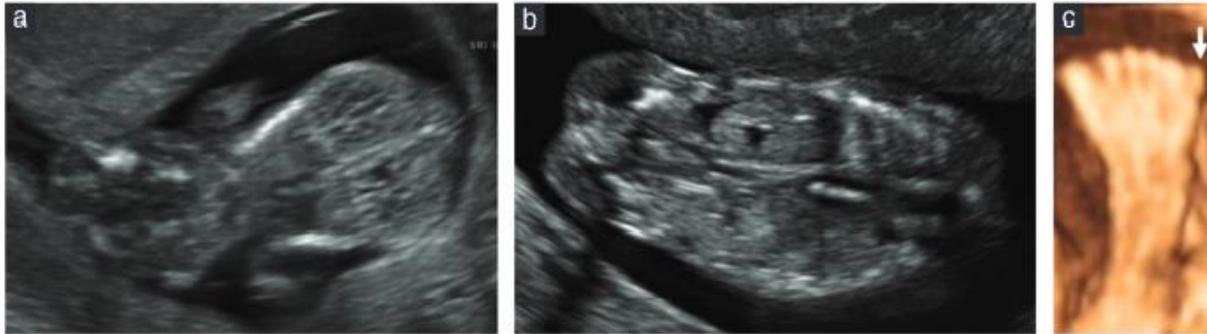


Figure 4 First-trimester ultrasound images of a fetus with: cephalocele associated with Meckel–Gruber syndrome (note bilateral polycystic kidneys) (a); isolated cephalocele showing normal kidneys (b); and postaxial polydactyly, with the arrow depicting an extra toe (c).

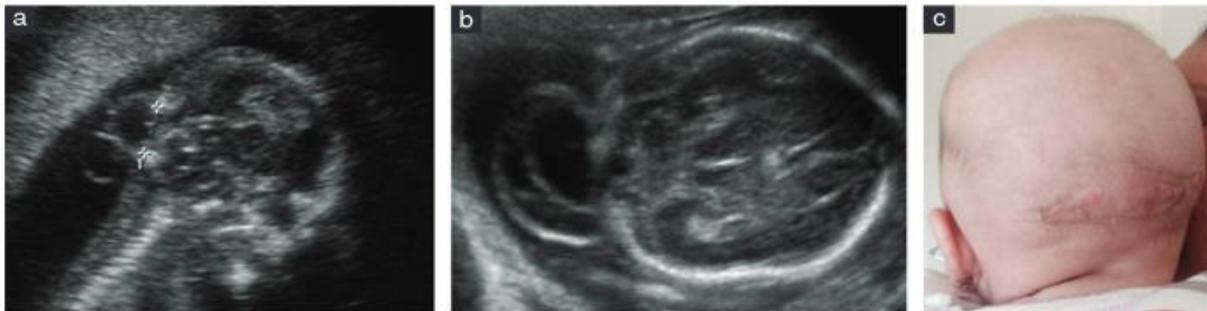
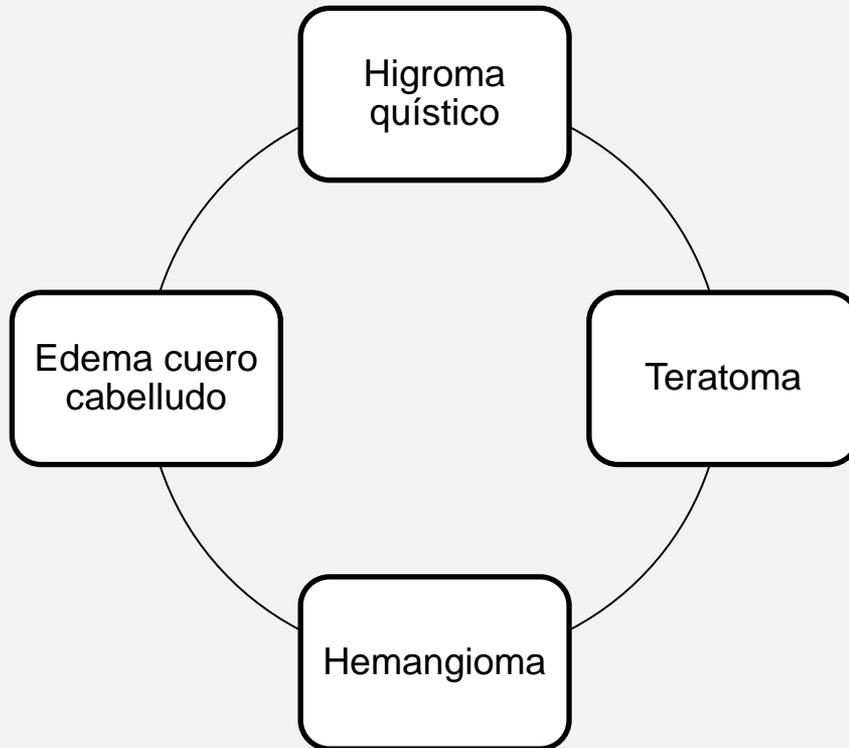


Figure 5 (a) Ultrasound image of cranial cephalocele, diagnosed at 13 + 2 weeks, with calipers depicting a cranial defect (courtesy of Dr Paula Vargas). (b) Axial view of fetal head showing the defect at 16 weeks. (c) Posterior aspect of the head after surgical repair in the only survivor in this series.

Encefalocele. Diagnósticos diferenciales



Encefalocele. Estudio genético



Se sugiere estudio genético escalonado (cariograma convencional, qPCR, array) o molecular (CMA) o secuenciación de exoma (ES) para realizar una adecuada consejería a los padres y evaluar riesgo de recurrencia. En casos en que la madre no quiera someterse a estudio invasivo, es razonable realizar cffDNA.

TABLE II. Chromosome Abnormalities and Associated Ultrasound Findings According to Site of NTD

Abnormality	Isolated NTD		NTD with associated ultrasound anomalies		Total	
	n	Chromosome abnormality (%)	n	Chromosome abnormality (%)	n	%
Anencephaly	79	1/79 (1.3)	9	1/9 (11.1)	2/88	(2.3)
Encephalocele	11	1/11 (9.1)	3 ^a	0	1/14	(7.1)
Meningomyelocele	77	2/77 (2.6)	21	8/21 (38.1)	10/98	(10.2)
Total	167	4/167 (2.4)	33	9/33 (27.3)	13/200	(6.5)

^aOne with Meckel-Gruber syndrome (polycystic kidneys, oligohydramnios, and pulmonary hypoplasia).

Encefalocele. Pronóstico



Tamaño - Ubicación - Contenido del defecto - Asociación a otras anomalías - Hidrocefalia

J Neurosurg Pediatrics 2:254–257, 2008

Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles

Clinical article

BENJAMIN W. Y. LO, M.D., M.Sc.,^{1,2} ABHAYA V. KULKARNI, M.D., Ph.D., F.R.C.S.C.,³ JAMES T. RUTKA, M.D., Ph.D., F.R.C.S.C.,³ ANDREW JEA, M.D.,⁴ JAMES M. DRAKE, M.B.B.Ch., M.Sc., F.R.C.S.C.,³ MARIA LAMBERTI-PASCULLI, R.N.,³ PETER B. DIRKS, M.D., Ph.D., F.R.C.S.C.,³ AND LEHANA THABANE, M.Sc., Ph.D.²

¹Division of Neurosurgery, Department of Surgery, and ²Department of Clinical Epidemiology and Biostatistics, McMaster University, Hamilton; ³Division of Neurosurgery, Hospital for Sick Children, University of Toronto, Ontario, Canada; and ⁴Division of Pediatric Neurosurgery, Texas Children's Hospital, Baylor College of Medicine, Houston, Texas

Estudio retrospectivo: 85 casos

TABLE 2
Developmental assessments in 85 patients with cephaloceles

Characteristic	No. (% of total)
normal development	41 (48)
mild developmental delay	9 (11)
moderate developmental delay	14 (16)
severe developmental delay	21 (25)

TABLE 4
*Results of multivariable logistic regression model in 85 patients with cephaloceles**

Predictor Variable	p Value	OR (95% CI)	Variance Inflation Factor
hydrocephalus	0.004	10.94 (2.14–55.92)	1.21
presence of intracranial abnormalities	0.014	4.09 (1.33–12.59)	1.23
presence of brain tissue w/in cephalocele	0.50	1.63 (0.40–6.76)	1.10
development of seizure disorder	0.11	4.09 (0.72–23.17)	1.22

* CI = confidence interval; OR = odds ratio.

Encefalocele. Pronóstico



Con respecto a la segunda causal de la ley IVE 21.030, ésta condición no aparece textualmente en la norma técnica, sin embargo:



ORIENTACIONES TÉCNICAS

ACOGIDA Y ACOMPAÑAMIENTO PSICOSOCIAL EN EL MARCO DE LA LEY 21.030, QUE DESPENALIZA LA INTERRUPCION VOLUNTARIA DEL EMBARAZO EN TRES CAUSALES

MINISTERIO DE SALUD

Malformación	Prevalencia	Casos/año
Anencefalia	1:1.000	250
Holoprocencefalia	1:16.000	15
Atresia biliar	Prevalencia	1

Estas patologías no constituyen un catálogo taxativo, sino que reflejan aquellas que según la evidencia son indiciarias de incompatibilidad con la vida extrauterina, en todo caso de carácter letal.

Sin perjuicio de ello, siempre la evaluación del caso concreto, realizada por dos diagnósticos de médicos especialistas en igual sentido, es lo que determinará la posibilidad de constitución de una segunda causal.

Encefalocele. Tratamiento



En caso de diagnóstico prenatal, el parto vaginal sería seguro en casos de defectos menores. Grandes encefaloceles se recomienda cesárea. En la mayoría de los casos el tratamiento es quirúrgico, salvo asociaciones a anomalías letales. Básicamente remover el saco herniario, y cerrar el defecto, incluido el defecto dural.

Cirugía fetal

JNS PEDIATRICS

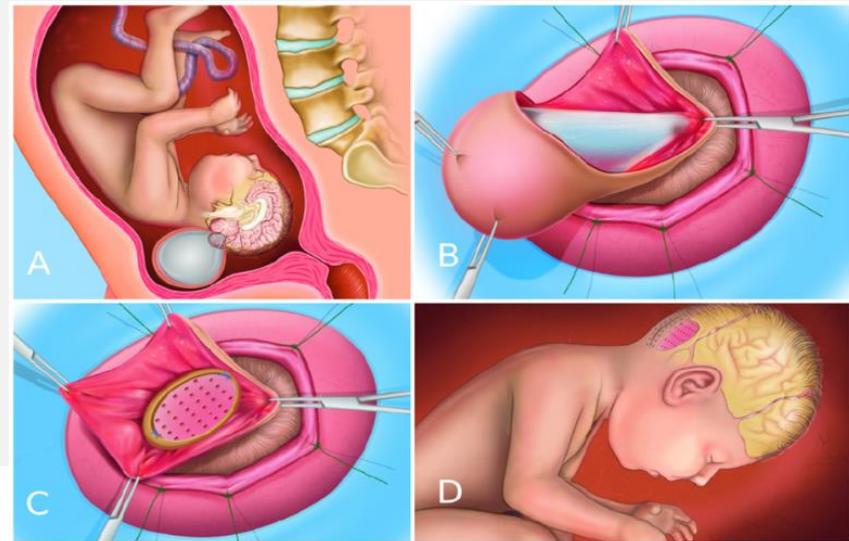
CLINICAL ARTICLE

J Neurosurg Pediatr 26:605-612, 2020

Fetal surgery for occipital encephalocele

Sergio Cavalheiro, MD, PhD;¹ Marcos Devanir Silva da Costa, MD, PhD;¹ Jardel Mendonça Nicácio, MD;¹ Patrícia Alessandra Dastoli, MD, PhD;¹ Italo Capraro Suriano, MD, PhD;¹ Maurício Mendes Barbosa, MD, PhD;² Hérbene Jose Milani, MD;² Stéphanno Gomes Pereira Sarmento, MD;² Tereza Cristina Carbonari de Faria, PT, PhD;¹ and Antonio Fernandes Moron, MD, PhD²

¹Department of Neurosurgery, Universidade Federal de São Paulo, and ²Department of Fetal Medicine, Hospital e Maternidade Santa Joana, São Paulo, Brazil



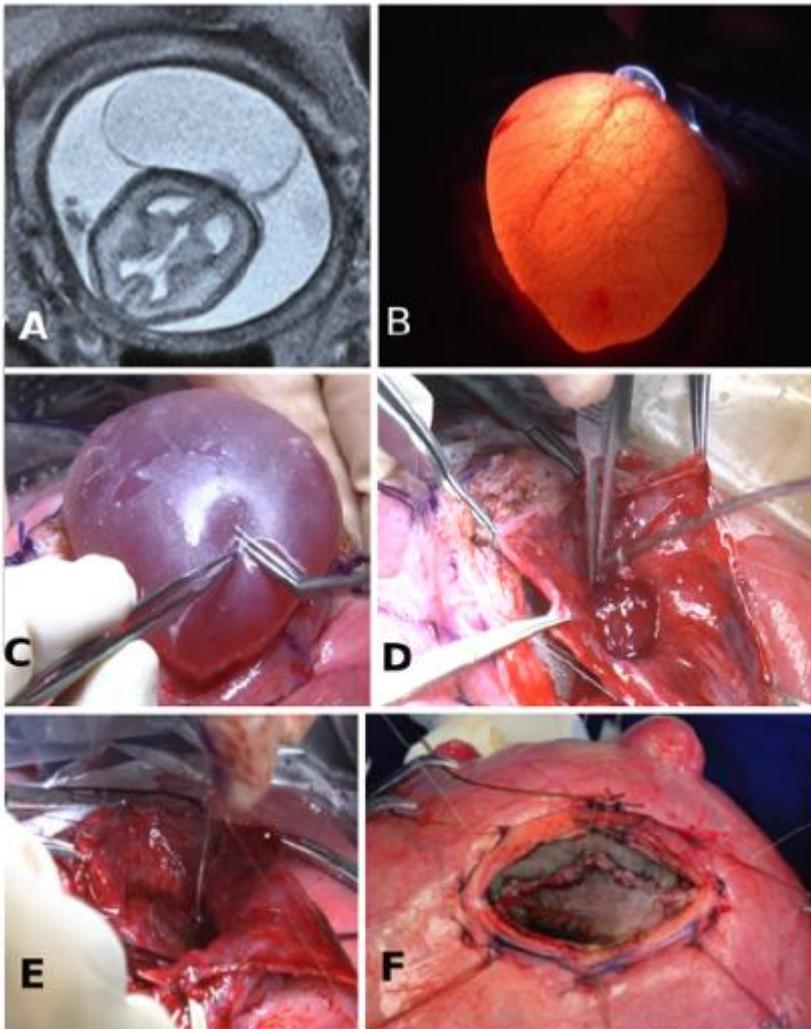


FIG. 3. Case 1. Images obtained at 24 weeks and 5 days in a male fetus who was found to have an OE of gestation. **A:** Fetal axial MR image of the brain showing a large OE and a small brain protrusion. **B:** Transillumination of the hernial sac, allowing the visualization of vessels in the encephalocele wall. **C:** Intraoperative exposure of the encephalocele through hysteroscopy. **D:** Neural tissue manipulation and excision. **E:** Positioning of the absorbable plate to cover the bone defect. **F:** Final correction of the skin and a small myoma.

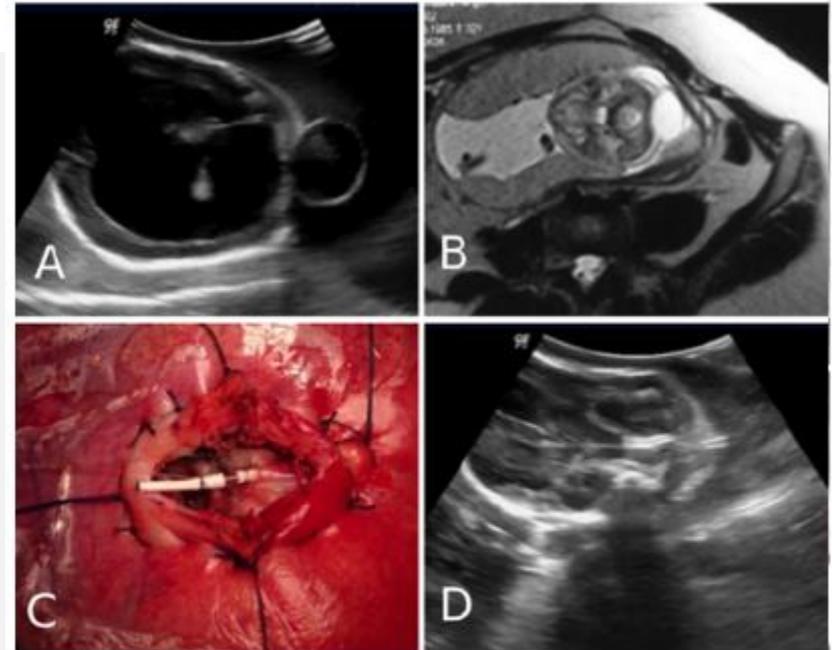


FIG. 4. Case 2. Images obtained at 18 weeks of gestation in a male fetus who was found to have an OE. **A:** Fetal sagittal ultrasound image showing an OE associated with ventriculomegaly. **B:** Fetal MR image showing the predominantly cystic OE. **C:** Ventriculoamniotic shunt is implanted in the fetus and fixed with nylon 5-0 sutures in the skin. **D:** Ultrasound image obtained on the 1st day postoperatively, revealing the absence of ventriculomegaly.

Encefalocele. Tratamiento



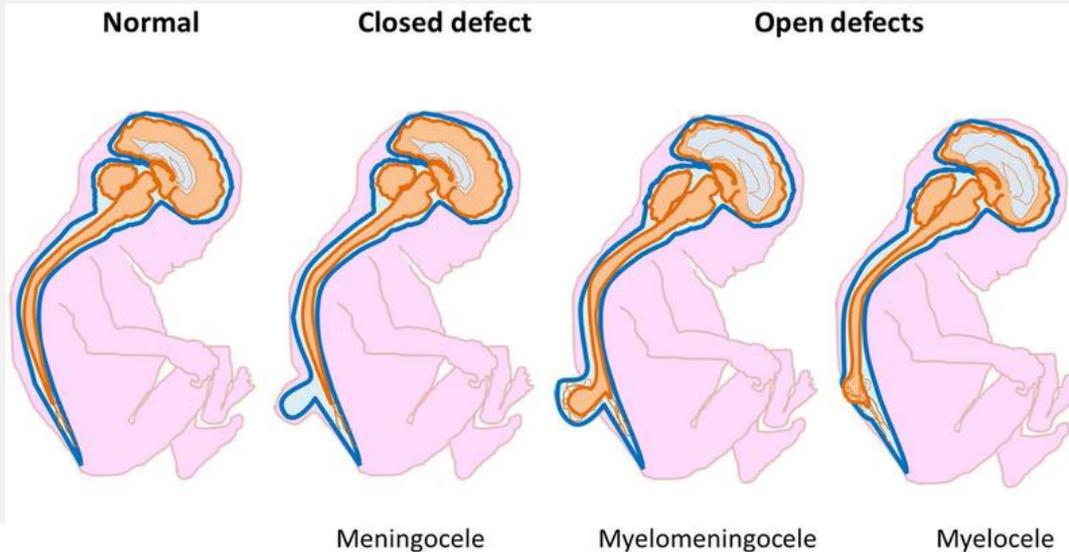
RESULTS The authors report the cases of 9 fetuses with OE and microcephaly who underwent intrauterine OE repair at gestational ages of less than 27 weeks (fetal group). One case selected for fetal surgery also presented with placental abruption. All patients who underwent the fetal operation had microcephaly reversal, and 3 patients required ventriculo-peritoneal shunting in the 1st year of life. The authors reviewed the cases of 12 patients who underwent postnatal repair. In 10 cases, fetal surgery was refused (postnatal group), and in 2 cases, the inclusion criteria for fetal surgery were not met. The authors evaluated the neurocognitive development of the patients with the Bayley Scales of Infant Development II. The median score for the fetal group was 98.7, and that for the postnatal group was 27.8.

CONCLUSIONS The intrauterine repair of OE may stop the progression of encephalocele sac herniation and result in microcephaly reversal. The fetal group had a better cognitive outcome than the postnatal group. The technique required to correct this defect is feasible for those with previous experience in the correction of fetal myelomeningocele. However, more studies are needed to ensure the efficacy of this procedure.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

La disrrafia espinal se define como un defecto en el cual la columna vertebral está abierta y protruyen los contenidos espinales a través del defecto óseo. También se conoce como espina bífida o defecto del tubo neural abierto.

El mielocelo se refiere a una placa de tejido neural en la línea media que está a nivel de la superficie y no está cubierta por piel.
El mielomeningocele es un defecto que protruye en el cual la placa neural elevada y las meninges son contiguas lateralmente con el tejido subcutáneo.



La malformación de Arnold-Chiari tipo II asociada a estos defecto, hace referencia a una protrusión del cerebelo y del tallo cerebral a través del foramen magno, con obliteración de la cisterna magna y mal posición de la tienda del cerebelo. Se asocia habitualmente a hidrocefalia.

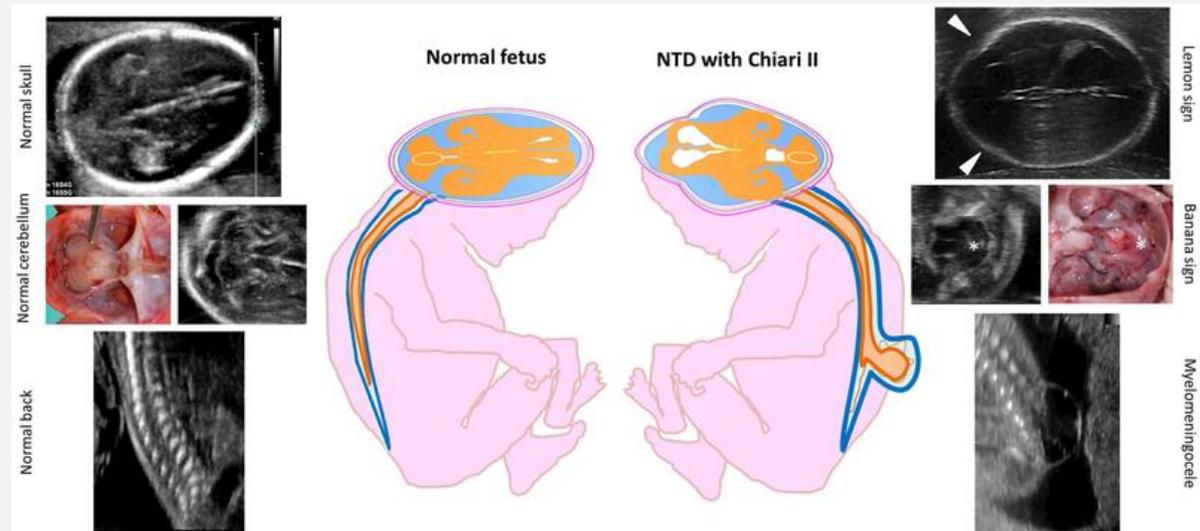
Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

El mielomeningocele es la forma más común de espina bífida abierta, con una incidencia estimada según los datos de la CDC de 1,8x10000 RNV en EEUU.

En el mielomeningocele se detecta una masa quística que sobresale a través de un defecto óseo en los arcos vertebrales.

El tamaño y la forma pueden variar y puede incluir LCR.

La malformación de Chiari II se debe a la tracción del tronco del encéfalo desde abajo debido al anclaje de la médula espinal abierta a través del defecto vertebral.



Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal



Ultrasound Obstet Gynecol 2019; 54: 468–476
Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.20844

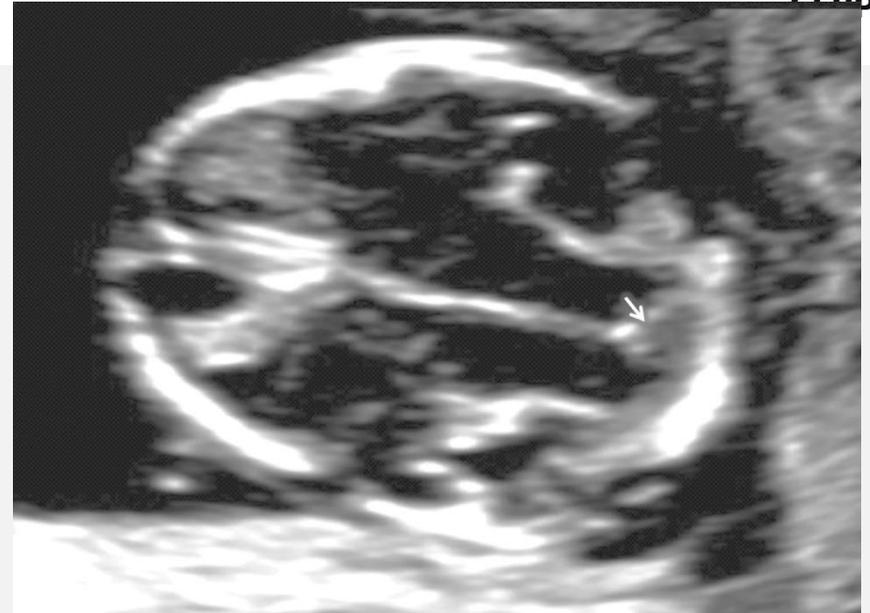
Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation

A. SYNGELAKI¹✉, A. HAMMAMI¹, S. BOWER¹, V. ZIDERE¹✉, R. AKOLEKAR^{2,3}✉ and K. H. NICOLAIDES¹

Defect	Total	NT > 95 th percentile	Detection			Postnatal
			First trimester	Second trimester	Third trimester	
Central nervous system						
Acrania	48	0 (0)	48 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alobar holoprosencephaly	10	2 (20.0)	10 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Encephalocele	15	5 (33.3)*	15 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Open spina bifida	59	6 (10.2)*	35 (59.3)	24 (40.7)	0 (0)	0 (0)
Hypoplastic cerebellum/vermis	15	0 (0)	2 (13.3)	13 (86.7)	0 (0)	0 (0)
Agensis of corpus callosum	26	2 (7.7)	0 (0)	25 (96.2)	1 (3.8)	0 (0)
Schizencephaly	3	0 (0)	0 (0)	2 (66.7)	1 (33.3)	0 (0)
Septo-optic dysplasia	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Microcephaly	9	0 (0)	0 (0)	1 (11.1)	8 (88.9)	0 (0)
Severe ventriculomegaly	18	0 (0)	0 (0)	14 (77.8)	4 (22.2)	0 (0)
Arachnoid cyst	14	1 (7.1)	0 (0)	5 (35.7)	9 (64.3)	0 (0)
Brain hemorrhage	2	0 (0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Dural venous sinus thrombosis	2	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)
Craniosynostosis	2	1 (50.0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Occipital dermoid cyst	1	1 (100)*	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Blake's pouch cyst	4	0 (0)	0 (0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)
Brain tumor	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

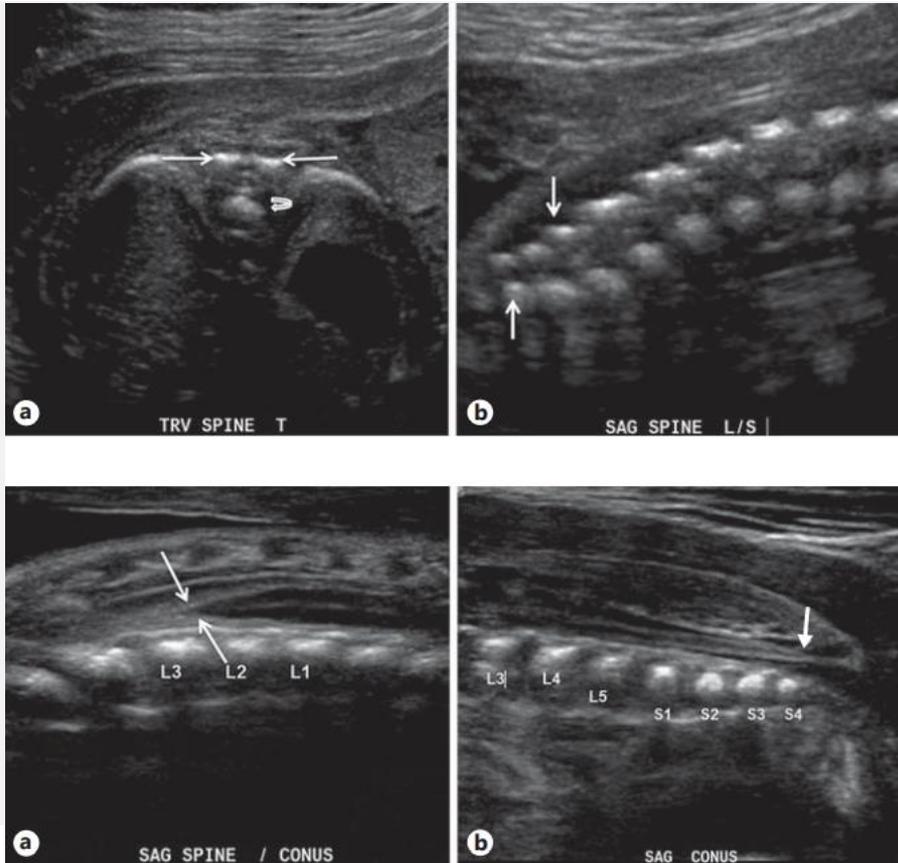
Diagnóstico prenatal



Tronco cerebral adelgazado y desplazado caudalmente, que comprime el 4to ventrículo y oblitera la CM. En el corte axial, apenas se visualiza el 3er ventrículo y el acueducto de Silvio (“cerebro seco”), y el mesencéfalo desplazado hacia atrás junto al acueducto en contacto con el hueso occipital conforman el “signo del choque”. Ratio tallo:tallo-hueso > p95

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

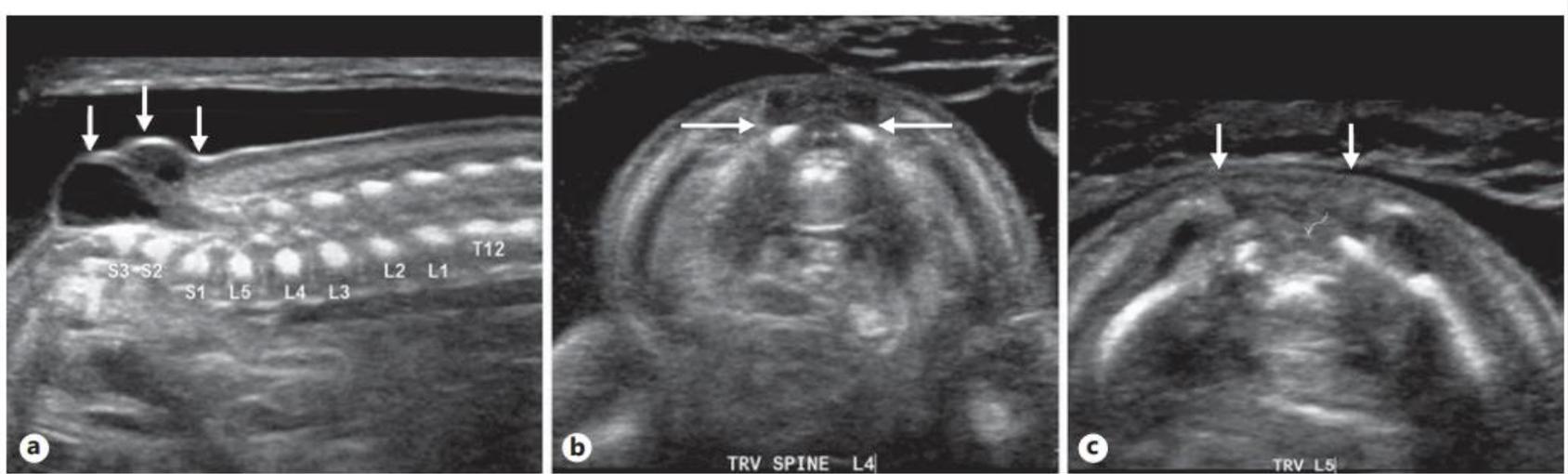
Diagnóstico prenatal



Normalidad de las vistas axiales y sagitales de la columna vertebral y la ubicación del cono medular. (L4 hasta las 18 semanas, L3 entre 18-36 sem, L2 >36 sem)

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

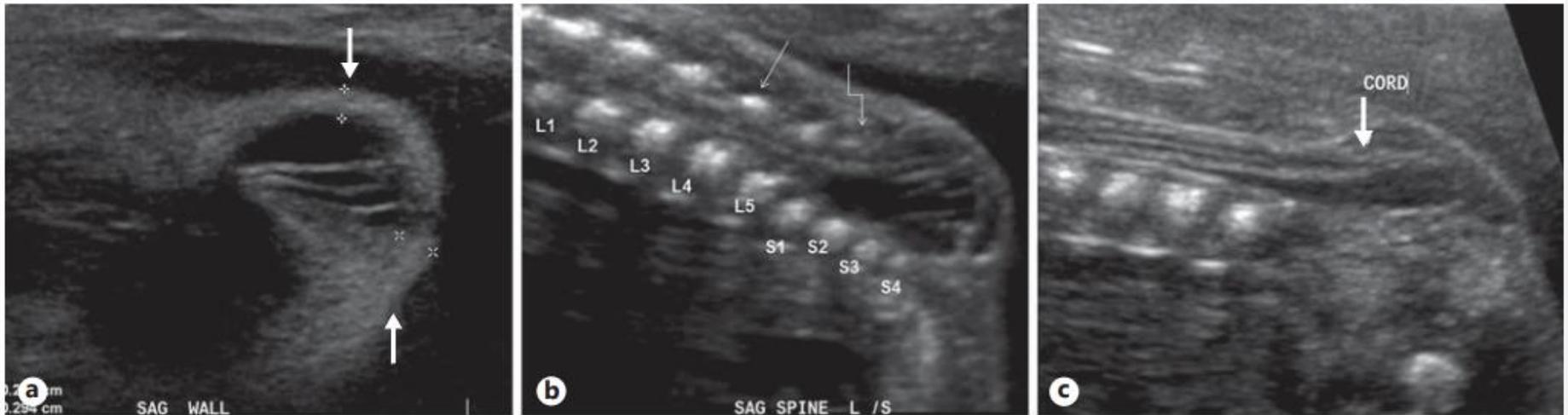


Evaluación del nivel del defecto. T12 hasta donde llega la última costilla. S4: última vertebra sacra visualizada en el segundo trimestre. El saco herniario se produce por debajo del defecto óseo habitualmente.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos cerrados



22 semanas. Pequeño saco cubierto por piel con una pared engrosada. El cono medular se extiende hacia el pequeño saco, lo que indica la presencia de elementos neurales y un cordón anclado

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

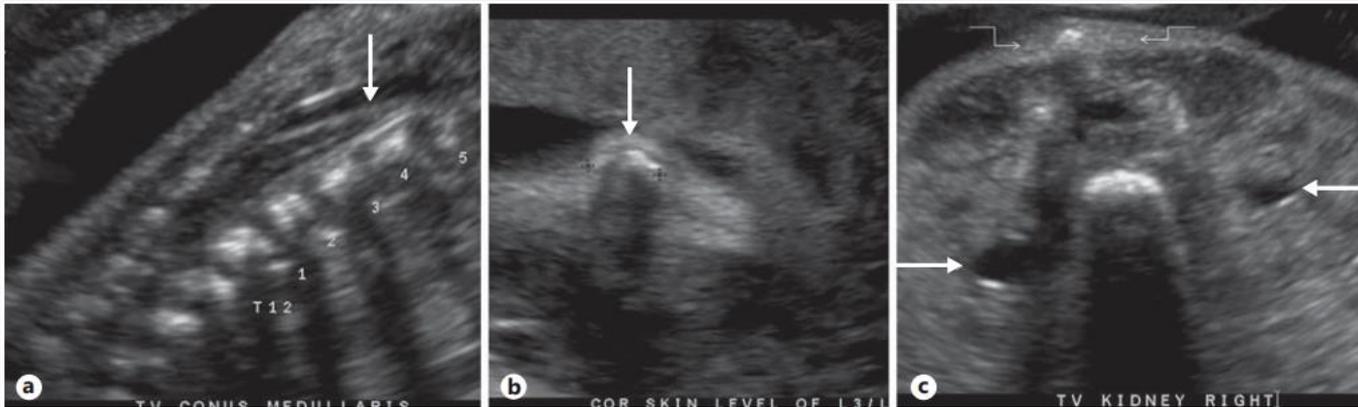
Diagnóstico prenatal



Defectos cerrados

Defectos espinales ocultos

Corresponden al 15% aproximadamente. Al no estar en contacto con la cavidad amniótica, no se elevan los marcadores bioquímicos maternos como la AFP o la acetilcolinesterasa. Son más difíciles de diagnosticar debido a que no provocan los signos indirectos a nivel de la cabeza. El pronóstico en general es bueno, y suele sospecharse en forma postnatal por hallazgos lumbosacros como lipomas, tractos sinusales dérmicos, hemangiomas e hipertriosis.

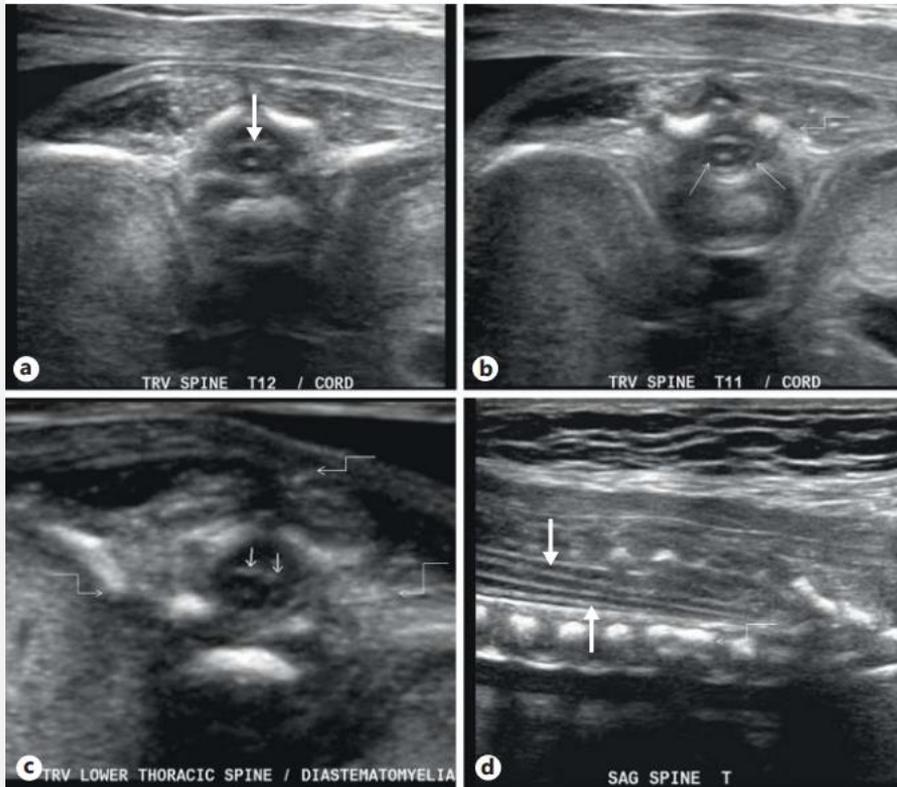


Cono anclado. El cono medular se encuentra por debajo de L3-L4 después de las 18 semanas. Los defectos abiertos o cerrados se asocian a cono anclado en un 100% de los casos.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos cerrados

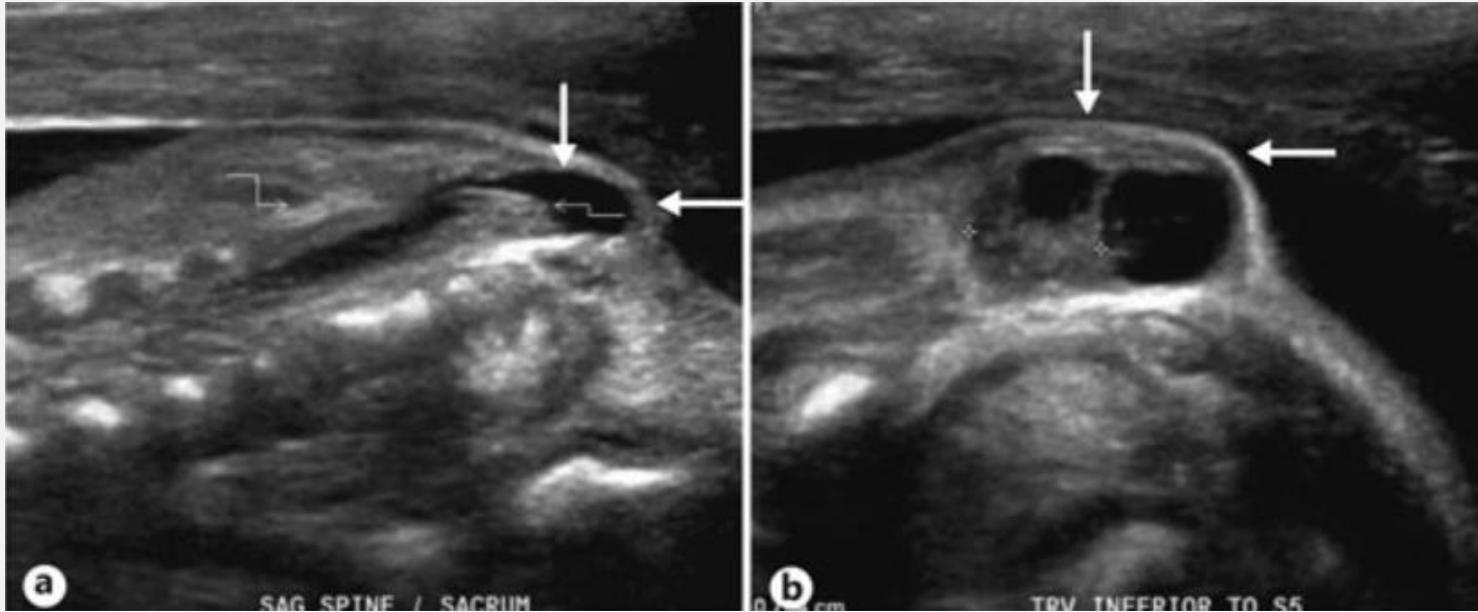


Diastematomyelia. Malformación de médula dividida. Es una división completa o incompleta de la médula espinal en dos hemicordones con un saco dural único o separado y un espacio aracnoideo. Existe un tabique sagital óseo, cartilaginoso o fibroso que puede estar asociado a hidromielia y vertebras anómalas. El pronóstico suele ser favorable.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos cerrados

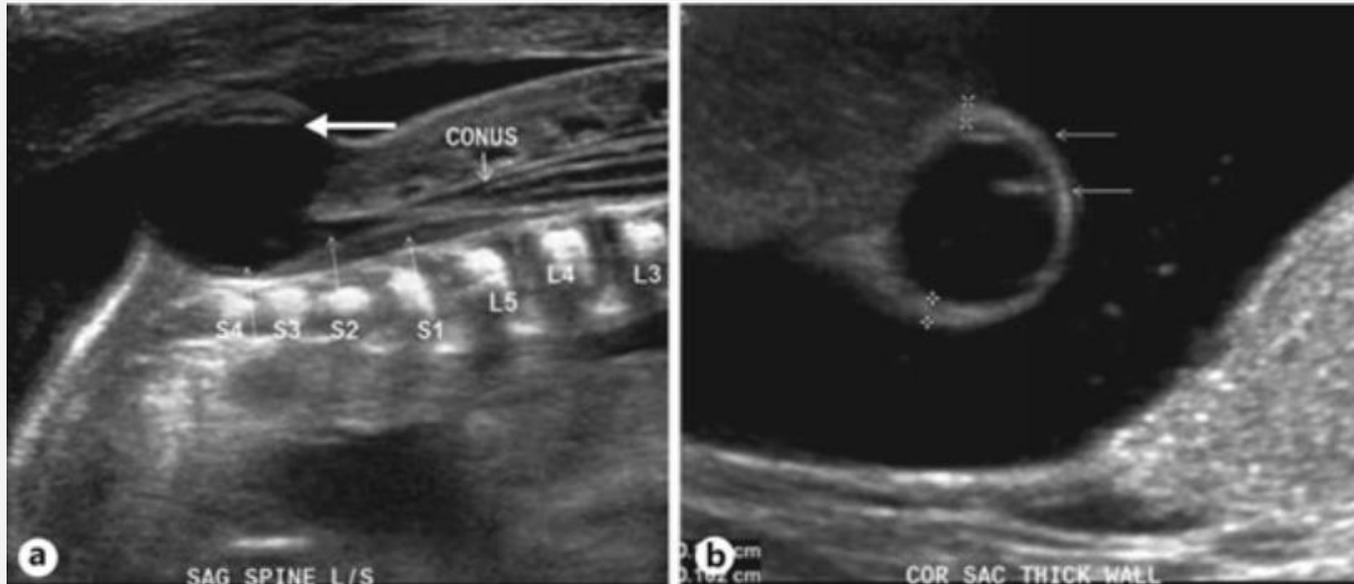


Lipomielomeningocele. Es un lipoma subcutáneo, generalmente en la región lumbosacra, que se extiende a través de un defecto en la fascia y el arco neural vertebral, anclando la médula a la duramadre y los tejidos blandos adyacentes..

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos cerrados

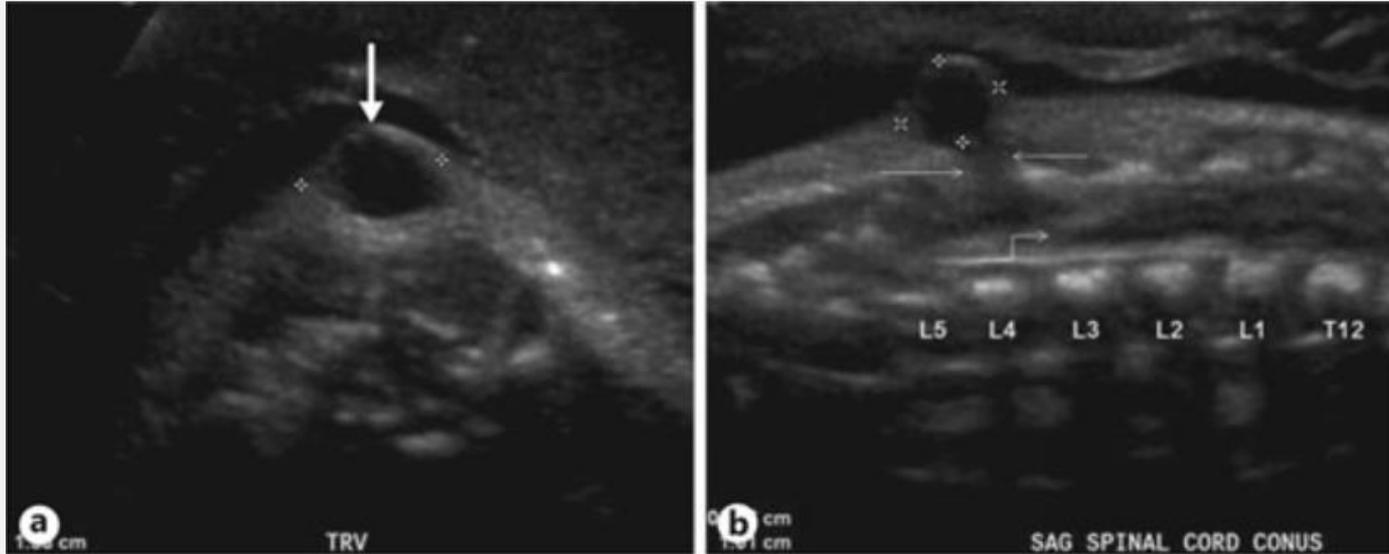


Mielocistocele terminal. Saco revestido de tejido endimario que corresponde a una dilatación quística del canal central con aracnoides suprayacentes y LCR que se hernia a través de un defecto en los arcos posteriores de la columna lumbosacra. Se asocia a otras anomalías que incluyen defectos de pared abdominal, tracto GI, sistema genitourinario, la pelvis y parte inferior de la columna.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos abiertos

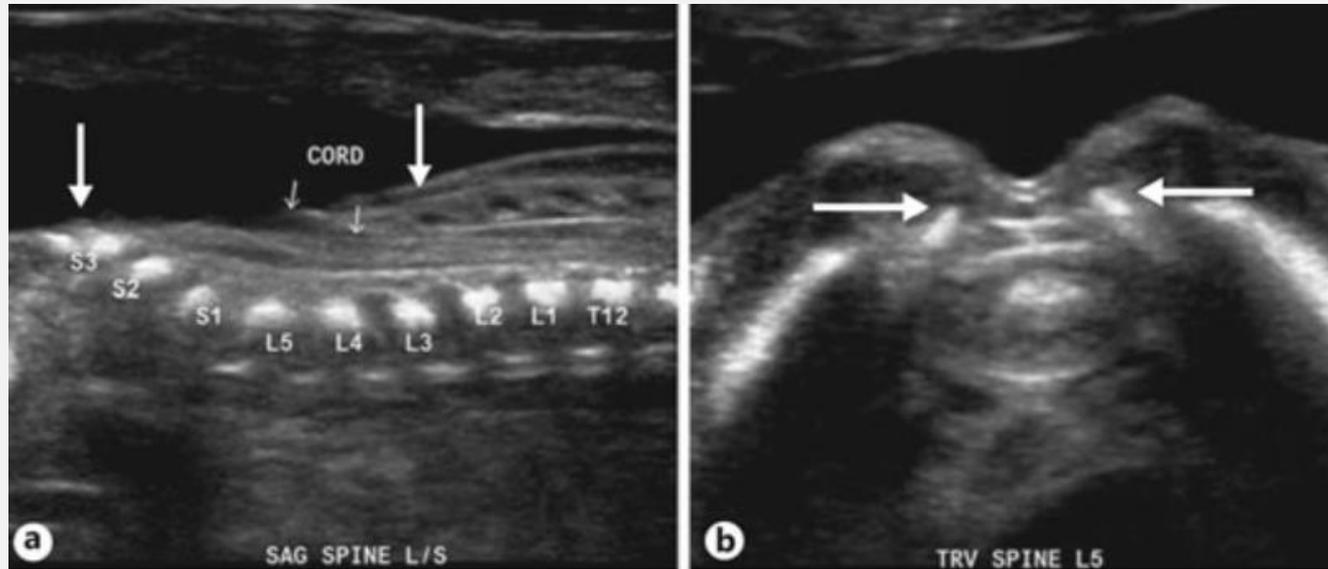


Meningocele. Protrusión de sólo meninges, formando una lesión puramente quística que contiene LCR con una pared de saco que se compone típicamente de una membrana aracnoidea muy delgada. La médula y raíces nerviosas están ubicadas dentro del canal y tienden a ser relativamente normales.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Diagnóstico prenatal

Defectos abiertos



Mielosquisis. Corresponde a un 20% de los defectos abiertos. Hay un cordón aplanado con o sin una membrana delgada total o parcial, y sin un saco bien definido que sea medible.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II



Pronóstico. La disrrafia espinal y la malformación de Chiari II no son anomalías letales, aunque se asocian con un grado significativo de morbimortalidad.

14% de los niños fallecerá dentro de los primeros 5 años de vida a pesar del tratamiento agresivo. Quienes tengan secuelas secundarias a la malformación Chiari II que conduzca a problemas respiratorios o de deglución la mortalidad se eleva a 35%.

En el pasado, la insuficiencia renal secundaria a infecciones urinarias a repetición era la principal causa de muerte en la adultez.

El resultado cognitivo se relaciona con la hidrocefalia y las complicaciones del shunt. Cerca del 70% tendrá un CI > 80, sin embargo sólo la mitad podrá ser independiente.

Si la lesión se ubica sobre L2, hay pérdida de movilidad de los músculos cuádriceps e iliopsoas, por lo que se espera una existencia en silla de ruedas.

Disrrafismo espinal y malformación de Arnold-Chiari II

Manejo obstétrico



The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ESTABLISHED IN 1812

MARCH 17, 2011

VOL. 364 NO. 11

A Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele

N. Scott Adzick, M.D., Elizabeth A. Thom, Ph.D., Catherine Y. Spong, M.D., John W. Brock III, M.D., Pamela K. Burrows, M.S., Mark P. Johnson, M.D., Lori J. Howell, R.N., M.S., Jody A. Farrell, R.N., M.S.N., Mary E. Dabrowiak, R.N., M.S.N., Leslie N. Sutton, M.D., Nalin Gupta, M.D., Ph.D., Noel B. Tulipan, M.D., Mary E. D'Alton, M.D., and Diana L. Farmer, M.D., for the MOMS Investigators*

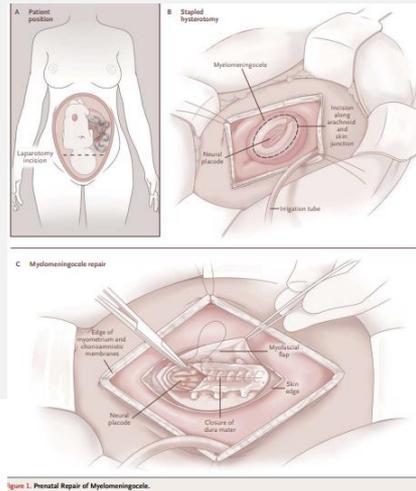


Figure 1. Prenatal Repair of Myelomeningocele.

Objetivo: Comparar el tratamiento fetal in útero del mielomeningocele vs tratamiento standard a la fecha de reparación postnatal.

Randomizado que buscaba comparar el resultado neonatal compuesto, muerte neonatal o la necesidad de shunt cerebroespinal a los 12 meses, además de evaluar el desarrollo mental y la función motora a los 30 meses de vida.

El estudio se detuvo debido a la demostrada eficacia del tratamiento prenatal después de reclutar a 183 pacientes de las 200 planeadas.

Demostó que la terapia fetal reduce la necesidad de shunt y mejora los resultado motores a los 30 meses, sin reducción de la mortalidad. El tratamiento se asocia a mayor riesgo de PP y dehiscencia de la cicatriz durante el parto.

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



DEFECTOS DE INDUCCIÓN DORSAL

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Marzo 2023