

SECUENCIA ACRÁNEO- EXCENCÉFALO- ANENCÉFALO, A PROPÓSITO DE UN CASO

Limenza, Nicolás¹; Claver, Melanie¹; Bender, Paola²; Liebich, Andrés³

¹ Residente Diagnóstico por Imágenes del Sanatorio Adventista del Plata.

² Especialista en Ginecología y Obstetricia, Ecografía Obstétrica de alto riesgo, Sanatorio Adventista del Plata.

³ Especialista en Diagnóstico por Imágenes, Ecografía general, Sanatorio Adventista del Plata.

Los autores declaran no
poseer conflictos de interés

Entre Ríos, Argentina
nicolimenza95@gmail.com



PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 32 años G1P0 que consulta por control de embarazo de 11 semanas por ecografía del 1er trimestre.

APP: Epilepsia infantil.

APQ: Niega.

MH: Compuesto vitamínico prenatal.

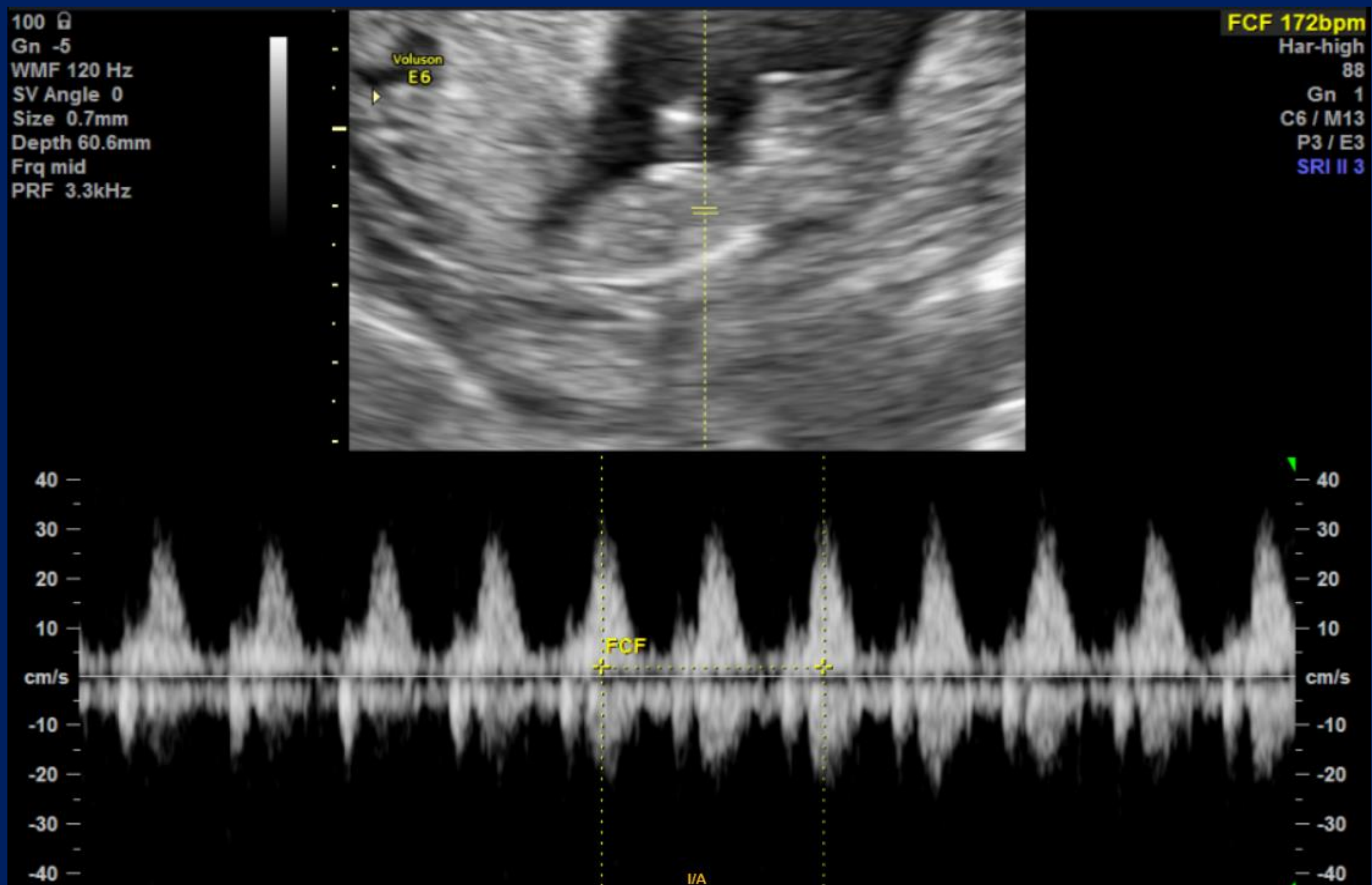
Se realiza ecografía obstétrica de las 11-13,6 semanas que informa:

- Feto único.
- Situación, presentación y dorso cambiante.
- Actividad cardíaca positiva.
- Movimientos fetales positivos.
- Trofoblasto normoinserito.
- CRL: 40 mm acorde a 11 semanas.

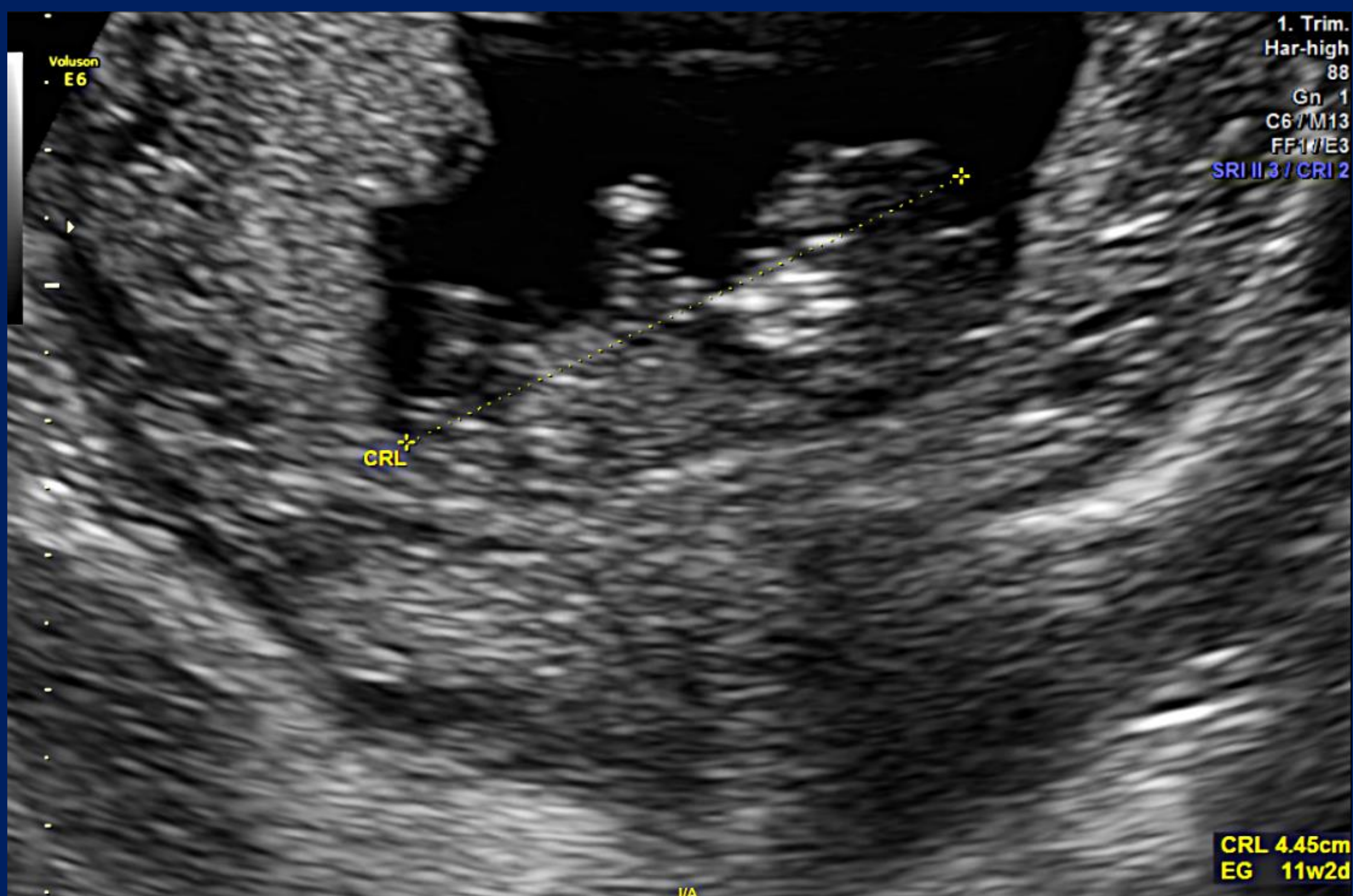
A nivel de neuroanatomía fetal se observa acrania (ausencia de bóveda craneana) y exencefalia (tejido amorfo protruyendo hacia espacio amniótico).

Se realiza asesoramiento prenatal a los padres.

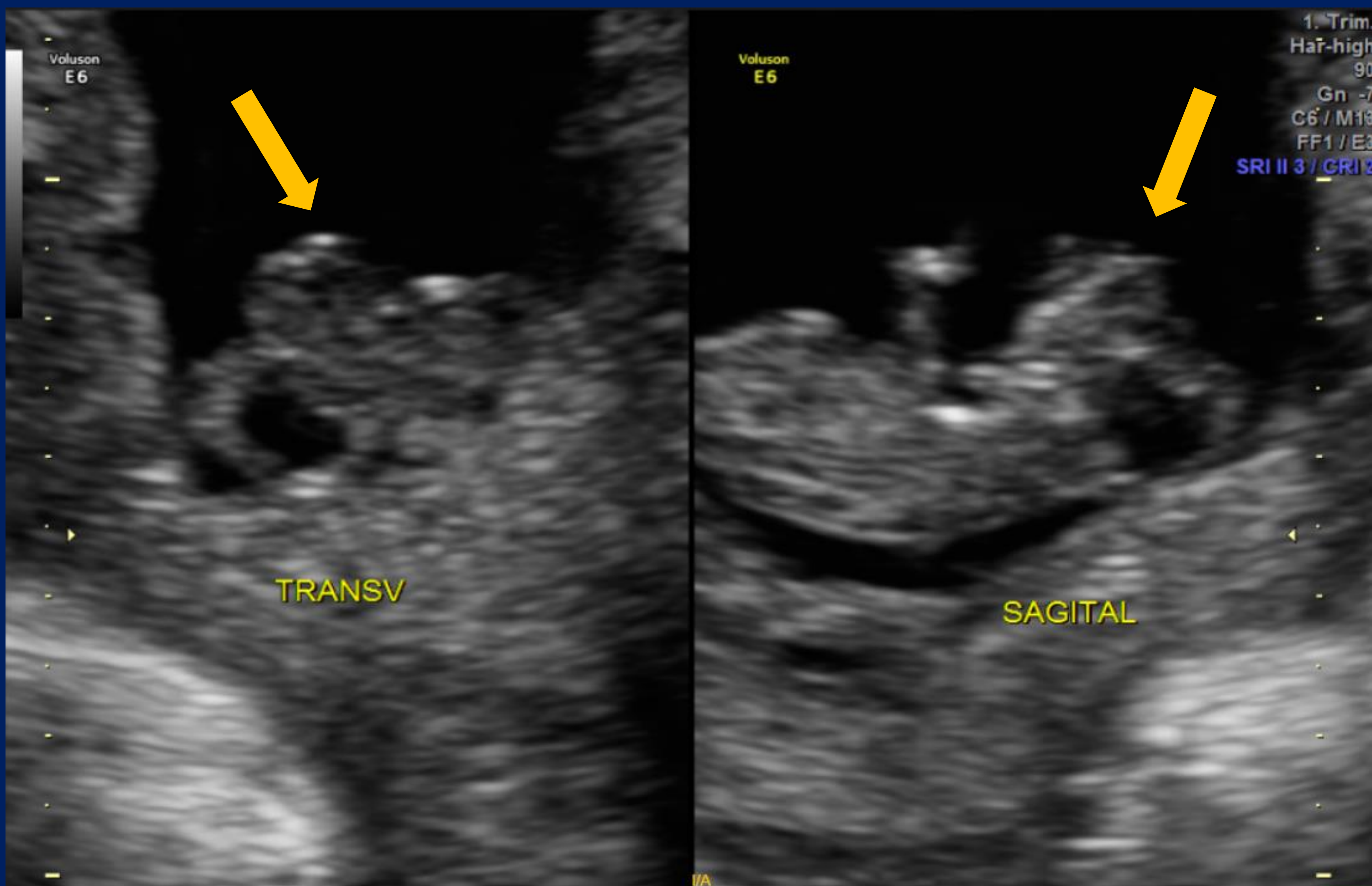
HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



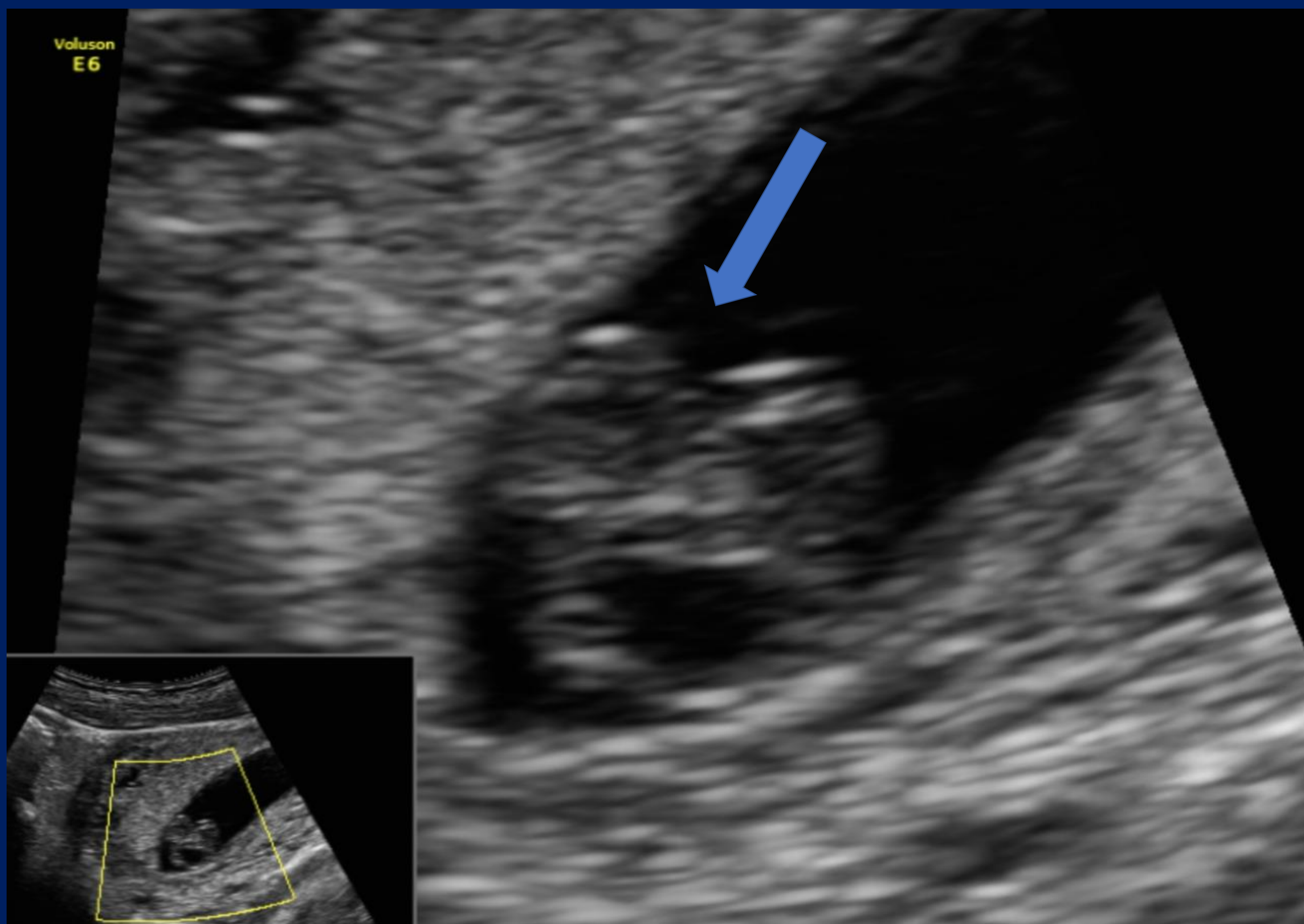
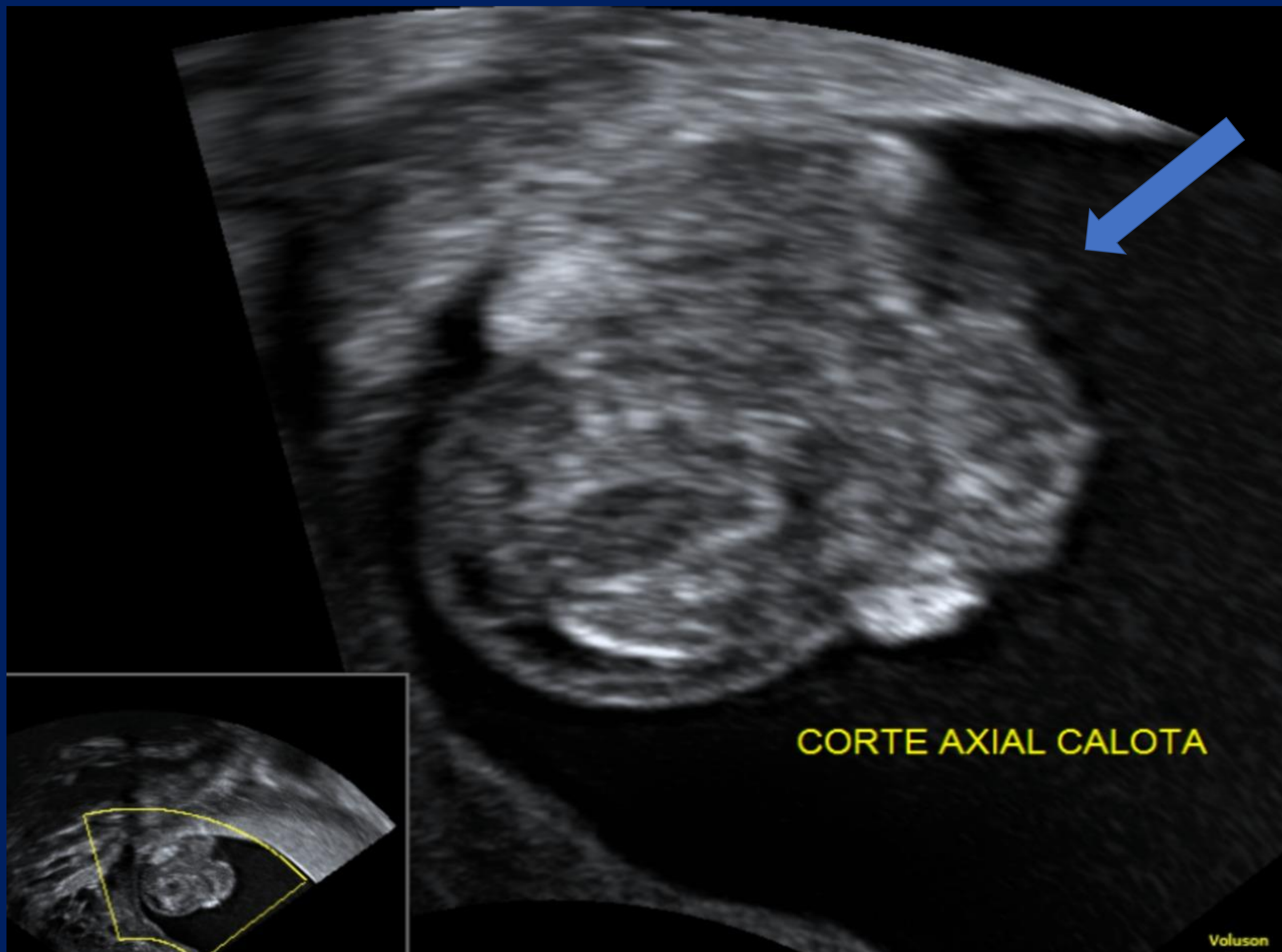
Actividad cardíaca positiva



Longitud embrionaria máxima de 40 mm para 11 semanas de gestación



A nivel de neuroanatomía fetal se observa acrania (flechas amarillas) y exencefalia (flecha blanca señalando tejido amorfo protruyendo hacia espacio amniótico).



Flecha azul señalando tejido cerebral amorfo (signo de Mickey mouse).

DISCUSIÓN

- La anencefalia es la anomalía del SNC diagnosticada con más frecuencia en la vida intrauterina (1/1000 nacimientos).
- Se produce por un fallo en el cierre de la porción craneal del tubo neural, que producirá una anomalía en el desarrollo del telencéfalo y del cerebro medio.
- El diagnóstico ecográfico se evidencia por la ausencia de bóveda craneal y hemisferios cerebrales.
- A las 12 semanas, la acrania se sospecha por la ausencia de un cráneo normalmente osificado y distorsión cerebral (exencefalia). A partir de las 16 semanas, el cerebro se destruye (anencefalia).
- La medición de la LCN se encuentra disminuida en los fetos con esta entidad, debido a la propia ausencia craneal y a la degeneración de los hemisferios cerebrales.
- Su pronóstico es ominoso, y está indicada la terminación de la gestación. Su presencia incrementa el riesgo de malformaciones del tubo neural en subsiguientes embarazos.

- Existen asociaciones con otras entidades, como la espina bífida, los pies equino-varos o el labio/paladar leporino.
- La suplementación materna con ácido fólico (5 mg/día) 3 meses antes y 2 meses después de la concepción reduce el riesgo de recurrencia un 75 %.

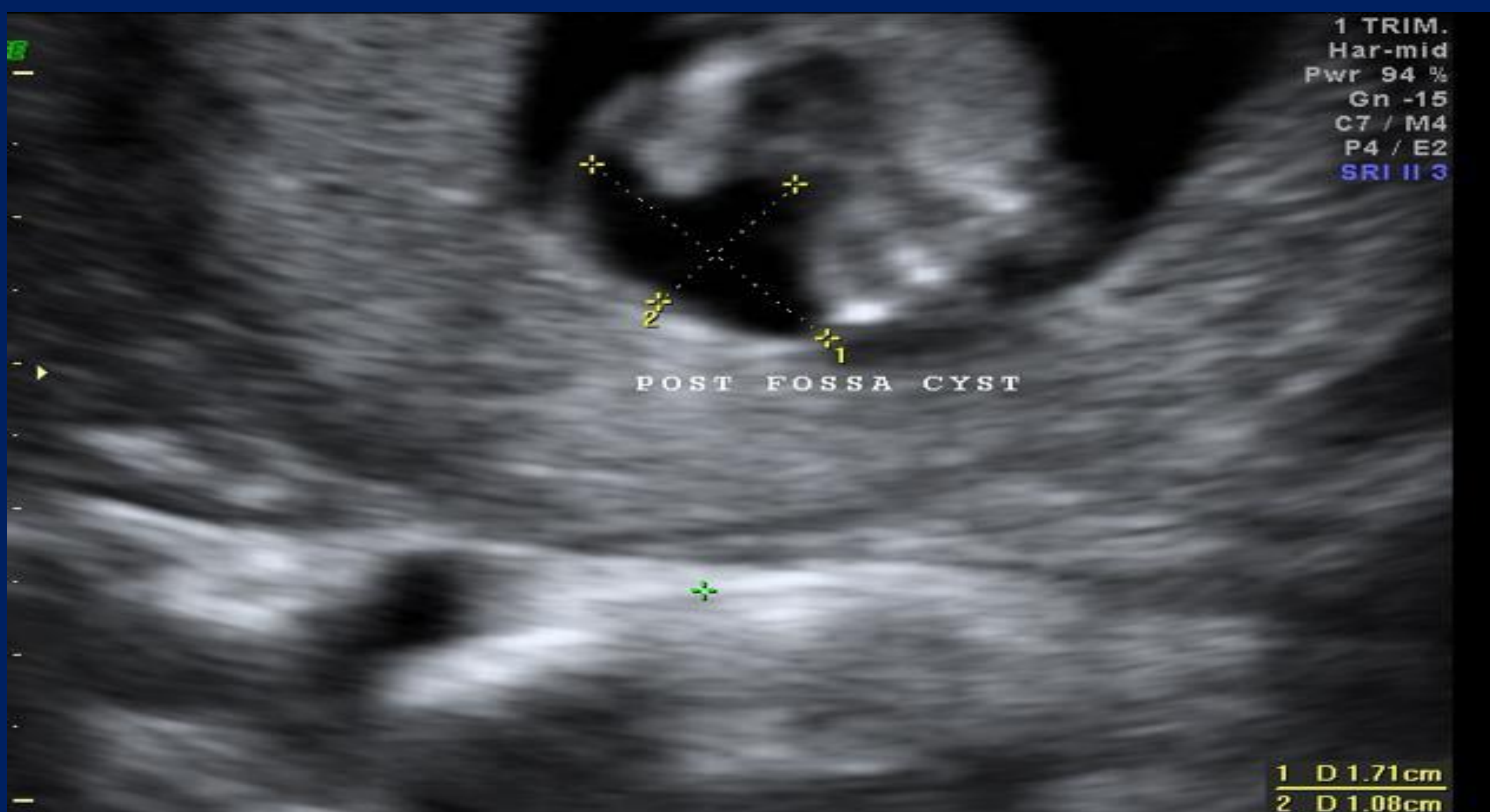


Figura 1: Ejemplo donde se visualiza la bóveda craneal vacía con tejido cerebral relativamente desorganizado.



Figura 2: Feto de primer trimestre con acrania. Tejido encefálico (flecha blanca) en contacto directo con el líquido amniótico, ante la ausencia de hueso craneal.



Figura 3: Ecografía realizada a las 11 semanas y 3 días mostrando un tejido bilobular que da la apariencia típica de 'mickey mouse' en escala de grises.



Figura 4: Ecografía que muestra la secuencia de acrania/exencefalia/anencefalia (AEAS) a las 12 (A) y 22 (B) semanas de gestación. (C) Imagen ecográfica 3D de AEAS a las 22 semanas de gestación. La ausencia de bóveda craneal (acrania) con tejido cerebral presente pero anormal (exencefalia) evoluciona con el tiempo a una ausencia completa o casi completa de tejido cerebral (anencefalia) debido a la destrucción progresiva del cerebro (representada con flechas blancas).

CONCLUSIONES

- La secuencia acrania-exencefalia-anencefalia (AEAS) es el más común de los defectos abiertos del tubo neural. La capacidad de determinar las etapas de desarrollo del sistema nervioso durante la embriogénesis y la detección de estos defectos en el ultrasonido son esenciales para la comprensión de la patogénesis y el diagnóstico preciso en la práctica clínica.
- La realización de la ecografía de la semana 11-13,6 es de vital importancia y con las técnicas diagnósticas existentes un diagnóstico preciso en el primer trimestre de la gestación es realmente posible, mediante la valoración de secuencia de hallazgos ecográficos mencionada. De esta manera se podrá llegar a un diagnóstico precoz y certero que permitirá la toma de decisiones adecuadas.

BIBLIOGRAFÍA

Secuencia acráneo-exencéfalo-anencéfalo.

Diagnóstico prenatal precoz I. Eguiluz, M.A. Barbera, W. Plasencia y P.A. Doblas Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria. España. Departamento de Obstetricia y Ginecología. Hospital Materno-Infantil. Hospital Regional Carlos Haya. Málaga. España.

Exencephaly-anencephaly Sequence Society for Maternal-Fetal Medicine; Ana Monteagudo, MD.

First-Trimester Echogenic Amniotic Fluid in the Acrania-Anencephaly Sequence Daniel Cafici, MD, Waldo Sepulveda, MD.

The role of the “beret” sign and other markers in ultrasound diagnostic of the acrania–exencephaly–anencephaly sequence stages Piotr Szkodziak¹ · Jarosław Krzyżanowski · Arkadiusz Krzyżanowski · Filip Szkodziak · Sławomir Woźniak · Piotr Czuczwar · Anna Kwaśniewska · Tomasz Paszkowski.

Acrania-Exencephaly-Anencephaly Sequence on Antenatal Scans Amandeep Singh, Achal S Goindi, Gauravdeep Singh.

The Fetal Medicine Foundation.