

# Descripción ósea pos mortem de un anencefálico

Juan Carlos Alonso Galán, Beatriz Álvarez Agüero, Gerardo Daniel León Cal y Mayor, Simón González Reyna

## RESUMEN

Los defectos del tubo neural representan el mayor grupo de malformaciones del sistema nervioso central (SNC) causadas por anomalías en el cierre, cuya etiología es resultado de la interacción de factores genéticos y ambientales. Una de las principales anomalías que podemos encontrar es la espina bifida, que comprende meningocele. El mielomeningocele y la anencefalia, es una de las anomalías más comunes, se caracterizan por alteraciones que afectan el tejido neural, meninges, hueso y tejidos blandos que se encuentran sobre ellos. Presentamos un caso de una descripción ósea de un producto de entre 37 y 38 semanas de edad gestacional (SDG) por somatometría (húmero, radio, fémur, tibia), el cual presenta las alteraciones propias de este padecimiento.

**Palabras claves:** anencefalia, espina bifida, meningocele, tubo neural.

## BONY DESCRIPTION POSTMORTEM OF AN ANENCEPHALY

## ABSTRACT

The defects of the neural tube represent the greater group of malformations of central nervous system (SNC) caused by anomalies in the closing, whose etiologic is been from the interaction of genetic and environmental factors. One of the main ones that we can find is the bifid thorn that includes understands meningocele, myelomeningocele, and anencephaly. She is one of the most common anomalies; all is characterized by alterations that affect the neural weave, meninges and soft bone or weaves that are on them. We presented displayed a case of a bony description of a product of

between 37 and 38 weeks of gestational age (SDG) by somatometry (humerus, radius, femur, tibia), which presents displays the own alterations of this suffering.

**Key words:** anencephaly, bifid thorn, meningocele, neural tube.

**E**l desarrollo del sistema nervioso central (SNC), es un proceso complejo que puede alterarse por diversos factores tales como genéticos intrínsecos, factores extrínsecos como toxinas e infecciones, o quizás la combinación de ambos factores.

En la actualidad, se conoce la relación entre algunas malformaciones y anomalías cromosómicas/genéticas claramente definidas y se sabe que otras se asocian a factores ambientales específicos. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la etiología de las malformaciones del SNC sigue siendo desconocida.

Recordando el tiempo en que ocurre todo el cierre del tubo neural, que inicia alrededor del día 22 de la gestación y concluye entre los días 26 y 28, en este periodo surgen los defectos del tubo neural o estadios disrráficos, que pueden afectar al cerebro, médula espinal, o ambos. Como ejemplos tenemos, la anencefalia, meningoceles craneales, encefaloceles, además de las distintas formas de espina bifida.

El caso que aquí, se presenta permite observar la forma en que son afectadas las estructuras óseas por la falta de sincronización de todos los períodos embrionarios, resulta muy clara e ilustrativa la manera

Recibido: 3 septiembre 2008. Aceptado: 24 septiembre 2008.

Facultad de Medicina. Universidad Nacional Autónoma de México. Correspondencia: Juan Carlos Alonso Galán. Facultad de Medicina. Universidad Nacional Autónoma de México.

como se presenta la alteración del hallazgo a varios niveles óseos: craneal, cara (cavidades orbitarias), columna vertebral, manos y pelvis.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

El caso que se presenta corresponde a un producto a término del sexo femenino obtenido de una paciente de 36 años, que por falta de recursos decide donar el cuerpo del bebé a la Facultad de Medicina de la UNAM para su estudio.

Se realizó observación macroscópica que correspondió a las características morfológicas propias de un anencefálico y se conserva íntegro con sustancias (formol al 5%). Después se decidió someter al producto a un procedimiento de corrosión empleando sosa cáustica, jabón e hipoclorito para retirar partes blandas obteniendo así el esqueleto íntegro para su posterior reconstrucción, con el objetivo de visualizar las alteraciones propias de esta patología.

Se realizó la medición de los restos óseos: húmero 55 mm, radio 42 mm, fémur 60 mm, tibia 56 mm que corresponden a un producto de aproximadamente 37 a 38 semanas de edad gestacional (SDG).

En la figura 1, se pueden apreciar las formaciones anormales de las estructuras: a nivel del macizo facial se observa acortamiento céfalo-caudal de la frente con relación a la mandíbula, ausencia total del cuello. En cuanto al tórax hay una malformación de costillas, con una concavidad aumentada y ausencia del esternón. Los miembros superiores, radio, ulna y húmero son aparentemente normales, en los metacarpianos se aprecia una fusión. En la columna (región torácica y lumbar) no se aprecian aparentes alteraciones en los cuerpos vertebrales. En pelvis se observa alteración franca de los huesos coxales, y desimetría pélvica. En miembros inferiores se observa un acortamiento del lado derecho secundario a la alteración pélvica.

La figura 2, presenta ausencia de la bóveda craneal; como se mencionó en la vista anterior no hay formación de cuello, las escápulas se aprecian bien formadas y sin alteraciones, en los miembros superiores nuevamente se visualiza lo descrito en la vista anterior. La columna presenta una apertura a nivel cefálico, en el resto de la misma se aprecia la falta de cierre de los arcos vertebrales. Se confirma la malformación pélvica mencionada en la vista anterior. El acortamiento del miembro inferior derecho resalta más en la vista posterior.

En este caso encontramos que la alteración corresponde a "defectos del tubo neural" específicamente la patología conocida como anencefalia, que

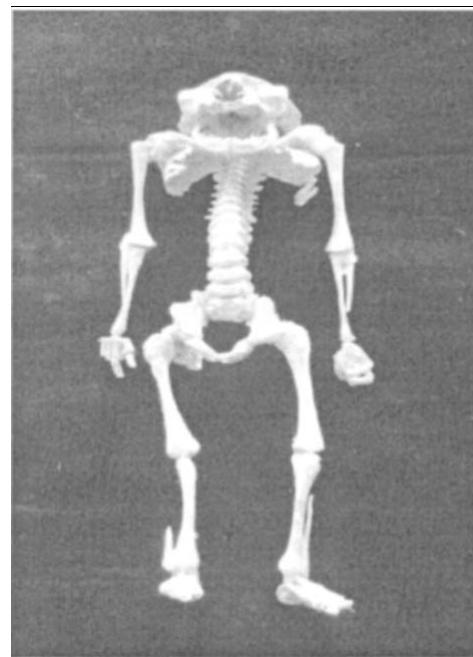


Figura 1. Vista anterior.



Figura 2. Vista posterior.

es una malformación del extremo anterior del tubo neural, con ausencia de cerebro y en este caso ausencia de la bóveda craneal (craneosquisis) figura 3.

En la figura anterior se observa la alteración de la estructura de las vértebras cervicales que presentan ausencia del cierre de los arcos vertebrales.



Figura 3. Ausencia de bóveda craneal.

En la vista anterior de la cara de un anencefálico, los ojos muestran características similares a los ojos de una “rana” (sapo) figura 4, como consecuencia de que no hay una formación correcta de la cavidad orbitaria, existe formación de los bordes orbitarios (supraorbitario, infraorbitario, lateral y medial) pero debido a la ausencia de formación de los huesos de la bóveda las cavidades orbitarias se amplían como se aprecia en la figura 5.



Figura 5. Cavidad orbitaria.

El cuello está ausente, como consecuencia de la reducción en el número de vértebras cervicales, se observa sólo parte de la formación del axis, no se observa la formación del atlas, hay ausencia total del hueso occipital; la bóveda craneal falta en gran parte, en las figura 6 y 6.1 se aprecia la falta de formación de las estructuras del piso medio de la base del cráneo.

En la siguiente figura (figura 7) se puede apre-



Figura 4. Prominencia ocular.

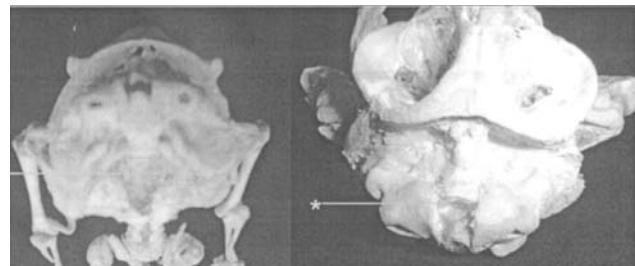


Figura 6. Ausencia de bóveda craneana (vista superior).

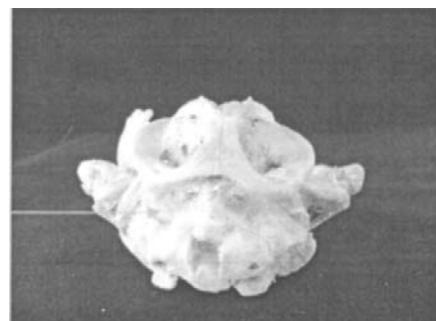


Figura 6.1

ciar un defecto en la columna vertebral, el cual no era visible con el cuerpo íntegro; sin embargo, una vez realizada la técnica de corrosión, antes descrita podemos apreciar la falta de cierre de los arcos vertebrales propios de cada región.

La figura 8, muestra un acercamiento de la región pélvica, se observa una desigualdad a nivel acetabular; lo cual podría ser una causa del acortamiento presentado en el miembro inferior derecho mostrado en la figura 2.

Las demás estructura óseas no presentan alguna malformación evidente, sólo el desgaste producido por la técnica empleada para la obtención de las estructuras óseas.

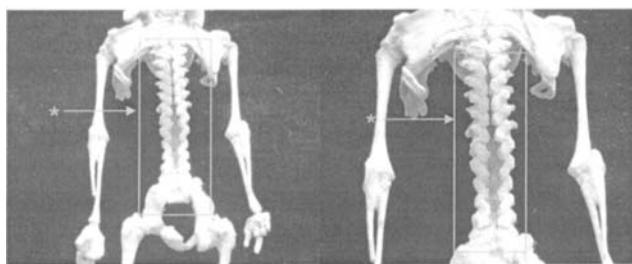


Figura 7. Defecto en columna vertebral.



Figura 8. Malformación pélvica.

## DISCUSIÓN

La anencefalia, es una de las patologías más frecuentes, por desgracia no se tiene un registro exacto de la incidencia del defecto, esto debido al mecanismo de expulsión del organismo de la madre (aborto espontáneo).

Revisando la literatura existente se comprueban variaciones en la prevalencia, en función de una diversidad de factores entre los que destacan: región geográfica, sexo del producto, grupos étnicos (raza), estación del año en que se da el embarazo, edad de la madre, clase social, tipo de alimentación con carencia de nutrientes; entre los factores más representativos que predisponen a tener un producto con dicha alteración.

El inicio de la anencefalia, se estima alrededor de los 24 días de gestación. Es frecuente la aparición de polihidramnios. Aproximadamente el 75 % nacen muertos y el resto muere en el período neonatal. La posibilidad de uso de sus órganos para trasplante hace que la investigación en estos pacientes haya recibido un especial interés, por desgracia muchos de ellos arrastran otras patologías orgánicas.

Es relativamente más frecuente en raza blanca que en raza negra; específicamente en irlandeses más que otros grupos étnicos, más común en madres de nivel socioeconómico bajo y en las mujeres mayores de 40 años.

Estudios epidemiológicos demuestran una relación razonable entre la carencia de folato en la dieta y el mayor riesgo de anencefalia. Por razones no aclaradas, es más común en fetos femeninos que en masculinos.

Algunos autores afirman que, si bien se desconoce la causa del defecto, este podría deberse a una anomalía genética que se transmite de manera recesiva. Las posibilidades de que una mujer que haya tenido un feto anencefálico vuelva a repetir la patología en otro embarazo es de 3.3%.

Cuando aparecen fallas en el cierre del tubo neural, estas se acompañan de alteraciones óseas del esqueleto cefálico y/o esqueleto axial por lo que se pueden clasificar por morfología (tabla 1).

Localización	Morfología	
Espina bífida	Oculta Quística Abierta Inespecífica	Quistes cutáneos Meningocele Mielomeningocele Mielocele
Craniosquisis	Cefalocele Anencefalia	Meningocele Encefalocele Inespecífica

Tabla 1. Clasificación de defectos del tubo neural por morfología

Otra clasificación es por los revestimientos meníngeos dérmicos, por ejemplo:

1. **Cráneorraquisquisis:** fallo total del cierre del tubo neural, en toda la longitud del embrión.
2. **Anencefalia:** cierre defectuoso del neuroporo anterior durante la 4<sup>ta</sup>. semana. En el momento del nacimiento aparece como una masa de tejido degenerado que queda al descubierto, casi siempre se continúa con médula espinal a nivel cervical. Falta la bóveda craneana (cráneo).
3. **Mielosquisis o raquisquisis:** cierre defectuoso del neuroporo posterior. El tejido nervioso queda expuesto a la superficie a nivel lumbosacro, esto conduce al defecto óseo (espina bífida).

## BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

1. Stanley L, Robbins. Patología humana, 7a. Edición, Editorial Elsevier España, 2004.

2. Age Markers in the human Sketetum Ed. ted. Dy Merhmet yasar iscan, Ph.D. DBFA, Department of Anthropology Florida Atlantic University Boca ratun, Florida.
3. Carlson, Bruce M, *Human Embryology and developmental biology* Ed. Mosby, 1994, EE.UU.
4. Langman. *Embriología Médica con orientación clínica*, 8 ed. Edit. Panamericana, México 2001.
5. Alajem S. Atlas de perinatología. Edición revolucionaria. Editorial Científico Técnica, 1981.
6. Nielsen LA, Maroun LL, Broholm H, Laursen H, Graem N. Neural tube defects and associated anomalies in a fetal and perinatal autopsy series. *APMIS* 2006;114 (4): 239-46.
7. O'Rahilly R, Müller F. The development of the neural crest in the human, *J Anat* 2007; 211 (3):335-51.
8. Antonsson P, Sundberg A, Kublickas M, Pilo C, Ghazi S, Westgren M, et al. Correlation between ultrasound and autopsy findings after 2nd trimester terminations of pregnancy. *J Perinat Med* 2008; 36 (1): 59-69.
9. Arredondo-de Arreola G, Rodríguez-Bonito R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1990;47: 822-7.
10. Jiménez-Balderas E, Salamanca-Gómez F. Estudio de malformaciones congénitas en 105,825 nacimientos consecutivos. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1985;42:744-8.
11. Hernández-Arriaga JL, Cortés-Gallo G. Incidencia de malformaciones congénitas externas en el Hospital de Ginecopediatría No. 48 en León, Guanajuato. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1991;48:717-21.
12. Cedeño-Rincón R, León A, Romero R. Epidemiología de las malformaciones congénitas externas en una maternidad de Venezuela. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1996;53:117-22.
13. Mutchnick O, Lisker R. Programa mexicano de "Registro y vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas externas". *Salud Pública Mex* 1988;30:88-100.
14. García-Morales M, Limón-Luque LM. Uso periconceptacional de ácido fólico en la prevención de defectos del tubo neural: conceptos actuales. *Ginecol Obstet Mex* 1996;64:418-21.
15. Walss-Rodríguez R, Reyes-Garnica A. Epidemiología de los defectos congénitos del tubo neural en la ciudad de Torreón, Coahuila. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* 1990;28:265-8.
16. Mutchnick O. Epidemiología de las malformaciones congénitas. *Gac Med Mex* 1996;131:152-60.
17. Canún-Serrano S, Saavedra-Ontiveros D. Malformaciones congénitas en diferentes etapas del desarrollo intrauterino. *Ginecol Obstet Mex* 1990;58:1-4.
18. Rodríguez-Morán M, Guerrero-Romero JF. Prevalencia de malformaciones congénitas en una población socioeconómica baja. *Rev Invest Med SS IMSS* 1996;1:16-23.
19. Pietrzik KF, Thorand B. Folate economy in pregnancy. *Nutrition* 1997;13:975-7.
20. Milunsky A, Jick H, Jick S. Multivitamin/folic acid supplementation in early pregnancy reduces the prevalence of neural tube defects. *JAMA* 1989;262:2847-52.
21. Willett W. Folic acid and neural tube defect: Can't we come to closure? *Am J Public Health* 1992;82:666-8.
22. Milis JL, Rhoads G, Simpson JL. The absence of a relation between the periconceptional use of vitamins and neural-tube defects. *N Engl J Med* 1989;321:430-5.
23. Daly S, Milis J, Molloy A. Minimum effective dose of folic acid for food fortification to prevent neural-tube defects. *Lancet* 1997;350:1666-9.
24. Breown J, Jacobs D. Predictors of red cell folate level in women attempting pregnancy. *JAMA* 1997;277:545-52.
25. Daly LE, Kirke PN, Molloy A. Folate levels and neural tube defects. *JAMA* 1995;274:1698-702.
26. Milis J, Rhoads G, Simpson J. Vitamins during pregnancy and neural tube defects. *JAMA* 1990;263:2747-8.
27. Medical Research Council Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects; results of the medical research council vitamin study. *Lancet* 1991;338:131-7.
28. Eskes TK. Folates and the fetus. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997;71:105-11.
29. Eskes TK, Steegers-Theunissen RP. Primary prevention of neural-tube defects with folic acid. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1994;53:147-52.
30. Eskes TK. Possible basis for primary prevention of birth defects with folio acid. *Fetal Diagn Ther* 1994;9:149-54.
31. Wigertz K, Svensson UK, Jagerstad M. Folate and folate-binding protein content in dairy products. *J Dairy Res* 1997;64:239-52.
32. Muñoz Juárez Sergio, Ortiz Espinosa Rosa María. Muerte por anencefalia, variables asociadas a los padres y peso al nacer. *Rev Mex Pediatr* 2005; 72(5): 226-9.
33. <http://electroneubio.secyt.gov.ar/Anencephaly.htm>
34. <http://www.iq.b.es/neurologia/atlas/malformaciones/anencefalia01.htm>
35. <http://www.dgepi.salud.gob.mx/diveent/DTN.htm>