

CASOS CLÍNICOS

Secuencia acráneo-exencéfalo-anencéfalo. Diagnóstico prenatal precoz

I. Eguiluz^a, M.A. Barber^a, W. Plasencia^a y P.A. Doblas^b

^aServicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria. España.

^bDepartamento de Obstetricia y Ginecología. Hospital Materno-Infantil. Hospital Regional Carlos Haya. Málaga. España.

SUMMARY

Anencephaly is the most commonly diagnosed anomaly of the central nervous system diagnosed in uterus. Current literature describes the possibility of even earlier diagnosis using ultrasound. We describe the most frequent ultrasound findings of this sequence and its prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La anencefalia es la anomalía del sistema nervioso central diagnosticada con más frecuencia en la vida intrauterina¹. Se produce aproximadamente en uno de cada 1.000 nacimientos, y se caracteriza por la ausencia de calota craneal, hemisferios cerebrales y estructuras diencefálicas, que se sustituirán por una masa plana amorfa de tejido conectivo y vasos². 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 medio¹. La acrania se puede definir como la ausencia de bóveda craneal, y la exencefalia es la protrusión del tejido pseudocerebral existente por encima de la base del cráneo. El hecho primario es la acrania y la secuencia posterior, la exencefalia y la anencefalia¹⁻². Las estructuras faciales y las órbitas se encuentran presentes, por lo que en estos fetos se produce una facies característica. Pueden asociarse otras anomalías del sistema nervioso central y alteraciones del líquido amniótico, como hidramnios².

DISCUSIÓN

Como se ha comentado anteriormente, la anencefalia es el resultado final de un proceso que se inicia

con la ausencia de calota fetal, acrania, y una posterior exposición del tejido cerebral amorfo al líquido amniótico, la exencefalia; posteriormente esa exposición lleva a la desaparición del tejido cerebral, la anencefalia. De ahí la denominación *secuencia acráneo-exencéfalo-anencéfalo*³. Durante el desarrollo de técnicas diagnósticas más avanzadas, se ha ido estableciendo un diagnóstico cada vez más precoz de esta entidad. Así, con la introducción de la ecografía transvaginal varios autores han descrito la posibilidad de un diagnóstico durante el primer trimestre⁴⁻⁶. Existen diferentes manifestaciones de la secuencia acráneo-anencéfalo, según la edad gestacional, que se pueden detectar precozmente tanto en un cribado temprano del primer trimestre como al inicio del segundo. No obstante, debido a la existencia de un proceso evolutivo de acráneo a anencéfalo, estos hallazgos varían con la edad gestacional. Aunque es posible el diagnóstico precoz (se ha descrito a las 9-10 semanas de gestación)²⁻³, es bien cierto que la detección previa a las 14 semanas es difícil, ya que la masa malformada puede asemejarse al cerebro normal². Los hallazgos ecográficos en el estadio de acráneo son ausencia de ecos normales del exocráneo y deformidad de la cabeza fetal (fig. 1). Becker et al describen un caso diagnosticado a las 9 + 3 semanas de amenorrea y posteriormente confirmado a las 11 + 4³. Cuando se produce la salida de tejido cerebral, exencefalia, se ha descrito como imagen típica el signo de «Micky Mouse»^{1,3}, que se puede diagnosticar alrededor de la semana 12 de gestación³. Posteriormente, la exencefalia va adquiriendo el aspecto aplanado típico de la anencefalia, debido al efecto que se produce por la exposición al líquido amniótico². Por tanto, durante el primer trimestre las apariencias ecográficas de la anencefalia son diferentes de las presentadas posteriormente durante el segundo. Durante el primer trimestre, la principal diferencia es la existencia de tejido cerebral. El signo de «Micky Mouse» consiste en la visualización de los lóbulos cerebrales como dos

Aceptado para su publicación el 30 de mayo de 2003.



Fig. 1. Acráneo-exencéfalo diagnosticado en la semana 11.



Fig. 2. Exencefalia. Signo de «Micky Mouse». Diagnosticado en la semana 12.

estructuras semicirculares sobre las órbitas y flotando en el líquido amniótico (fig. 2). Chatzaipapas et al describen la presencia de este hallazgo ultrasonográfico en 5 de los 6 casos diagnosticados de exencefalia por ellos mismos a las 11-13 semanas. En la exencefalia existe una acumulación de tejido neuronal fácilmente identificable, pero en la anencefalia este tejido es reemplazado por una masa plana de tejido conectivo y vascular, debido a la destrucción progresiva que se produce durante el embarazo⁷⁻⁸. Los hallazgos ecográficos cambian y se identifica el signo de «los ojos de lechuza o de rana»⁹, que se produce por la ausencia de tejido cerebral cranealmente a las órbitas, que produce una facies típica en estos fetos, que tiene similitudes con la de los batracios (fig. 3).

Dentro del diagnóstico precoz de la secuencia acráneo-exencéfalo-anencéfalo, como en otros defectos



Fig. 3. Anencefalia. Signo de los «ojos de rana».

del tubo neural, es de gran ayuda la detección de los valores de alfafetoproteína en suero materno, cuya elevación es un dato considerado como marcador no ecográfico de la secuencia acráneo-exencéfalo-anencéfalo¹⁰. Otro dato útil en el diagnóstico de la anencefalia es la medición de la longitud cefalonalg, que se encuentra disminuida en los fetos con esta entidad, debido a la propia ausencia craneal y a la degeneración de los hemisferios cerebrales^{1,3}.

Existen asociaciones con otras entidades, como la espina bífida, los pies equino-varos o el labio/paladar leporino¹¹. Es frecuente, también, su asociación con hidramnios, por la ausencia de deglución fetal por el defecto neurológico existente¹². Se debe establecer diagnóstico diferencial de esta entidad con el síndrome de las bandas amnióticas y los grandes encefaloceles¹³.

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.

CONCLUSIONES

La secuencia exencefalia-anencefalia es el más común de los defectos abiertos del tubo neural, y está producida por un defecto en el cierre del neuroporo posterior, en su extremo más cefálico¹¹, apareciendo alrededor de la segunda o tercera semana de desarrollo. El hecho inicial es la ausencia de la bóveda craneal que llevará a una exposición del escaso tejido cerebral y al final a su desaparición, produciendo una secuencia que tiene un reflejo igualmente secuencial en el acontecimiento de los hallazgos ecográficos. En

la actualidad, 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.

RESUMEN

La anencefalia es la anomalía del sistema nervioso central más frecuentemente diagnosticada en la vida intrauterina. En la bibliografía actual se refiere la posibilidad de un diagnóstico cada vez más precoz mediante ultrasonidos. En este artículo describimos los signos ecográficos más frecuentes de esta secuencia y su diagnóstico prenatal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chatzipapas IK, Whitlow BJ, Economides DL. The «Micky Mouse» sign and the diagnosis of anencephaly in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:196-9.
2. Toi A, Sauerbrei EE. Cerebro fetal. En: Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, editores. *Ecografía obstétrica y fetal*. Madrid: Marban Libros, 2000; p. 379-410.
3. Becker R, Mende B, Stierner B, Entezami M. Sonographic markers of exencephaly at 9+3 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:582-4.
4. Beinder E, Grüner C, Erhardt I, Begon S. Die Exencephalie-Anencephalie Sequenz. *Ultraschalldiagnostik in der Früschwangerschaft*. *Ultraschall Med* 1995;16:192-5.
5. Johnson SP, Sebire NJ, Snijders RJ, Tunkel S, Nicolaides KH. Ultrasound screening for anencephaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;9:14-6.
6. Kennedy KA, Flick KJ, Thurmond AS. First-trimester diagnosis of exencephaly. *Am J Obstet Gynecol* 1990;162:461-3.
7. Potter EL. *Pathology of the fetus and infant*. 2nd ed. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1961; p. 488-92.
8. Cox GC, Rosenthal SJ, Holsapple UJW. Exencephaly: sonographic findings and radiologic-pathologic correlation. *Radiology* 1985;155:755-6.
9. Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijders JM. Diagnosis of fetal abnormalities. Central nervous system defects. The 11-14 weeks scan. New York: Parthenon Publishing Group, 1999; p. 123-4.
10. Sebire NJ, Spencer K, Noble PL, Hughes K, Nicolaides KH. Maternal serum alpha-fetoprotein in fetal neural tube and abdominal wall defects at 10-14 weeks of gestation. *Br J Obstet Gynaecol* 1997;104:849-51.
11. Wilkins L, Freedman W. Progression of exencephaly to anencephaly in the human fetus- an ultrasound perspective. *Prenat Diagn* 1991;11:227-33.
12. Pilu G, Nicolaides KH. Diagnosis of fetal abnormalities. The 18-23 week scan. New York: Parthenon Publishing Group, 1999.
13. Timor IE, Greenebaum E, Monteagudo A, Baxi L. Exencephaly-anencephaly sequence: proof by ultrasound imaging and amniotic fluid cytology. *J Matern Fetal Med* 1996;5:182-5.