

Anencefalia. Presentación de 1 caso.**Anencephaly. Presentation of a case.**

Rafael Ferrer Montoya; ¹ **Juliet Sierra Rosales;** ² **Georgina González Vázquez.** ³

1 Especialista de Primer Grado en Pediatría. Especialista de Segundo Grado en Neonatología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Auxiliar. Hospital Provincial Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma. E-mail: montoyar.grm@infomed.sld.cu

2 Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Residente de Anatomía Patológica. Master en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Clínico Quirúrgico "Salvador Allende". La Habana.

3 Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Instructor. Hospital Provincial Docente Carlos Manuel de Céspedes. Bayamo. Granma.

RESUMEN

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes. Estas anomalías son defectos congénitos que afectan el tejido que crece en el cerebro y la médula espinal, el objetivo de la presente investigación es describir un caso de anencefalia que es un defecto congénito poco frecuente en el neonato en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural. Defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural ocurre cuando el extremo encefálico o cabeza del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23º y el 26º día del embarazo, dando como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo; su frecuencia varía entre 0.5 y 2 por cada 1 000 nacimientos. Se presenta un caso de un primer gemelar que

nace con ausencia de cráneo, con puntuación de apgar bajo que a pesar de las medidas de sostén fallece a las 20 horas de edad.

Descriptores DeCS: ANENCEFALIA.**ABSTRACT**

The anencephaly is one of the most common anomalies of the neural tube. These anomalies are congenital defects that affect the tissues that grow in the brain and the spinal cord, the objective of this investigation is to describe a case of anencephaly that is an infrequent congenital defect in the newborns in the fusion of several closing places of the neural tube. The defect in the fusion of several closing places of the neural tube occurs when the encephalic extreme or head of the neural tube does not close, generally between the 23^o and the 26^o day of the pregnancy, causing a congenital cerebral malformation characterized by the partial or total absence of the brain, skull, and scalp; its frequency varies between 0.5 and 2 per 1000 births. It is presented a case of a first twin who comes to the world with absence of skull, with a low apgar, and in spite of the ways to keep him alive, he died after 20 hours.

Subject heading: ANENCEPHALY.**INTRODUCCIÓN**

La anencefalia es una de las anomalías del tubo neural más comunes. Estas anomalías son defectos congénitos que afectan el tejido que crece en el cerebro y la médula espinal.¹

La anencefalia ocurre a comienzos del desarrollo de un feto y se presenta cuando la porción superior del tubo neural no logra cerrarse. El porqué sucede esto no se sabe. Las posibles causas incluyen toxinas ambientales y baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo.²

La anencefalia se presenta en alrededor de 1 de cada 10 000 nacimientos. El número exacto no se conoce, porque en muchos casos de estos embarazos se

presenta aborto espontáneo. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural.

La anencefalia es un defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural (el 2 para el merocráneo y el 2 y 4 para el holocráneo) en el proceso de neurulación durante la embriogénesis. Ocurre cuando el extremo encefálico ó cabeza del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23º y el 26º día del embarazo, dando como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo.

Aunque los hemisferios cerebrales pueden desarrollarse bajo esta condición, cualquier tejido cerebral expuesto es posteriormente destruido. Esto produce una masa fibrótica y hemorrágica de neuronas y célula glial al igual que una corteza cerebral no funcional. Adicionalmente el tronco del encéfalo y el cerebelo son escatimados, pero a pesar de estas anormalidades cerebrales tan severas la base del cráneo al igual que los huesos faciales presenta un desarrollo casi normal. El hueso frontal siempre está ausente y el tejido cerebral es anormal.³

Los niños que nacen con anencefalia debido a la carencia de una corteza cerebral funcional generalmente son inconscientes, además de ciegos, sordos, e insensibles al dolor. Aunque algunos pacientes con anencefalia pueden nacer con un tallo cerebral rudimentario, la falta de un cerebro operativo elimina permanentemente la posibilidad de recobrar el sentido. Pueden ocurrir acciones reflejas como la respiración y respuestas a sonidos o al tacto.⁴⁻⁹

CASO CLÍNICO

Se trata de una gestante de 39 semanas de edad gestacional de nacionalidad maliense que se le presenta el parto en la ciudad de Libreville Gabón, al ingresar con pródromos de trabajo de partos se detecta polihidramnios y gestación gemelar (primer feto en presentación podálica y segundo cefálico), es sometida a una intervención cesárea y al extraer el primero se observa con ausencia de cráneo, con latidos cardíacos, llanto ausente ,respiración irregular, discreta cianosis e hipotonía se reanima con pocos cambios en el test de evaluación de Apgar (4 puntos y al 5to minutos 6 puntos) con peso de 2 400 gramos y del sexo femenino, el segundo feto de 1 750 gramos con buena vitalidad, rosado y sin malformaciones externas visibles.

Antecedentes maternos: edad: 23 años, primigesta. Atención prenatal deficiente, solo 2 consultas en Mali.

Obesa, con glicemia normal, anemia (referida desde su etapa de la adolescencia para lo cual en ningún momento fue medicada con vitaminas, sales de hierro ni ácido fólico. No realización de ultrasonido prenatal durante su gravidez.

Primer gemelar con diagnóstico clínico evidente de Anencefalia (figura A y B), fue colocado en incubadora, oxígeno, se le realizan los siguientes complementarios:

Hemograma completo: Hemoglobina: 13,4 gramos /decilitros

Leucocitos: $6,730 \times 10^9/L$ Neutrófilos: 60 % Linfocitos: 40 %

Glicemia: 3,5 mmol/L. Se mantiene bajo fuente de calor con respiraciones irregulares, se le administra tratamiento antimicrobiano: ampicilina 100 miligramos por kilogramos de peso por día + gentamicina 5 miligramos por kilogramos de peso por día, e hidratación parenteral.

En este caso los padres y familiares lo rechazan, se mantiene bajo ese tratamiento y a las 20 horas de edad presenta paro cardiorrespiratorio, se reanima y fallece.

DISCUSIÓN

Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. Su frecuencia varía entre 0.5, 2 por cada 1 000 nacimientos. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones en una proporción de 3-4:1¹⁻³. Se observa algo parecido entre grupos étnicos donde hay mayor prevalencia en poblaciones blancas comparado con hispanos y negros. Se desconocen las causas de la anencefalia, aunque se cree que la dieta de la madre y la ingestión de vitaminas pueden desempeñar un papel importante, los científicos afirman que existen muchos otros factores relacionados. Investigaciones recientes incluyen dentro de las posibles causas: ingestión de drogas anti-epilepsia durante el embarazo, obesidad, diabetes, agresión mecánica, contacto con pesticidas, factores ambientales, radiación, deficiencia en factores de transcripción involucrados en el cierre del tubo neural asociada a niveles bajos de ácido fólico y anomalías cromosomales del tipo aneuploidía o trisomía.¹⁰⁻¹⁴

La anencefalia se presenta en alrededor de 1 de cada 10 000 nacimientos. El número exacto no se conoce, porque en muchos casos de estos embarazos se presenta aborto espontáneo. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural.¹⁵

La anencefalia ha sido bastante controversial ya que se cree que su enfermedad puede ser provocada por otras rutas ajenas al cierre del tubo neural. Existe una hipótesis alternativa donde la enfermedad se debe a una anormalidad mesenquimal primaria donde el cerebro se pierde secundariamente debido a daños causados por su posición expuesta dentro del útero.¹⁶⁻¹⁸

Entre los defectos se encuentran anomalías en los rasgos faciales, y defectos cardíacos, en este caso clínico tenía anomalías en rasgos faciales como implantación baja de las orejas, los latidos cardíacos ritmicos, no auscultan soplos cardiacos. No existe cura o tratamiento estándar para la anencefalia y el pronóstico para los individuos afectados es pobre. La mayoría de los pacientes no sobreviven la infancia. Si el niño no nace muerto, por lo general fallece algunas horas o días después del nacimiento, en este caso solo el tiempo de vida fue de 20 horas. La anencefalia se puede diagnosticar a menudo durante el embarazo mediante la medición del nivel de alfa feto proteína, el cual es abruptamente elevado) en el fluido amniótico vía amniocentesis, o a través de una prueba de ultrasonido entre la 10^a y la 14^a semana; la gestante en este caso no se realizó ultrasonido ni alfa fetoproteína en la gravidez. Estudios recientes han demostrado que la incorporación del ácido fólico en la dieta de mujeres en edad de gestación puede reducir significativamente la incidencia en los defectos del tubo neural. Por lo tanto, se recomienda que todas las mujeres en edad de gestación consuman 0,4 miligramos de ácido fólico diariamente.¹⁶⁻²⁰

Las posibles causas incluyen toxinas ambientales y baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo.²¹ Como se señala en el cuadro clínico ésta embarazada sufría de anemia, problemas nutricionales y no fue medicada con complejo vitamínico, sales de hierro ni ácido fólico, consecuencias estas posibles de la aparición de la malformación cerebral desde la primera etapa de formación del feto intraútero.

Bronberg ⁹ en una revisión de 85 casos de anencefalia ocurridas en una maternidad de Argentina encontró una incidencia de 1 por 1 586 partos, de 1 por 1 336 nacidos vivos La edad materna promedio fue de 26 años; número de

gestaciones promedio fue de 3.23 en el 33,11% se trató de primigestas, 15,85% los embarazos fue prolongado. Se hizo diagnóstico anteparto en el 62,34 % de los casos; existió hidramnios en el 54,11 % de los casos, el 24,64 % de presentaciones anómalias; parto espontaneo en el 75,29% y cesáreas en el 11,76% de los casos; la duración promedio del trabajo de parto fue de 6,91 horas; el 55,29 % de los fetos nacieron muertos; el 54,76 % fue del sexo femenino y el 69,50 % peso menor de 2 501 gramos; el 45,85 % de los fetos tenían otras malformaciones.

Se hace una ecografía durante el embarazo para confirmar el diagnóstico. Ésta puede revelar la presencia de demasiado líquido en el útero, una afección conocida como, polihidramnio, si precisamente por el polihidramnios materno asociado al primer feto en presentación podálica es por lo cual es sometida a la operación cesaría ésta gestante. Otros exámenes que se puede realizar en la madre embarazada son amniocentesis (para buscar incrementos en los niveles alfa feto proteína), niveles de alfa feto proteína (los niveles elevados sugieren un defecto en la formación del tubo neural), nivel de estriol en orina, también se puede hacer un examen de ácido fólico en suero antes del embarazo; no hay una terapia imperante.²²

Es importante el consumo suficiente de ácido fólico para las mujeres que puedan quedar embarazadas, hay buena evidencia de que el ácido fólico puede ayudar a reducir el riesgo de algunas anomalías congénitas, incluyendo la anencefalia. Las mujeres que estén en embarazo o que estén planeando embarazarse deben tomar un suplemento vitamínico con ácido fólico todos los días. Muchos alimentos ahora vienen fortificados con ácido fólico para ayudar a prevenir estos tipos de anomalías congénitas.

CONCLUSIONES

Este caso con malformación del sistema nervioso central (anencefalia) tuvo como factores de riesgos evitables y prevenibles la obesidad materna, así como la no ingestión de vitaminas, sales de hierro y fundamentalmente el ácido fólico antes y durante la gestación

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chen C. Chromosomal abnormalities associated with neural tube defects (II): partial aneuploidy. Taiwan Journal of Obstetrics and Gynecology [Internet] 2010 [consultado 20 de enero del 2014]; 46(4): 336-351. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18182339>
2. Kashani A, Hutchins G. Meningeal-cutaneous relationships in anencephaly: evidence for a primary mesenchymal abnormality. Human Pathology [internet] 2008 [consultado 20 de enero del 2014]; 32(5): 553-558. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11381375>
3. Kaneko KJ, Kohn M, Liu C, Depamphilis M. Transcription factor tead2 is involved in neural tube closure. Genesis [Internet] 2010 [consultado 20 de enero del 2014]; 45(9): 577-587. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17868131>
4. Williams L, Rasmussen S, Flores A, Kirby R, Kohn M. Decline in the prevalence of spina bifida and anencephaly by race/ethnicity: 1995-2002. Pediatrics [internet] 2008 [consultado 20 de enero del 2014]; 116(3): 580-586. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16140696>
5. Kinsman SL, Johnston MV. Congenital anomalies of the central nervous system. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2009.
6. Bronberg R, Alfaro E, Chaves E, Dipierri J. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas en Argentina: análisis del quinquenio 2002-2006. Arch Argent Pediatr 2009; 107(3): 203-11.
7. Williams JL, Abelman SM, Fassett EM, Stone CE, Petrini JR, Damusk. Health care provider knowledge and practices regarding folic acid, United States, 2002-2003. Matern Child Health J 2008; 10(5 Suppl):567-72.
8. Blencowe H, Cousens S, Modell B, Lawn J. Folic acid to reduce neonatal mortality from neural tube disorders. Int J Epidemiol 2010; 39 (Suppl 1):110-21.

9. Calvo E, Biglieri A. Impacto de la fortificación con ácido fólico sobre el estado nutricional en mujeres y la prevalencia de defectos del tubo neural. Arch Argent Pediatr 2009; 106(6):492-498.
10. Kulldorff M, Huang L, Konty K. A. Scan statistic for continuous data based on the normal probability model. Int J Health Geogr 2010; 8: 58.
11. Lydon-Rochelle MT, Cárdenas V, Nelson JL, Tomashek KM, Mueller BA, Easterling TR. Validity of maternal and perinatal risk factors reported on fetal death certificates. Am J Public Health 2009; 95(11):1948-51.
12. Tairou F, De Wals P, Bastide A. Validity of death and stillbirth certificates and hospital discharge summaries for the identification of neural tube defects in Quebec City. Chronic Dis Can 2008; 27(3):120-4.
13. López-Camelo JS, Orioli IM, Dutra M, Nazer-Herrera J, Rivera N, Ojeda ME. Reduction of birth prevalence rates of neural tube defects after folic acid fortification in Chile. Am J Med Genet A 2009; 135(2): 120-5.
14. Calvo E. Fortificación con ácido fólico y defectos del tubo neural. Arch Argent Pediatr 2008; 106(4):291-292.
15. Castilla EE, Orioli IM, López-Camelo JS, Dutra MG, Nazer Herrera J. Preliminary data on changes in neural tube defect prevalence rates after folic acid fortification in South America. Am J Med Genet A 2003; 123A (2):123-8.
16. Zabala R, Waisman I, Corelli M, Tobler B. Ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural: consumo e información en mujeres en edad fértil de la Región Centro Cuyo. Arch Argent Pediatr 2008; 106(4): 295-301.
17. Bernstein R, Drake I. Subprescripción de hierro y variabilidad en el primer nivel de atención público de la Argentina. Arch Argent Pediatr 2008; 106(4):320-7.
18. De Wals P, Tairou F, Van Allen M, Lowry R. Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada. N Engl J Med 2010; 357(2): 135-42.

19. Perego M, Briozzo G, Durante C, GrandiC. Estudio bioquimiconutricional en la gestación temprana en la Maternidad Sardá de Buenos Aires. Acta Bioquim Clin Latinoam 2010; 39(2):187-96.
20. Gaspari MJ, López LB, Cuetos J, Ortega Soler CR. Folato eritrocitario en un grupo de puérperas del Gran Buenos Aires antes de la ley de enriquecimiento de las harinas. Dieta (B. Aires) 2009; 24(117):14-20.
21. World Health Organization. Environment and health risks: a review of the influence and effects of social inequalities. Bonn: WHO; 2009.
22. Baldo C, Campaña H, Gili J, Poletta. Anencephaly and residence near textile industries: An epidemiological case-control study in South America. Bag, Basic Appl Genet 2008; 19(1):9-94.

ANEXOS

Figura 1-A.Neonato con Anencefalia (vista acostado).

Figura 1-B.Neonato con Anencefalia (vista de frente).

Recibido: 2 de noviembre del 2014.

Aprobado: 27 de noviembre del 2014.