

O USO DA TRANSLUCÊNCIA INTRACRANIANA NO RASTREIO DA ESPINHA BÍFIDA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

THE USE OF INTRACRANIAL TRANSLUCENCY IN SCREENING FOR SPINA BIFIDA: A SYSTEMATIC REVIEW

Phelippe Riccardo Reis Coelho¹

Ana Ruth de Paula Souza²

Lucas Hartwich Costa Martins³

Débora de Paula Souza⁴

Márcio José Rosa Requeijo⁵

RESUMO: A espinha bífida aberta (EBA) é uma malformação congênita do tubo neural cuja detecção precoce é relevante para o aconselhamento e planejamento obstétrico. A translucência intracraniana (TI), avaliada entre 11 e 14 semanas, constitui um marcador ultrassonográfico promissor. Esta revisão sistemática (PRISMA 2020) avaliou a acurácia diagnóstica da TI na EBA, pesquisando PubMed, Scopus e LILACS (2010–2025). Incluíram-se nove estudos (risco de viés pelo QUADAS-3) sintetizados de forma descritiva. A TI isolada apresentou sensibilidade limitada (36–50%), mas alta especificidade e elevado valor para exclusão da EBA. A não visualização da cisterna magna (sensibilidade de 50–73%) e o deslocamento do tronco cerebral (82,7%), combinados a outros marcadores da fossa posterior, elevaram a detecção para até 90%. A visualização da TI também melhorou após treinamento específico dos operadores. Concluiu-se que a TI é uma ferramenta viável para o rastreamento precoce da EBA, atuando principalmente como marcador de exclusão. Sua associação com outros marcadores da fossa posterior e a capacitação dos examinadores aumentam a acurácia diagnóstica no pré-natal.

1

Palavras-chave: Espinha bífida. Translucência intracraniana. Ultrassonografia pré natal.

ABSTRACT: Open spina bifida (OSB) is a major congenital neural tube defect whose early detection is essential for prenatal counseling and management. Intracranial translucency (IT), evaluated between 11 and 14 weeks, constitutes a promising ultrasound marker. This systematic review (PRISMA 2020) evaluated the diagnostic accuracy of IT for OSB, searching PubMed, Scopus, and LILACS (2010–2025). Nine studies were included (risk of bias assessed via QUADAS-3) and descriptively synthesized. Isolated IT demonstrated limited sensitivity (36–50%), but high specificity and high value for excluding OSB. Non-visualization of the cisterna magna (50–73% sensitivity) and brainstem displacement (82.7%), when combined with other posterior fossa markers, raised detection rates up to 90%. IT visualization also improved following operator training. In conclusion, IT is a viable tool for early OSB screening, primarily serving as an exclusion marker. Combining IT with other posterior fossa markers and enhancing operator training increases diagnostic accuracy during prenatal care.

Keywords: Spina bifida. Intracranial translucency. Prenatal ultrasonography.

¹Acadêmico do Curso de Medicina do Centro Universitário FAMINAS BH.

²Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário FAMINAS BH.

³Médico graduado pelo Centro Universitário FAMINAS BH.

⁴Acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Belo Horizonte.

⁵Orientador. Professor titular de imagiologia do Centro Universitário FAMINAS BH.

INTRODUÇÃO

A espinha bífida consiste em uma das principais malformações congênitas do tubo neural, caracterizando-se pelo fechamento incompleto das estruturas medulares e vertebrais durante o período de desenvolvimento embrionário. Trata-se da segunda anomalia fetal congênita mais comum na prática obstétrica, sendo superada em prevalência apenas pelas cardiopatias congênitas (COPP et al. 2015). Pela gravidade de suas repercussões clínicas, as quais incluem o comprometimento motor, cognitivo e hidrodinâmico do sistema nervoso central (SNC), a detecção precoce dessa anomalia é imprescindível na obstetrícia (MITCHELL et al. 2004). O diagnóstico oportuno não apenas otimiza o direcionamento do aconselhamento pré-natal oferecido às famílias, mas também subsidia o planejamento adequado da via de parto e da conduta terapêutica perinatal, exercendo um impacto favorável e direto sobre o prognóstico neurológico, funcional e de sobrevivência do recém-nascido (ADZICK et al. 2011).

Historicamente, o rastreamento ultrassonográfico clássico para defeitos abertos do tubo neural concentra-se predominantemente no segundo trimestre de gestação. Nesse período, a triagem apoia-se em sinais cranianos e espinhais indiretos clássicos, como as deformidades na calvária e no cerebelo fetal — amplamente descritas na literatura como os sinais do "limão" e da "banana", decorrentes da malformação de Arnold-Chiari tipo II (NICOLAIDES et al. 1986). Embora esses marcadores alcancem taxas de detecção próximas a 100% no segundo trimestre, o rastreio morfológico de rotina no primeiro trimestre apresenta sensibilidades muito inferiores (estimadas abaixo de 50%) (SYNGELAKI et al. 2011). Dependendo exclusivamente da avaliação morfológica de segundo trimestre pode postergar consideravelmente a suspeita diagnóstica. A identificação tardia, nesse sentido, limita as possibilidades de aconselhamento, aumenta de forma substancial as complicações físicas e emocionais associadas a interrupções tardias da gravidez e eleva significativamente os custos assistenciais e de saúde pública. Desse modo, consolidou-se na medicina fetal a necessidade de estabelecer métodos de triagem eficazes e aplicáveis ainda no primeiro trimestre gestacional (SALOMON et al. 2013).

Diante dessa lacuna diagnóstica, a avaliação da translucência intracraniana (TI) desponta na literatura contemporânea como uma ferramenta de triagem precoce altamente promissora, sendo preferencialmente investigada na janela gestacional entre 11 e 14 semanas (CHAOUI et al. (2009). Descrita de forma pioneira por CHAOUI et al. (2009), a TI corresponde à representação ecográfica de um espaço anecóico longitudinal que reflete o quarto

ventrículo fetal, situado anatomicamente de forma posterior à ponte e anterior à membrana arqueada da fossa posterior. Fisiopatologicamente, nos casos em que há perda de integridade da coluna fetal e ausência de cobertura cutânea na espinha bífida aberta (EBA), ocorre o vazamento contínuo de líquido cefalorraquidiano (LCR) para a cavidade amniótica. Essa perda de fluido resulta em hipotensão intracraniana e na perda de pressão hidrostática, o que provoca o deslocamento caudal do tronco cerebral e o consequente colapso, obliteração ou não visualização desse espaço anecóico. Assim, a ausência ou a alteração morfológica da TI nesse período atua como um biomarcador preditivo precoce e sensível para a presença de defeitos abertos do tubo neural (CHAOUI et al. 2014).

Além de seu potencial diagnóstico, o uso rotineiro da TI agrega vantagens logísticas e clínicas de fácil execução na assistência pré-natal. Por ser realizada por meio de acesso transabdominal convencional na mesma janela temporal e no exato plano sagital médio da face fetal presentes na aferição da translucência nucal (TN) e do osso nasal; conforme protocolo ultrassonográfico vigente; a mensuração da TI não adiciona etapas invasivas adicionais ao exame, não eleva os custos operacionais dos serviços e tampouco demanda tempo excessivo para a sua execução. (FALCO et al. 2013). Trata-se, assim, de um método altamente reprodutível e sustentável que amplia consideravelmente a acurácia global da triagem fetal integrada no primeiro trimestre.

As estimativas de sensibilidade descritas na literatura médica são variáveis e necessitam de uma consolidação criteriosa. Faz-se necessário, portanto, realizar um mapeamento abrangente e metodologicamente rigoroso das evidências científicas publicadas no período de 2010 a 2025 para delimitar o real valor preditivo do marcador.

A partir deste cenário conceitual, estabelece-se a seguinte pergunta norteadora da presente investigação: "Qual o papel e importância da translucência intracraniana no rastreamento da espinha bífida?". Para responder a essa questão, os autores deste estudo têm como objetivo geral avaliar a acurácia diagnóstica da translucência intracraniana como marcador ultrassonográfico no rastreamento precoce de defeitos abertos da coluna em fetos no primeiro trimestre. Esta revisão sistemática da literatura, conduzida em conformidade com as diretrizes PRISMA 2020, correlaciona as evidências de triagem descritas com o diagnóstico confirmatório definitivo obtido por meio do exame morfológico do segundo trimestre ou no desfecho pós-natal.

MÉTODOS

Para a composição desta revisão sistemática, foram estabelecidos como critérios de elegibilidade artigos originais e revisões focados no uso da translucência intracraniana (TI) no rastreio da espinha bífida no primeiro trimestre (11 a 14 semanas), publicados entre 2010 e 2025 nos idiomas português, inglês ou espanhol e com texto completo disponível em acesso aberto. Foram excluídos relatos de caso, editoriais, cartas ao editor, registros duplicados e estudos sem acesso integral ou que não abordassem a TI como marcador principal ou associado. Como base de dados, foram consultadas e pesquisadas as bases de dados eletrônicas PubMed, Scopus e LILACS. A estratégia de busca foi construída para todas as bases utilizando combinações de descritores controlados e palavras-chave por meio dos operadores booleanos AND e OR, empregando-se a estrutura detalhada ("spina bifida" OR "neural tube defects") AND ("intracranial translucency") AND ("prenatal diagnosis" OR "prenatal ultrasonography" OR "first trimester screening"), delimitada pelo filtro temporal de 2010 a 2025. Para a escrita desta revisão foram selecionados 09 artigos.

O processo de seleção dos estudos envolveu a identificação inicial dos registros, a remoção das duplicatas e a triagem das referências elegíveis realizada por dois revisores atuando de forma independente na análise de títulos e resumos. A ferramenta utilizada para tal foi a automação digital especializada em triagem de artigos utilizados em revisões sistemáticas, Rayyan. Seguiu-se, então, com a avaliação detalhada do texto completo para confirmação dos critérios de inclusão, recorrendo-se ao consenso ou à consulta de um terceiro revisor em caso de divergências.

O processo de coleta de dados foi conduzido a partir dos artigos selecionados para leitura integral, mediante extração realizada por dois revisores de forma independente, a partir do preenchimento de uma planilha de formulário padronizado, resolvendo-se eventuais inconsistências por meio de discussão e consenso. Em relação às variáveis e desfechos buscados, os dados extraídos compreenderam as características gerais dos estudos (autoria, ano de publicação, país de origem e desenho do estudo), aspectos da população estudada (tamanho da amostra e idade gestacional no momento do exame) e os parâmetros técnicos da ultrassonografia.

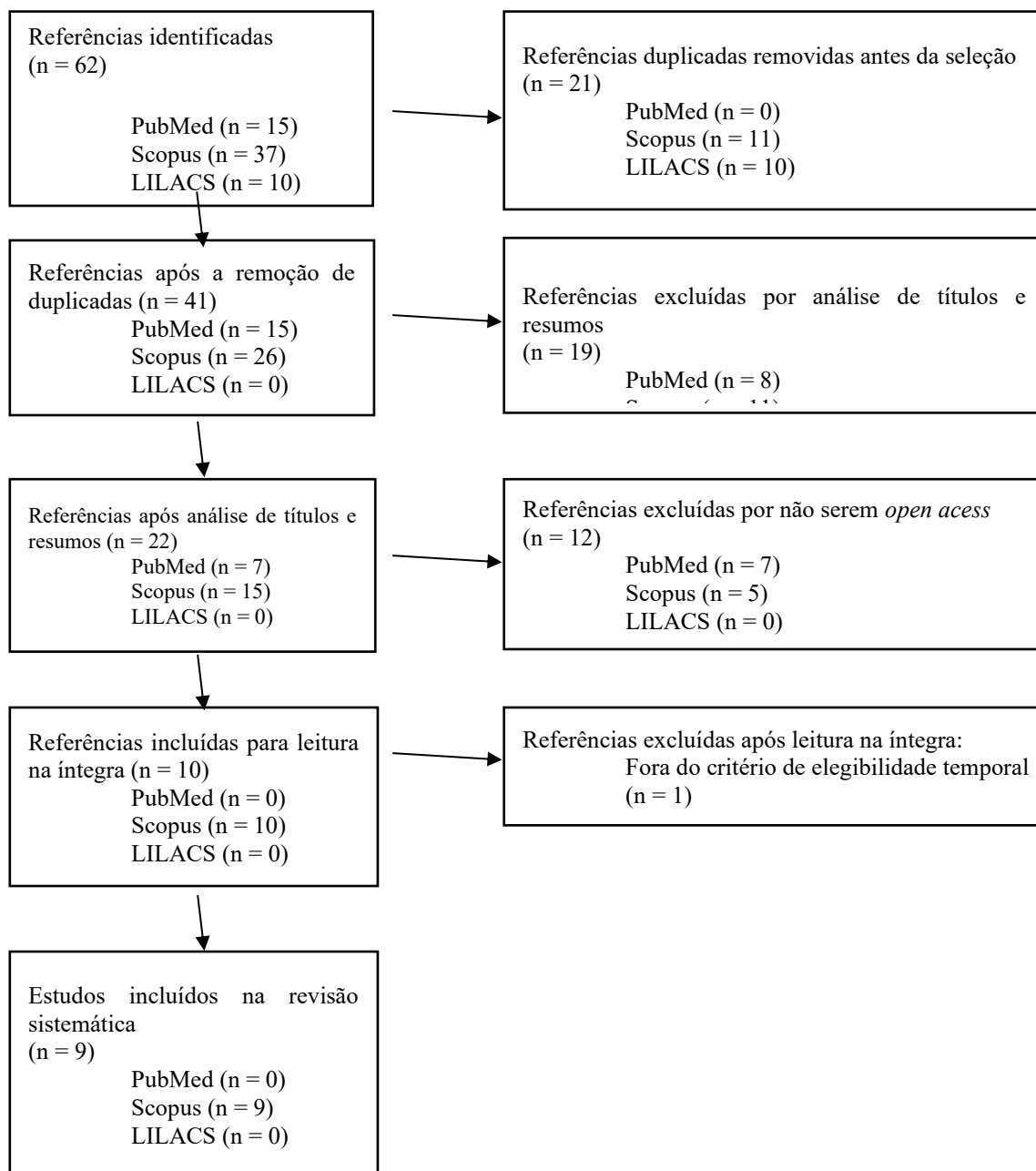
Como desfechos primários, foram sintetizados os indicadores de acurácia diagnóstica da translucência intracraniana no primeiro trimestre para a detecção da espinha bífida, como

sensibilidade e especificidade, correlacionando-os com o diagnóstico confirmatório de segundo trimestre, além das principais limitações metodológicas e implicações clínicas para a prática pré-natal reportadas nos estudos incluídos.

A avaliação do risco de viés dos estudos incluídos foi realizada por dois revisores de forma independente, utilizando como ferramenta padronizada a escala QUADAS-3 (*Quality Assessment of Diagnostic Accuracy Studies*), em conformidade com as diretrizes de desenvolvimento e validação de Tomlinson et al. (2025). O instrumento avaliou domínios como seleção de pacientes, teste índice (translucência intracraniana), teste de referência e fluxo/tempo de acompanhamento, sendo as divergências resolvidas por consenso. Como medidas de síntese e parâmetros de desempenho, foram extraídos dos estudos incluídos os dados de sensibilidade, especificidade e as principais limitações de caráter técnico de cada marcador da fossa posterior. Devido à diversidade metodológica e de prevalência entre as amostras, esses desfechos de acurácia diagnóstica foram consolidados de forma descritiva e qualitativa em uma tabela de síntese comparativa, confrontando o rendimento diagnóstico da TI isolada com as abordagens combinadas e sinérgicas.

Quanto aos métodos de síntese dos dados, a elegibilidade para a integração das evidências foi definida pelo alinhamento dos trabalhos aos objetivos da revisão e à pergunta PICO estabelecida. Para a apresentação dos dados, as variáveis extraídas foram organizadas em tabelas e quadros estruturados para permitir a comparação direta dos parâmetros técnicos e de desempenho da translucência intracraniana entre os estudos. Considerando a esperada variabilidade metodológica, clínica e operacional entre as pesquisas incluídas (diferenças nas amostras, idade gestacional exata e equipamentos ultrassonográficos), os resultados foram sintetizados por meio de uma análise descritiva e comparativa agrupada em categorias temáticas, sem a realização de meta-análise quantitativa. As causas de variação nos achados foram exploradas qualitativamente por meio de análises de subgrupos conceituais (como comparações entre a translucência intracraniana isolada e sua associação com outros marcadores do primeiro trimestre), avaliando-se a robustez e a consistência das conclusões gerais a partir da qualidade metodológica individual de cada estudo incluído.

Fluxograma: Triagem dos artigos científicos.



RESULTADOS

Quadro 01: Categorização dos artigos. Belo Horizonte - MG 2026 (N=9).

Autor (et al.) / Ano	País	Tipo de Estudo	Amostra (n)	Idade Gestacional (IG)	Parâmetros Ultrassonográficos	Sensibilidade (S) / Especificidade (E)
Fong (2011)	Canadá	Retrospectivo	199 fetos (8 OSB)	11-13 semanas	Visualização da TI no plano sagital	S: 50% / E: 99%
Iliescu (2011a)	Romênia e Grécia	Retrospectivo e Histológico	2017 casos (7 TI anormal)	11-13 semanas	TI, Diâmetro BS e Razão TC/TCOO	Não descritas em valores exatos (foco qualitativo)
Mangione (2011)	França	Retrospectivo e Prospectivo	365 imagens totais	11-13 semanas	Identificação da TI	Não aplicável (foco em visualização)
Iliescu (2011b)	Romênia	Retrospectivo	1149 normais + 2 OSB	11-13 semanas	TI (2D e 3D) e morfologia da fossa posterior	Não descritas em valores exatos
Karl (2012a)	Alemanha	Retrospectivo	109 imagens	11-13 semanas	Medida manual vs. semiautomática (SonoNT) da TI	Não aplicável (foco em reprodutibilidade)
Karl (2012b)	Multicêntrico (5 países)	Retrospectivo	23 casos de OSB	11-13 semanas	Diâmetro Biparietal (DBP)	S (DBP < percentil 5): 26% no 1º tri
Masihi (2012)	Irã	Transversal	1074 casos (125 com TI)	11-13 semanas	Medida da TI e NT	Não descritas
Mangione (2013)	França	Retrospectivo	260 imagens (52 OSB)	11-13 semanas	TI, deslocamento do BS e Cisterna Magna (CM)	S (CM): 50-73% / FPR: 11-16%
Ungureanu (2023)	Romênia	Prospectivo	1943 gestações	12-13 semanas	Protocolo estendido (TI, TC/TCOO, CM,	S: 72,7% / E: 100% (anomalias SNC)

calvária,
etc.)

Fonte: COELHO et al., 2026.

Quadro 02: Objetivos, Resultados e Limitações Relatadas. Belo Horizonte - MG 2026 (N=9).

Autor (et al.) / Ano	Revista Publicação	de	Objetivo	Principais Resultados	Limitações Relatadas
Fong (2011)	<i>Ultrasound Obstetrics Gynecology</i>	in	Avaliar o desempenho diagnóstico da translucência intracraniana (TI) para detecção de espinha bífida aberta e a concordância interobservador para sua visualização entre 11 e 13 semanas.	A visualização da TI excluiu OSB; porém, sua não visualização detectou apenas metade dos casos.	Sensibilidade limitada; concordância interobservador moderada.
Iliescu (2011a)	<i>Romanian Journal of Morphology & Embryology</i>	de	Investigação morfológica e neuro-histológica do sistema nervoso central (SNC) em fetos com marcadores positivos para espinha bífida aberta detectados no primeiro trimestre.	Marcadores da fossa posterior foram eficazes; a razão TC/TCOO foi mais específica para OSB.	Pequeno número de fetos afetados no período do estudo.
Mangione (2011)	<i>Ultrasound Obstetrics Gynecology</i>	in	Avaliar a capacidade de identificar a TI confiavelmente na prática clínica e após treinamento específico dos operadores.	A visualização da TI aumentou de 52% para 85% após treinamento específico dos operadores.	A TI não é visível em proporção substancial sem treinamento específico.
Iliescu (2011b)	<i>Gineco.ro</i>	de	Investigar a viabilidade de marcadores recentemente descritos da neurosonografia	A TI foi acessível em 95,5% das imagens e valores anormais foram encontrados nos casos de OSB.	Pequeno número de casos afetados limita a generalização.

			fetal no rastreio da espinha bífida aberta no primeiro trimestre.		
Karl (2012a)	Ultrasound Obstetrics Gynecology	in ð	Avaliar a reprodutibilidade das medidas da TI realizadas manualmente ou com o software semiautomatizado SonoNT®.	Ambos os métodos são reprodutíveis e confiáveis para padronizar a avaliação da TI.	Variações individuais na forma da TI; sombras ósseas podem dificultar a medida.
Karl (2012b)	Ultrasound Obstetrics Gynecology	in ð	Avaliar se o diâmetro biparietal (DBP) em fetos com espinha bífida aberta é menor que o intervalo de referência no primeiro e segundo trimestres.	O DBP já é significativamente menor em fetos com OSB no primeiro trimestre (percentil 10).	Retrospectivo; não foi possível investigar a variabilidade interobservador.
Masihi (2012)	Iranian Journal of Reproductive Medicine	of	Diagnóstico de defeitos do tubo neural no primeiro trimestre e sua comparação com diagnósticos do segundo trimestre.	Um caso de mielomeningocele identificado com TI ausente no 1º trimestre.	Pequeno número de casos de defeitos do tubo neural; TI não medida em todos os pacientes.
Mangione (2013)	Ultrasound Obstetrics Gynecology	in ð	Avaliar a contribuição do exame de características anatômicas específicas da fossa posterior na detecção precoce da espinha bífida aberta no primeiro trimestre.	A não visualização da CM apresentou o melhor desempenho no rastreio da espinha bífida.	Desenho retrospectivo; qualidade inferior das imagens em casos históricos de OSB.
Ungureanu (2023)	Brain Sciences		Avaliar o potencial de um protocolo detalhado do SNC no primeiro trimestre para a detecção de anomalias centrais.	Permitiu a detecção precoce de 72,7% das anomalias maiores do SNC, incluindo SB.	A baixa prevalência de anomalias na população geral dificulta cálculos de acurácia por tipo específico.

Fonte: COELHO et al., 2026.

Quadro 03: Avaliação do Risco de Viés (RV) e Preocupações com Aplicabilidade (PA) — QUADAS-3. Belo Horizonte - MG 2026 (N=9).

Estudo	Seleção de Participantes		Teste Índice		Condição Alvo		Análise		Julgamento Geral	
	RV	PA	RV	PA	RV	PA	RV	PA	RV	PA
Fong (2011)	Médio	Alto	Baixo	Alto	Baixo	Baixo	Médio	Baixo	Médio	Alto
Iliescu (2011a)	Alto	Baixo	Médio	Baixo	Baixo	Baixo	Alto	Baixo	Alto	Baixo
Mangione (2011)	Baixo	Alto	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Alto
Iliescu (2011b)	Médio	Médio	Médio	Baixo	Baixo	Baixo	Médio	Baixo	Médio	Médio
Karl (2012a)	Baixo	Alto	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Alto
Karl (2012b)	Médio	Alto	Baixo	Alto	Baixo	Baixo	Médio	Baixo	Médio	Alto
Masihi (2012)	Alto	Médio	Alto	Médio	Baixo	Baixo	Alto	Baixo	Alto	Médio
Mangione (2013)	Alto	Médio	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Alto	Médio
Ungureanu (2023)	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Baixo	Médio	Baixo	Médio	Baixo

Fonte: COELHO et al., 2026.

Quadro 04: Síntese comparativa da acurácia diagnóstica e limitações técnicas dos marcadores da fossa posterior. Belo Horizonte - MG 2026

Marcador	Sensibilidade	Especificidade	Principal limitação
TI isolada	36-50%	Alta*	Baixa sensibilidade
Cisterna magna	50-73%	Elevada	Dependência técnica
Deslocamento do tronco cerebral	até 82,7%	Elevada	Necessidade de treinamento
Avaliação combinada	Até 90%	Alta	Protocolo mais complexo do que as demais técnicas isoladas

Fonte: COELHO et al., 2026.

*Especificidade variável, tendendo a alta.

DISCUSSÃO

Aspectos Técnicos, Fatores Limitantes e Padronização da Imagem

A obtenção de um plano adequado para a translucência nugal (TN) não assegura automaticamente a exposição ideal da fossa posterior para avaliar a TI. Embora ambos os marcadores compartilhem o plano sagital médio, os critérios técnicos da TN diferem das necessidades anatômicas do cérebro posterior. Fong et al. (2011) apontam que o tronco cerebral é um importante marco anatômico para a identificação da translucência intracraniana (TI), a qual corresponde à visualização do quarto ventrículo. Mangione et al. (2011) expõem essa limitação: imagens ideais para a TN frequentemente falham em revelar a TI com nitidez. Logo, a TI requer avaliação independente no primeiro trimestre. Ademais, obter o plano sagital perfeito exige considerável experiência do operador, sendo inviável em até 20% das rotinas limitadas a 15 minutos (ILIESCU et al., 2011b).

O posicionamento fetal é outro limitador físico crítico para expor as estruturas cerebrais posteriores. Fong et al. (2011) demonstraram que a posição de braços eleva a não visualização da TI para 69%, contra 18% em posição supina ($P < 0,001$). Fisicamente, a posição prona gera sombreamento acústico pelo osso occipital, bloqueando o feixe sonoro e impedindo a avaliação do quarto ventrículo. Iliescu et al. (2011b) confirmam que a estática desfavorável é agravada pela gemelaridade e pelo elevado índice de massa corporal (IMC) materno. Esse cenário exige manobras adicionais ou tempo de espera ativo, evitando suspeitas diagnósticas incorretas em exames prejudicados por barreiras físicas.

A curva de aprendizado para o rastreo da TI pode ser superada de forma rápida. Sem treinamento prévio, a taxa de identificação consensual da TI é de apenas 52%, mas salta para 85% após uma capacitação teórica focada de apenas 20 minutos com palestras e imagens legendadas (MANGIONE et al., 2011). Quando as imagens atendem aos critérios de controle de qualidade para a TN, a taxa de visualização conjunta atinge 91% a 92% (MANGIONE et al., 2011). Assim, a instrução direcionada constitui o principal fator para mitigar as limitações de aprendizado do operador.

Os softwares semiautomáticos de colocação de calipers, como o SonoNT®, diminuem o viés humano. Embora as medições manuais da TI sejam reprodutíveis, o algoritmo semiautomático eleva significativamente a precisão, reduzindo o desvio padrão (DP) intraoperador de 0,091 mm para 0,054 mm no primeiro operador, e de 0,088 mm para 0,067 mm

no segundo, além de obter coeficientes de correlação intraclasse (ICC) superiores (KARL et al., 2012a). Essa padronização beneficia profissionais menos experientes, equiparando sua acurácia à de especialistas.

Acurácia Diagnóstica da TI e Avaliação Sinérgica Fossa Posterior

A malformação do sistema nervoso em fetos com espinha bífida aberta (EBA) está presente desde o primeiro trimestre. O colapso, a obliteração ou a não visualização da TI é uma consequência fisiopatológica do deslocamento caudal do tronco cerebral, impulsionado pela perda e vazamento contínuo de líquido cefalorraquidiano (LCR) através da lesão medular exposta (CHAOUI et al., 2009). A ausência desse espaço anecoico atua como um marcador precoce de defeitos abertos do tubo neural (FONG et al., 2011; ILIESCU et al., 2011b; MASIHI et al., 2012).

A triagem baseada de forma estritamente isolada na não visualização da TI apresenta sensibilidade diagnóstica modesta. A sensibilidade foi estimada em apenas 50% por Fong et al. (2011) e variou de 28,8% a 48,1% entre observadores na casuística multicêntrica de Mangione et al. (2013). Essa limitação ocorre porque as imagens da TN nem sempre expõem adequadamente o tronco cerebral e a fossa posterior. Adicionalmente, a não visibilidade pode decorrer de limitações físicas de posicionamento fetal, e não de uma malformação real (FONG et al., 2011).

A verdadeira utilidade clínica da TI reside no seu excepcional poder de exclusão diagnóstica. A identificação de uma TI normal permitiu excluir a presença de EBA com especificidade de 99%, sendo perfeitamente visualizada em 150 fetos normais confirmados após o parto (FONG et al., 2011). Essa confiabilidade é corroborada por Masihi et al. (2012), onde todos os 125 casos com TI normal apresentaram exames de segundo trimestre saudáveis. O sinal normal atua como um fator tranquilizador no pré-natal, mitigando a ansiedade dos pais e evitando procedimentos invasivos (FONG et al., 2011).

Para aumentar a sensibilidade modesta do sinal isolado, a avaliação sinérgica de múltiplos marcadores da fossa posterior é fundamental. O vazamento de LCR provoca alterações concomitantes no cérebro posterior: compressão do quarto ventrículo, deslocamento caudal do tronco cerebral e obliteração da cisterna magna (CM) (CHAOUI et al., 2009; MANGIONE et al., 2013; UNGUREANU et al., 2023). A não visualização isolada da CM obteve sensibilidade de 50% a 73% (falso-positivos de 11% a 16%), e o deslocamento do tronco cerebral atingiu 82,7% (MANGIONE et al., 2013). Contudo, a presença de pelo menos um sinal

alterado elevou a sensibilidade global para a faixa de 50% a 90%, o que é reforçado pelo fato de que 66,6% dos fetos afetados exibiram alterações combinadas no primeiro trimestre (UNGUREANU et al., 2023).

A sistematização do exame do SNC fetal no primeiro trimestre por meio de um protocolo de neurosonografia estendido supera a subjetividade do operador. A adição de duas projeções axiais e uma sagital permitiu detectar 72,7% das anomalias maiores do SNC em uma coorte prospectiva de 1.943 gestantes, operando com 100% de especificidade e 99,4% de acurácia global (UNGUREANU et al., 2023). Esse modelo permite correlacionar marcadores sagitais com sinais axiais indiretos, como o sinal do colapso (“crash sign”, em que é visto deslocamento caudal do mesencéfalo) e o do “cérebro seco” (“dried up brain”, os ventrículos colapsados e os plexos coróides proeminentes) (UNGUREANU et al., 2023).

Marcadores Biométricos Secundários e Diagnóstico Diferencial

O diâmetro biparietal (DBP) é um marcador biométrico secundário altamente útil entre 11 e 13 semanas de gestação. Em fetos com EBA, o vazamento de LCR impede a distensão adequada do sistema ventricular, retardando o crescimento do DBP e a modelagem da calvária (KARL et al., 2012b). Em 23 casos afetados, o Z-score médio do DBP foi de -1,29 (percentil 10) no primeiro trimestre, declinando para -2,14 (percentil 1,5) no segundo trimestre (KARL et al., 2012b). Embora apenas 26% apresentassem DBP abaixo do percentil 5 no primeiro trimestre (frente a 69,5% no segundo), todos os casos mantiveram-se abaixo do percentil 50. Logo, um DBP inferior ao percentil 10 em feto com crescimento normal é um sinal de alerta para examinar ativamente a fossa posterior.

A espessura do tronco cerebral (TC) e a relação TC/TCOO (Tronco Cerebral ao Osso Occipital) fornecem subsídios diagnósticos complementares fundamentais. A hipotensão líquórica e o deslocamento caudal do encéfalo posterior (Chiari II) espessam verticalmente o TC e elevam a relação TC/TCOO para valores maiores que 1 (ILIESCU et al., 2011a; UNGUREANU et al., 2023). Esse deslocamento corresponde ao sinal do colapso (crash sign) no plano axial, identificado em 66,6% dos casos de EBA na coorte prospectiva de Ungureanu et al. (2023).

As alterações na TI não são exclusivas da espinha bífida, demandando ampla avaliação cranioencefálica para descartar outras anomalias graves. Uma TI não mensurável ou anormal ocorre na encefalocele e na holoprosencefalia alobar, caracterizada pela fusão dos cornos

ventriculares anteriores e ausência do "sinal da borboleta" no plano axial. Já na malformação de Dandy-Walker, observa-se aumento cístico do quarto ventrículo, agenesia do vermis cerebelar e consequente alargamento do diâmetro TCOO, alterando profundamente a fossa posterior.

A espessura anteroposterior do TC e a relação TC/TCOO atuam como critérios indiretos robustos de integridade espinhal diante de uma TI anormal. Na estenose do aqueduto de Sylvius com ventriculomegalia precoce, a compressão ventricular de cima para baixo oblitera a TI, mas a preservação do diâmetro do TC e da relação TC/TCOO normais afasta com segurança a hipótese de espinha bífida. O rastreamento deve englobar cortes axiais no nível dos plexos coróides e pedúnculos associados à avaliação sagital direta da coluna e tegumento.

A distinção entre EBA e espinha bífida fechada (EBF) é clinicamente crítica para evitar falhas de triagem. Na EBA, a ausência de cobertura cutânea gera o extravasamento de LCR, ao passo que na EBF a integridade da pele impede a perda de fluido. Consequentemente, fetos com EBF não sofrem deslocamento caudal do tronco cerebral ou cerebelo, mantendo normais todos os marcadores cranianos e de fossa posterior (TI, CM, TC e relação TC/TCOO) no primeiro trimestre. Como os marcadores cerebrais indiretos falham em 100% dos casos de EBF, sua detecção precoce exige avaliação direta da regularidade da coluna e continuidade do tegumento.

Análise Crítica do Risco de Viés sob a Escala QUADAS-3

A análise crítica do risco de viés por meio do QUADAS-3 revela importantes disparidades nos desenhos metodológicos da literatura. Investigações pioneiras apoiaram-se em desenhos retrospectivos caso-controle ou de múltiplas portas (multi-gate), combinando, por exemplo, 52 casos históricos de espinha bífida com 208 controles saudáveis (MANGIONE et al., 2013). Essa prevalência artificialmente inflada tende a superestimar o desempenho diagnóstico do marcador (TI ou DBP) e compromete a generalização dos achados para populações de triagem real de baixo risco, onde a prevalência de EBA é extremamente reduzida.

Identificou-se também viés de incompatibilidade temporal decorrente do treinamento dos operadores. Em estudos retrospectivos, os exames dos fetos com EBA foram históricos, obtidos antes da implementação de políticas de controle de qualidade na fossa posterior, enquanto os controles saudáveis foram avaliados mais recentemente por operadores já capacitados (MANGIONE et al., 2013). Como o treinamento específico de apenas 20 minutos eleva drasticamente a visibilidade consensual da TI (de 52% para 85%), esse descompasso penaliza os exames históricos, nos quais a má qualidade técnica da imagem é facilmente

confundida com a ausência patológica da TI, inflando as taxas de sensibilidade (MANGIONE et al., 2011).

Os vieses de aferição e de análise representam ameaças severas à validade interna dos trabalhos. A ausência de cegamento é evidente em análises onde a ausência da TI foi confirmada de forma retrospectiva, sabendo-se previamente do diagnóstico confirmatório de segundo trimestre, gerando uma confirmação de sinal subjetiva (MASIHI et al., 2012). Além disso, o viés de análise surge com a exclusão seletiva de imagens de difícil execução técnica. A exclusão de exames inadequados (como os 43 fetos em Fong et al. ou os 6% de gestações devido a falhas de delimitação algorítmica por Karl et al.) purifica artificialmente as amostras, mascarando as limitações reais enfrentadas na prática cotidiana com gestantes de alto IMC ou posicionamento fetal desfavorável (FONG et al., 2011; KARL et al., 2012a).

O estudo de Ungureanu et al. (2023) destaca-se como a principal referência prospectiva, consecutiva e de porta única (single-gate) em uma coorte não selecionada de 1.943 gestantes, o que aproxima seus resultados da realidade epidemiológica de triagem e minimiza biases de seleção sob o QUADAS-3. Contudo, mesmo essa referência de alta qualidade apresenta limitações de fluxo e acompanhamento, registrando uma perda de seguimento de 354 fetos presumidamente saudáveis. Esse atrito de casos sem anomalias exige cautela na interpretação da acurácia global e ilustra as dificuldades na condução de estudos longitudinais de longa duração.

No tocante às limitações desta revisão sistemática, deve-se reconhecer o impacto das restrições de recuperação de artigos, onde 12 referências elegíveis após a triagem por título e resumo foram excluídas devido à indisponibilidade de acesso aberto ao texto integral, configurando potencial viés de seleção. Ademais, a busca restringiu-se a bases de dados eletrônicas (PubMed, Scopus e LILACS) e não incluiu literatura cinzenta de forma sistemática. Embora a amostra de 9 artigos seja suficiente para responder de forma robusta à questão norteadora, futuros esforços devem buscar a recuperação integral de artigos pagos para mitigar barreiras de acesso e enriquecer as estimativas de acurácia da avaliação da TI.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A avaliação da translucência intracraniana (TI) no primeiro trimestre representa um avanço significativo no rastreamento precoce dos defeitos abertos do tubo neural. A identificação de uma TI normal exhibe excelente poder de exclusão diagnóstica, atuando como

um fator altamente tranquilizador na rotina pré-natal. Para superar as limitações metodológicas do marcador isolado, a integração sistemática da TI a outros parâmetros da fossa posterior, como a cisterna magna e o tronco cerebral, potencializa de forma expressiva a acurácia diagnóstica. Ademais, a incorporação de protocolos de neurosonografia estendido viabiliza uma avaliação estrutural precoce e robusta do sistema nervoso central fetal, minimizando falhas de detecção.

Sob o aspecto prático, esse rastreamento é altamente viável e sustentável para os serviços de saúde, uma vez que aproveita o plano sagital médio convencional utilizado para a mensuração da translucência nucal, integrando-se à rotina de exames transabdominais com custos adicionais e acréscimo no tempo de consulta mínimos, quando presentes. A antecipação diagnóstica para o primeiro trimestre otimiza o planejamento obstétrico e qualifica o aconselhamento familiar de maneira oportuna. Para consolidar essa prática, recomenda-se a promoção de capacitação teórica focada para os operadores de ultrassom e a adoção de ferramentas semiautomáticas para a padronização das aferições. Adicionalmente, desvios no crescimento do diâmetro biparietal (DBP) devem ser interpretados como sinais de alerta precoce, direcionando o examinador para uma avaliação morfológica detalhada da coluna fetal e das estruturas encefálicas posteriores.

REFERÊNCIAS

- ADZICK, N. S. et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *New England Journal of Medicine*, v. 364, n. 11, p. 993-1004, 2011.
- CHAOUI, R. et al. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 34, n. 3, p. 249-252, 2009.
- CHAOUI, R. et al. Intracranial translucency in the detection of open spina bifida: a 5-year study. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 43, n. 2, p. 134-142, 2014.
- COPP, A. J. et al. Spina bifida. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 1, n. 1, p. 15007, 2015.
- FALCO, P. et al. Prospective evaluation of intracranial translucency at the 11-13+6-week scan in an unselected population. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 41, n. 5, p. 511-515, 2013.
- FONG, K. W. et al. Retrospective review of diagnostic performance of intracranial translucency in detection of open spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 38, n. 6, p. 630-634, 2011. DOI: 10.1002/uog.8994.

ILIESCU, D. et al. Neuroimaging parameters in early open spina bifida detection. Further benefit in first trimester screening? *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, v. 52, n. 3, p. 809-817, 2011. (a)

ILIESCU, D.-G. et al. Investigation regarding the feasibility of early neurosonogram in open spina bifida detection. *Gineco.ro*, v. 7, n. 25, p. 128-132, 2011. (b)

KARL, K. et al. Intra- and interoperator reliability of manual and semi-automated measurements of intracranial translucency. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 39, n. 2, p. 164-168, 2012. DOI: 10.1002/uog.10137. (a)

KARL, K. et al. Small biparietal diameter in fetuses with spina bifida on 11-13-week and mid-gestation ultrasound. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 40, n. 2, p. 140-144, 2012. DOI: 10.1002/uog.11175. (b)

MANGIONE, R. et al. Visualization of intracranial translucency at the 11-13-week scan is improved after specific training. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 38, n. 6, p. 635-639, 2011. DOI: 10.1002/uog.10118.

MANGIONE, R. et al. Screening for fetal spina bifida at the 11-13-week scan using three anatomical features of the posterior brain. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 42, n. 4, p. 416-420, 2013. DOI: 10.1002/uog.12463.

MASIHI, S. et al. Detection of neural tube defect in the first and second trimester of pregnancy by ultrasound in Imam Hospital, Ahwaz between December 2008-2010. *Iranian Journal of Reproductive Medicine*, v. 10, n. 6, p. 549-554, 2012.

MITCHELL, L. E. et al. Spina bifida. *The Lancet*, v. 364, n. 9448, p. 1885-1895, 2004.

NICOLAIDES, K. H. et al. Longitudinal study of maternal serum alpha-fetoprotein, fetal ultrasonography, and amniocentesis in prenatal screening for open spina bifida. *The Lancet*, v. 328, n. 8498, p. 1065-1067, 1986.

SALOMON, L. J. et al. ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 41, n. 1, p. 102-113, 2013.

SYNGELAKI, A. et al. Major fetal defects: open spina bifida at the 11 to 13-week scan. *Fetal Diagnosis and Therapy*, v. 29, n. 1, p. 28-32, 2011.

TOMLINSON, E. et al. Piloting QUADAS-3: a revised tool for the quality assessment of diagnostic accuracy studies. *Journal of Clinical Epidemiology*, v. 188, p. 111983, 2025. DOI: 10.1016/j.jclinepi.2025.111983.

UNGUREANU, D. R. et al. First Trimester Ultrasound Detection of Fetal Central Nervous System Anomalies. *Brain Sciences*, v. 13, n. 118, p. 1-18, 2023. DOI: 10.3390/brainsci13010118.