

ANENCEFALIA: MALFORMACIÓN CONGENITA. REPORTE DE CASO.

Penelope Terán¹, José Carmona¹, Luís Lucena¹, Ingrid Contreras², Gildardo Rodríguez¹.

¹Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General "Dr. Patrocinio Peñuela Ruiz". IVSS. Urbanización Santa Teresa. ²Hospital Militar "Dr. Cap. (Av.) Guillermo Hernández Jacobsen". San Cristóbal. Estado Táchira.
lilian_teran10@hotmail.com

Resumen

Anencefalia es un defecto congénito del sistema nervioso central, dado por la ausencia de huesos craneales y tejido encefálico. El origen es multifactorial asociado principalmente a las deficiencias de folatos por parte de la gestante. Se presentan en 1-2 de cada 1000 nacidos vivos. El diagnóstico se realiza por estudio ecográfico a partir de la semana 14 de gestación, también se emplea la titulación de alfafetoproteínas y el estudio de líquido amniótico. Se presenta caso de paciente de 27 años de edad, II gestas I para, quien consulta por presentar hallazgo ecográfico que evidencia alteración del cráneo, con edad gestacional de 24 semanas. La paciente niega ingesta de folatos, hierro o complejo B durante la gestación. Se valora y se ingresa con el diagnóstico de embarazo de 25 semanas por eco traspalado y Alto Riesgo Obstétrico por malformación fetal: Anencefalia, Se decide inducir trabajo de parto obteniendo posteriormente producto femenino cianótico, con cabeza aplanada, y protrusión ocular bilateral. Se envía para anatomía patológica, se recibe informe de autopsia fetal que reporta feto femenino de 600 gramos y de 17 centímetros de talla, con malformación congénita tipo anencefalia y atelectasia pulmonar.

Palabras claves: Gestación, Anencefalia, Ácido fólico.

Abstract

Anencephaly: congenital defect. Case report.

Anencephaly is a congenital defect of the central nervous system, given by the absence of cranial bones and encephalic mass. The origin is multifactorial and it is also associated to folates deficiencies from the pregnant mother. It occurs in 1-2 of each 1000 alive born. The diagnosis is given by ecografic study, from the 14week of gestation; it is also diagnosis using the alphafetoproteins titulation and the amniotic liquid study. Here is presented the case of a 27 year-old patient, II gestation I delivery, who comes to consult because she present an ecografic discover that evidences alteration of the skull, with a gestational age of 24 weeks. Also she denied ingest of folates, iron or complex B during the gestation. The patient was examined and entered into the Hospital with diagnosis of 25 weeks pregnancy of for echo traspalado and High Obstetric Risk for fetal malformation: Anencephaly. It is decided childbirth work is induced, and assisted obtaining feminine product cyanotic, with smoothed head, with bilateral ocular protrusion, and then the product is sent for pathological anatomy. Over there is Reported fetal autopsy which says "feminine fetus of 600 grams and of 17 size centimeter, with congenital malformation type anencephaly and lung atelectasia.

Keywords: Gestation, Anencephaly, Folic acid.

INTRODUCCION.

La anencefalia es una patología congénita que se caracteriza por ausencia de la bóveda craneana y cerebro, aunque puede existir un remanente del tejido cerebral y una pobre formación del cráneo. La parte posterior del cráneo aparece sin cerrar y es posible, además, que falten huesos en las regiones laterales y anteriores de la cabeza. (Mansenn. 2001, Edmonds. 2001). Los globos oculares suelen estar protruidos debido a un incompleto desarrollo de los huesos que constituyen la órbita. En general, la porción inferior de la cara esta normalmente desarrollada aunque se acompaña en algunas ocasiones de paladar hendido y labio leporino. (Edmonds. 2001, O'Rahilly. 1998)

Durante el embarazo, el encéfalo y la columna vertebral comienzan a desarrollarse en forma de un plato plano de células que se enrolla para formar un tubo llamado tubo neural. Si la totalidad o parte de

este tubo no se cierra, se produce lo que se llama defecto del tubo neural abierto (ONTD). Esta abertura queda expuesta (80 % de los casos) o se cubre con hueso o piel (20 % de los casos). (Edmonds. 2001, Moore 1997). La anencefalia se presenta cuando el tubo neural no se cierra en la base del cráneo. (Mansenn. 2001, Moore, 1997). Estas anomalías tienen su origen en una combinación de genes heredados de ambos padres que se suma a distintos factores ambientales. Debido a esto, se las considera rasgos hereditarios multifactoriales (World Atlas of Birth Defects, Moore. 1997)

Entre las causas que pueden provocar anomalías congénitas del sistema nervioso central se citan algunas sin todavía tener una precisión de su acción y así tenemos:

El alcohol, antiepilépticos (el ácido valproico y la carbamazepina), la Diabetes, desechos tóxicos,

ácido fólico y cobalamina (B12.), el medio ambiente, alteraciones cromosómicas, historia familiar, la radiación, el metilmercurio, el Plomo y el tabaquismo.

El diagnóstico de la anencefalia puede realizarse durante el embarazo o mediante el examen físico del recién nacido. La cabeza del bebé presenta un aspecto aplanado debido al desarrollo anormal del encéfalo y a la ausencia de los huesos del cráneo. (Sadler. 1997). Los exámenes de diagnóstico que se realizan durante el embarazo para detectar a los fetos con anencefalia incluyen los siguientes:

Alfafetoproteína: Los niveles anormales de alfafetoproteína pueden indicar la presencia de defectos encefálicos o de la médula espinal, o trastornos cromosómicos. La Ecografía y La Amniocentesis que da el diagnóstico definitivo, preciso y seguro se realiza a partir de las 12 a 13 semanas de la gestación con la ayuda de la técnica ecográfica. (Moore. 1997, Sadler. 1997).

No existe ningún tratamiento para la anencefalia, debido a la falta de desarrollo del encéfalo, aproximadamente el 75 por ciento de los fetos nacen muertos y el 25 por ciento restante sólo logra sobrevivir unas pocas horas. (Brent. 1990, Barber, 1999).

REPORTE DE CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 27 años de edad, natural de Caracas y procedente de La Grita, II gesta, I para O abortos; Fecha Última Regla: imprecisa (Finales de octubre 2004); a quien se le realiza ecografía control en la que se evidencia feto con ausencia de bóveda craneana y tejido encefálico; Razón por la cual acude a este centro asistencial se valoró y se decidió su ingreso.

Antecedentes familiares: Pareja drogadicto (Marihuana, crack y bazuco), Padre de pareja drogadicto.

Habitos psicobiologicos Refiere hábitos tabaquitos (10 cigarrillos/semana) desde hace 5 años. Oficio: Embaladora en fabrica de alimentos (Fritolay).

Antecedentes gineco-obstetricos: Menarquia: 13 años
Ciclo menstrual: 4-5/30 eumenorreica
Anticonceptivos Orales: Minigynon por 1 año (hasta 12/2003)
Sexarquia: 17 años Parejas Sexuales: 01
Tipiaje: ? VDRL? HIV? Embarazo no controlado

Eco Obstétrico realizado el 18 de abril 2005 evidencia: "Feto único con deformidad de bóveda craneana, Diámetro Biparietal no medible, Longitud Fémur: 45 milímetros para 24 semanas.

Eco obstétrico realizado el 20/04/05 reporta: "Feto único con Diámetro Biparietal no medible, Longitud

Fémur: 43 milímetros para 22 semanas. **Anatomía Fetal:** Cerebelo presente, no se aprecia bóveda craneana ni tejido encefálico

Examen físico de ingreso: Signos vitales: Tensión arterial: 110/80 mm Hg, Frecuencia cardiaca: 80 latidos/minuto. Frecuencia respiratoria: 19 respiraciones/minuto. Temperatura: 36,5 °C. Peso: 58.200 gramos. Talla: 153 centímetros.

Luce clínicamente estable, afebril, hidratada, eupneica, conciente, normocefala. Cardiopulmonar estable, mamas turgentes no secretantes. Abdomen globoso a expensas de útero grávido. Altura uterina: 24 centímetros, ocupado por feto único longitudinal cefálico, dorso derecho. Frecuencia cardiaca fetal: 132 latidos/minutos. Movimientos fetales presentes. Dinámica uterina ausente. Genitales femeninos normoconfigurados sin lesiones o pérdida de líquido o sangre. **Especuloscopia:** vagina de trayecto libre, con cuello uterino posterior largo, con orificio cervical externo dilatado 0.5 centímetros, aproximadamente. Se evidencia escaso flujo blanquecino grumoso no fétido, pelvis apta al producto; extremidades simétricas móviles eutróficas sin edema. Neurológico: activa conciente orientada en tiempo, espacio y persona.

Impresión diagnóstica de ingreso:

- 1) Embarazo de 25 semanas + 1 día por eco traspolado
- 2) Alto riesgo obstétrico: Malformación congénita fetal: Anencefalia
- 3) Vaginosi bacteriana
- 4) No trabajo de parto.

Estudios paraclínicos Dentro de límites normales.

Tipiaje: grupo O. factor Rh positivo. VDRL: No reactivo. HIV: No reactivo.

Comentario:

Fecha de Ingreso: 25 abril 2005. Hora: 8:40 pm.

Se ingresa gestante para discusión de caso en revista de sala, se realiza en el servicio ecografía obstétrica donde se evidencia feto único longitudinal cefálico con malformación fetal: Anencefalia. Especialista de guardia (obstetra) comenta situación a la gestante e indica trasladarla a sala de parto para inducción del parto. El día 27 abril 2005 Hora: 7:20 am se atiende parto obteniendo feto de sexo femenino de 580 gramos de peso y 19 centímetros de talla. Cianótico, con protrusión ocular bilateral. Se obtiene placenta completa de 210 gramos; se realiza curaje y posteriormente revisión instrumental. Se envía feto a anatomía patológica. El día 29 mayo 2005; 12.00 m (mediodía) paciente egresa en buenas condiciones

generales, con cita por consulta y tratamiento médico ambulatorio.

Autopsia fetal: 10 mayo 2005. Reporta feto hembra de 6 meses de edad gestacional, mide 17 centímetros, pesa 600 gramos., con malformación congénita (Anencefalia), cianosis facial, protrusión ocular y lingual. Atelectasia pulmonar. Resto de órganos normales.

DISCUSIÓN

Ante gestante de 27 años de edad con diagnóstico ecográfico de malformación congénita fetal: Anencefalia, detectado en la semana 22 de gestación, se discute caso en reunión del servicio de obstetricia y previo consentimiento de la paciente se decide practicar aborto terapéutico debido a la incompatibilidad del feto con la vida extrauterina. La anencefalia es uno de varios defectos congénitos del tubo neural, y ocurre cuando el tubo neural no se cierra debidamente y el cerebro y el cráneo del feto no se forman por completo. El recién nacido no tiene cerebro anterior (parte frontal del cerebro) ni cerebelo (región principal del encéfalo donde tiene lugar el proceso de raciocinio y coordinación). El tubo neural es la estructura que se cierra para formar la médula espinal y el cerebro de un feto en crecimiento. Este tubo suele cerrarse alrededor de 28 días después de iniciarse el período de crecimiento. El cerebro de un feto con anencefalia no se forma por completo. Sin cerebro completo, el cuerpo del bebé no puede crecer ni funcionar. Lamentablemente, casi todos los recién nacidos anencefálicos mueren a los pocos días de vida. Este defecto ocurre más a menudo en las niñas. Aproximadamente 95% de los niños nacidos con anencefalia pertenecen a familias sin antecedentes de esa afección ni de defectos del tubo neural. Se sabe que la buena alimentación durante el embarazo, incluyendo una ingesta apropiada de folatos y complejos vitamínicos (esencialmente vitamina B12), Ayudan al desarrollo del sistema nervioso central. El ácido fólico desempeña una función importante durante los períodos de rápido crecimiento celular,

como el embarazo. El período más importante en que una mujer debe tener reservas de ácido fólico en el organismo es antes y durante las primeras semanas del embarazo cuando el tubo neural está en formación. Se recomienda que todas las mujeres de edad reproductiva consuman 400 microgramos de ácido fólico a diario. Este régimen ayudará a asegurarse de que la mujer tenga suficientes reservas de ácido fólico en caso de que quede embarazada.

REFERENCIAS

- Barber RC, Lammer EJ, Shaw GM et al. 1999. Minireview. The role of folate transport and metabolism in neural tube defect risk. *Mol Genet Metab* 66: 1-9.
- Mansenn L. 2001. Malformaciones congénitas: Defectos en el cierre del tubo neural. In: Robbins (Ed.). *Patología estructural y funcional*. 6ª ed. McGraw-Hill. España.
- Organización Mundial de la Salud. *World Atlas of Birth Defects*. Disponible en: <http://www.who.int/home-page/index.es.shtml>.
- Edmonds LD, Layde PM, James LM et al. 2001. Congenital malformations surveillance: Two American systems. *Int J Epidemiol* 10: 247-252.
- Moore KL, Persaud TVN. 1997. *Embriología clínica*. 6ª ed. Nueva Editorial Interamericana- McGraw-Hill. México, DF.
- Sadler TW. 1997. *Embriología médica*. 7ª ed. Editorial Médica Panamericana. México, DF.
- Brent RL, Beckman DA. 1990. Environmental teratogens. *Bull NY Acad Med* 66: 123-163.
- O'Rahilly R, Muller F. 1998. *Embriología y teratología humanas*. Masson. Barcelona, España.
- Finnell RH, Greer KA, Barber RC et al. 1999. Neural tube and craniofacial defects with special emphasis on folate pathway genes. *Crit Rev Oral Biol Med* 9: 38-53.

Recibido: 24 nov 2006.

Aceptado: 21 abril 2007.

MedULA en Internet

Usted puede acceder y descargar todos los contenidos de la revista **MedULA**, a texto completo, desde algunas de las siguientes páginas de la Web, entre otras:

www.saber.ula.ve/medula; www.latindex.org; www.periodica.org; www.doaj.org;
www.freemedicaljournals.com; www.fj4d.com;
<http://dialnet.unirioja.es/servlet/extrev?codigo=7642>; www.portalesmedicos.com;
<http://web5.infotrac.galegroup.com>; www.monografias.com;