

# Estudio preliminar sobre detección de defectos de tubo neural mediante ultrasonido

JOSE SAN MARTIN, JORGE DIAZ, JUAN TRELLES, PEDRO SAONA, EDUARDO MARADIEGUE.

## Resumen

Estudio retrospectivo realizado en el Hospital Nacional Cayetano Heredia, entre enero de 1991 y abril de 1993 en 972 productos evaluados mediante ultrasonido. El objetivo fue conocer la precisión de la ecografía de nivel I realizada a partir del segundo trimestre de gestación, en la detección de defectos del tubo neural en la población general. Para ello se correlacionan los hallazgos ecográficos con los de la evaluación clínica del recién nacido. Se halló una tasa de detección de defectos de tubo neural de 90% (96/100), especificidad de 99,6% (958/962) tasa de falsos positivos de 30% (4/13) y tasa de falsos negativos de 0,1% (1/959). Se detectó el 100% de las anencefalias. El ultrasonido es un procedimiento diagnóstico de gran utilidad para la detección de defectos de tubo neural.

## Introducción

En el último decenio ha habido un aumento notorio de nuestra capacidad para visualizar al feto. La detección de anomalías fetales es una de las áreas de interés en la práctica obstétrica actual y ha alcanzado notable desarrollo<sup>1</sup>. El sistema nervioso fue, probablemente, la primera estructura fetal en ser investigada intraútero por el ultrasonido y las anomalías congénitas de este sistema están entre las de diagnóstico más frecuentes en los informes ecográficos. Los modernos equipos de ultrasonido permiten la visualización de la anatomía normal y anormal del eje neural fetal desde el segundo trimestre de la gestación<sup>1-3</sup>.

Los defectos del tubo neural (DTN) son la primera y segunda causa de anomalías congénitas en el Reino Unido y EU de A, respectivamente<sup>4</sup>; en nuestro medio también ocupan un lugar importante e incluyen: anencefalia, espina bífida y encefalocele<sup>5</sup>. En algunos informes se reevalúa los procedimientos para la detección de DTN, enfatizándose la importancia del ultrasonido en la detección segura de los mismos<sup>6,7</sup>.

El tamizaje con ultrasonido se ha convertido en una alternativa al realizado con alfa fetoproteína sérica materna y se describe que sería capaz de identificar casi todos los DTN desde el segundo trimestre de gestación, independientemente al resultado de la alfa fetoproteína sérica materna<sup>7</sup>.

En el presente trabajo se informa la experiencia del Gabinete de Ecografía del Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Cayetano Heredia (HNCH) en la detección mediante ultrasonido de DTN y se evalúa la precisión diagnóstica de la ecografía de Nivel I realizada a partir del segundo trimestre para la detección de estas anomalías en la población general.

## Material y Métodos

Se realizó un estudio retrospectivo en el Departamento de Ginecología y Obstetricia del HNCH entre enero de 1991 y abril de 1992 sobre 972 exámenes ecográficos de Nivel I realizados por obstetras del equipo regular del Gabinete de Ultrasonido. Se utilizó un equipo de ultrasonido de red lineal y sectorial Aloka Echo-camera SSD 630 con transductores de 3,5 Mhz. La ecografía de Nivel I describió el número de fetos, diámetro biparietal latidos fetales circunferencia abdominal, circunferencia cefálica, localización y gradación placentaria, volumen de líquido amniótico y una evaluación general por un período promedio de 15 minutos de la anatomía fetal, que incluyó cabeza columna, tórax, corazón, diafragma, estómago, asas intestinales, siluetas renales, vejiga, genitales y extremidades.

Se incluyó todas las gestantes que tenían por lo menos una ecografía de Nivel I después de las 12 semanas de edad gestacional por biometría fetal y cuyo parto hubiese sido atendido en el HNCH. Fueron excluidas las gestaciones gemelares (n=14) y las gestantes cuyos recién nacidos presentaron alguna anomalía congénita diferente de un DTN (n=31). Se obtuvo los datos del Banco de Datos del Gabinete de Ultrasonido y de los registros de

\* Médico Cirujano. UPCH.

\*\* Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Cayetano Heredia.



**Tabla 1:** Detección de DTN mediante ultrasonido en el HNCH

Defecto	Detectadas	FN	FP	S	PPF
Anencefalia	6	0	0	0 6/6	0/6
Espina bífida	0	1	3	2 3/4	2/5
Encefalocele	0	0	0	2 0	2/2
Total	6	1	3	4 9/10	4/13

FN: Falsos negativos; FP: falsos positivos; S: sensibilidad;  
PPF: proporción de falsos positivos

Sala de Partos y de Recién Nacidos. Cuando fueron natimueertos, se revisó la historia obstétrica, pues no se pudo realizar la necropsia en caso alguno. Estos datos fueron incluidos en una ficha, asignándole a cada gestante una por cada ecografía realizada. En el caso de gestantes con más exámenes se incluyó todas las ecografías. Para correlacionar los hallazgos ecográficos con los de la evaluación clínica del recién nacido, se separó las ecografías en dos grupos: uno con todas las ecografías informadas como normales (n=959) y otro con las sospechas de la presencia de un DTN (n=13). Cada ecografía seleccionada se relacionó al recién nacido, independientemente de si ese neonato fue evaluado con más de un examen ecográfico.

Se determinó la sensibilidad, especificidad, proporción de falsos positivos (PPF), proporción de falsos negativos (PFN), el valor predictivo de la prueba positiva (VPPP) y el valor predictivo de la prueba negativa (VPPN).

### Resultados

De un total de 972 productos evaluados, se detectó 10 con algún DTN, dando una incidencia para esta población de 1,16%. En la Tabla 1 se presenta los DTN detectados y su relación con los hallazgos ecográficos obtenidos.

- Anencefalia. Se diagnosticó correctamente 6 casos de anencefalia, no hubo falsos positivos o falsos negativos. Se obtuvo una sensibilidad de 6/6 (100%). Estos diagnósticos fueron realizados entre las 24 y 33 semanas de edad gestacional por biometría fetal.

- Espina bífida. No se hizo el diagnóstico de espina bífida en los 4 casos informados en esta serie; sin embargo, el examen ecográfico de la anatomía fetal fue anormal en 3 de ellos. En 2 productos evaluados a las 36 y 37 semanas se detectó hidrocefalia marcada pero no la espina bífida. En el tercero, se hizo el diagnóstico ecográfico de un quiste renal y el diagnóstico fue un mielomeningocele lumbar. No se detectó un producto con mielomeningocele

**Tabla 2:** Precisión diagnóstica de la ecografía de nivel I para la detección de DTN

	Productos con DTN	Productos normales	Total
Ecografía diagnóstica	6	4	10
Ecografía normal	4	958	962
Total	10	962	972

Sensibilidad: 60%; especificidad: 99,6%; proporción de falsos positivos: 40%; proporción de falsos negativos: 0,4%

**Tabla 3.** Precisión diagnóstica de la evaluación ecográfica del sistema nervioso reportada anormal para la detección de DTN

	Productos con DTN	Productos normales	Total
Ecografía diagnóstica	9	4	13
Ecografía normal	1	958	959
Total	10	962	962

Sensibilidad: 90%; especificidad: 99,6%; proporción de falsos positivos: 30%; proporción de falsos negativos: 0,1%

e hidrocefalia a las 15 semanas de gestación. Hubo 2 diagnósticos falsos positivos de espina bífida, una en un producto con otras anomalías congénitas que no involucraban el sistema nervioso (síndrome de Down, atresia duodenal y defecto septal) y otra en un producto normal al nacimiento evaluados a las 29 y 34 semanas respectivamente. Si asumimos que la evaluación ecográfica de Nivel I de la anatomía fetal informada como anormal, logra identificar los productos en riesgo de presentar espina bífida, se obtuvo una sensibilidad de la prueba para esta anomalía, de 3/4 y una PPF de 2/5.

- Encefalocele. Se hizo dos diagnósticos falsos positivos de encefalocele, una en un producto normal y otra en uno que presentó hidrocefalia al nacimiento evaluados a las 23 y 30 semanas respectivamente. Sensibilidad de la prueba para esta anomalía: 0; y, PPF de 2/2.

En la Tabla 2 se observa el alto potencial predictivo ( $p < 0,001$ ) de la ecografía de Nivel I para la detección de DTN. Sensibilidad de 60%, especificidad de 99,6%, VPPP 60% y VPPN 99,6%, valor de falsos positivos de 40% y de falsos negativos de 0,4%. Si incluimos las 3 ecografías informadas como anormales observamos (Tabla 3) una sensibilidad de 90%, especificidad 99,6%, PPF 30% y PFN 0,1%.

### Discusión

Se informa DTN entre 2,44 y 5 por mil nv<sup>6-8</sup>, valores algo por debajo de la incidencia hallada en nuestra población de estudio de 11,6 por mil nv. La anencefalia fue la primera anomalía congénita capaz de ser detectada por ultrasonido al inicio del segundo trimestre<sup>2</sup>. El ultrasonido es el método ideal para la detección de esta anomalía<sup>9</sup>. La ecografía de Nivel I realizada desde la semana 16 de gestación deberá detectar el total de los casos de anencefalia<sup>5,10,11</sup>, lo cual correlaciona adecuadamente con la sensibilidad de 6/6 (100%) encontrada en el presente trabajo.

Se describe que la precisión del ultrasonido para el diagnóstico de espina bífida dependerá principalmente, de la experiencia del operador, la calidad del equipo y el tiempo dedicado al examen<sup>2</sup>. El momento óptimo para obtener buenas imágenes de la columna vertebral fetal es entre las 16 y 20 semanas de gestación<sup>9,12</sup>. La sensibilidad para espina bífida de 3/4 (75%) hallada en nuestra serie, se encuentra en el rango de otras informadas por diferentes autores las cuales están entre 36 y 83%<sup>1,7,11,13-15</sup>. Hay que considerar que algunos de estos trabajos fueron realizados en poblaciones con riesgo conocido para espina bífida lo que probablemente aumente la acuciosidad del ecografista.



Serán necesarios estudios con un mayor número de casos para evaluar con mayor precisión estos hallazgos. Se informa que hasta el 85% de los productos con hidrocefalia son portadores de otra anomalía congénita, en especial espina bífida<sup>9,12,16</sup>, lo cual correlaciona adecuadamente con nuestros resultados, en los que 3 de 4 productos con espina bífida presentaron hidrocefalia como anomalía agregada. Esto permite hacer énfasis en que el hallazgo ecográfico de hidrocefalia debe alertar al ecografista sobre la posibilidad de la presencia de espina bífida y reforzar la necesidad de un examen detallado de la columna vertebral fetal como parte de una evaluación ecográfica de Nivel II. En la población general, la precisión diagnóstica del ultrasonido para la detección de DTN dependerá de la experiencia del ecografista, la prevalencia de la anomalía en la localidad y si es que la población estudiada fue seleccionada por algún factor de riesgo<sup>11</sup>. En las Tablas 2 y 3 se aprecia el alto valor predictivo de la ecografía de nivel I para la detección de DTN, los cuales se encuentran en el rango de las informadas por diferentes autores, que va del 40 a 96%<sup>5,7</sup>. Mientras que Hogge refiere que se perdería hasta el 25% de los DTN en un examen de ultrasonido inicial de un programa de rutina<sup>15</sup>, nosotros observamos este suceso en el 10% de los casos encontrados. La especificidad de 99,6% encontrada fue semejante a la informada por Roberts de 99%<sup>5</sup>. Los diagnósticos falsos positivos crearán inevitablemente ansiedad que podrá ser o no despejada por exámenes posteriores indicando un feto normal<sup>7</sup>. Mientras Roberts informó en 1983 una frecuencia de falsos positivos y de falsos negativos de 57 y 1% respectivamente<sup>5</sup>, nosotros encontramos 30 y 0,1%. Estos mejores resultados podrían explicarse por la mayor resolución de los equipos de ultrasonido en la actualidad.

En conclusión, si bien es cierto que serán necesarios estudios con un mayor número de casos para evaluar con mayor precisión estas tasas en nuestro medio, nuestros resultados sugieren que el ultrasonido es un procedimiento diagnóstico de gran utilidad para la detección de defectos del tubo neural y que su empleo sería una alternativa razonable a otros métodos de búsqueda como el dosaje de alfa fetoproteína sérica materna.

## Referencias bibliográficas

1. Robinson H, Hood V, Adam H et al. Diagnostic ultrasound: Early detection of fetal neural tube defects. *Obstet Gynecol* 1980; 56: 705.
2. Fleischer Manning Romero. The principles and practice of ultrasonography in obstetrics and gynecology. Fourth edition. Ed. Appleton Lange. Norwalk, USA. 1991.
3. Medearis A y Platt L. Imágenes ultrasonográficas de cráneo y columna vertebral. *Clínicas de Perinatología* 1990; 3:607.
4. Kollias S, Goldstein R, Cogen P, et al. Prenatally detected myelomeningoceles: Sonographic accuracy in estimation of the spinal level. *Radiology* 1992; 185: 109.
5. San Martín J, Espinoza M, Díaz J y col. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas por ultrasonido. *Ginecología y Obstetricia* 1994; 40 1 : 45.
6. Roberts C, Evans K, Hibbard B et al. Diagnostic effectiveness of ultrasound in detection of neural tube defects. *Lancet* 1983; 5: 1063.
7. Harris R. New uncertainties in prenatal screening for neural tube defects. *BMJ* 1981; 282: 1416.
8. Hilbbard B, Roberts C, Helder GM et al. Can we afford screening for neural tube defects? The South Wales experience. *BMJ* 1985; 290-3.
9. Persson P, Kullander S, Gensser G et al. Screening for fetal malformation using ultrasound and measurement of alpha fetoprotein in maternal serum. *BMJ* 1983; 286: 747.
10. Campbell S, Pearce J. Ultrasound visualization of congenital malformation. *Br Med Bull* 1983;39: 322.
11. Warsof S. Diagnóstico de anomalías fetales. En: *El ultrasonido en la atención perinatal*. Ed. Limusa, Bs. As. Argentina, 1990.
12. Sabbagha R, Sheikh Z, Tamura R et al. Predictive value sensitivity and specificity of ultrasonic targeted imaging for fetal anomalies in gravid women at high risk for birth defects. *Am J Obstet Gynecol* 1985; 152: 822.
13. Sabbagha R, Tamura R, Socol M. Empleo de ultrasonido en obstetricia. *Clin Obstet y Ginecol* 1982; 4: 78.
14. Nicolaides K, Gabbe S, Campbell S et al. Ultrasound screening for spina bífida: cranial and cerebular signs. *Lancet* 1986; July 12: 72.
15. Wald N, Cuckle H, Haddow J et al. Sensitivity of ultrasound in detection of spina bífida. *New Eng Med* 1991; 324: 769.
16. Hogge W, Thiagarajah S, Ferguson J et al. The role of ultrasonography and amniocentesis in the evaluation of pregnancies at risk for neural tube defects. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 161: 520.
17. Graham J, Otto C. Sistema clínico para la detección prenatal de defectos estructurales humanos. *Clínicas de Perinatología* 1990; 3: 525.
18. Thornton J, Lilford R, Newcombe R. Tables for estimation of individual risks of fetal neural tube and ventral wall defects, incorporation prior probability, maternal serum alpha fetoprotein levels, and ultrasonographic examination results. *Am J Obstet Gynecol* 1991; 164: 154.