

Iniencefalia. Reporte de un caso

(Iniencephaly. A case report)

Arturo Juárez Azpilcueta,* Marco Antonio Durán Padilla,* Olivia Piña Ballesteros,* Luis Paulino Islas Domínguez

RESUMEN

La iniencefalia es un defecto del tubo neural, poco común, en el que se combina una retroflexión extrema de la cabeza con defectos graves de la espina dorsal. El diagnóstico, al nacimiento, se hace porque la cabeza tiene una retroflexión tan seria que la cara mira hacia arriba. Generalmente, el cuello está ausente. El pronóstico es extremadamente pobre. Se presenta un caso clínico y los hallazgos *post mortem*.

Palabras clave: Iniencefalia, anencefalia, defectos tubo neural.

SUMMARY

The iniencephaly is a slightly common fault of the neural pipe that combines an extreme retroflexion of the head with serious faults of the backbone. The diagnosis at birth could be done because the head retroflexion is so serious the face looks up. Generally, the neck is absent and the prognosis is extremely poor. Here it is presented a clinical case and the postmortem study.

Key words: Iniencephaly, anencephaly, tube neural defects.

La iniencefalia es un defecto al nacimiento, poco frecuente pero fatal. El término iniencefalia fue acuñado en 1836 por St. Hilaire, deriva de la palabra griega *inion* que significa nuca. En 1897 Lewis describió dos tipos de iniencefalia: *Abierta*, cuando se presenta con encefalocele, y *cerrada*: cuando no existe malformación del occipital y el cerebro está presente. Los niños suelen tener retroflexión extrema de la cabeza y esto ocasiona que miren hacia arriba; en ellos la piel de la cara puede estar estrechamente ligada con la del pecho y el cuero cabelludo continúa en la piel de la espalda.^{1,2}

La descripción más detallada de esta anomalía fue hecha por Hrgovic (1989). En ella hace mención de los siguientes defectos:

1. Ausencia de la porción escamosa, que ensancha el foramen magnum.
2. Alteración y ausencia de las vértebras cervicales y dorsales: parcial o completa, o bien la presencia de formas anatómicas rudimentarias de estas estructuras.
3. Raquisquisis^{3,4}

* Del Centro de Esterilidad y Ginecología Integral, del Servicio de Pediatría y del Servicio de Anatomía Patológica en el Hospital General de México.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Producto de madre primigesta de 19 años con control prenatal irregular, sin referir infecciones ni alteraciones durante la gestación; acudió a consulta para una ultrasonografía obstétrica de control, la que reportó en el bebé la presencia de exencefalia, polihidramnios y probable malformación de columna vertebral, por lo que acudió a este hospital, donde se le hizo cesárea, obteniendo un producto único de sexo femenino, que no respiró ni lloró. A la exploración física: sin latidos cardiacos ni movimientos respiratorios; no tenía bóveda craneana y la masa encefálica estaba expuesta, tenía paladar hendido y labios íntegros. El tórax era dismórfico y asimétrico; la espalda con espina bífida y el abdomen sin alteraciones aparentes. Las extremidades con un correcto número de dedos. Con estos datos se hicieron los siguientes diagnósticos clínicos: Óbito femenino de 31 semanas de gestación, exencefalia, síndrome dismórfico y polihidramnios.

La autopsia reportó, como diagnóstico, iniencefalia y exencefalia, con retroflexión acentuada de la cabeza, acortamiento del cuello, agenesia de occipital, tejido nervioso con masa vasculosa, hipoplasia suprarrenal, hiper-

plasia tímica, espina bífida cervicotorácica, lordosis y escoliosis vertebral. También informó de la presencia de hidrotórax bilateral, deformidad torácica con compresión de ambos pulmones e hipoplasia pulmonar. Tenía agenesia de los dos tercios distales del uréter, dilatación ureteropielica e hidronefrosis leve derecha con displasia renal. La arteria pulmonar se originaba del ventrículo derecho con continuación en arteria aórtica descendente, la aorta originada del ventrículo izquierdo que daba lugar a arco aórtico. Tenía el conducto arterioso persistente.

COMENTARIOS

Esta dismorfia, sumamente rara por su frecuencia, predomina en el sexo femenino (con 90% de los casos) y registra una incidencia que va de un caso en 1,000 a menos de uno en 100,000; aunque en Edimburgo, en 1944, se estimaba un caso en 896 nacimientos.

Las causas de la iniencefalia es aún desconocida, pero se menciona que en las áreas geográficas, donde hay un incremento en la incidencia de anencefalia, existe también un incremento en la incidencia de iniencefalia. Se ha reportado que tiene relación con consanguinidad entre los padres; también se atribuye relación con sífilis materna, la ingestión de tetraciclinas y sedantes por la madre.⁵

El diagnóstico se puede hacer en la etapa prenatal mediante un estudio ultrasonográfico; con este procedimiento se puede apreciar la flexión dorsal de la cabeza, las anomalías vertebrales (o de la columna) y el polihidramnios debido a la dificultad del feto para deglutir líquido amniótico. También es posible sospechar anomalías como hidronefrosis, malformaciones cardiovasculares o de la arteria umbilical (única), así como hernia diafragmática, ciclopía y encefalocele. Se informa que en 84% de los casos se asocian otras malformaciones como ausencia de la mandíbula, labio y paladar hendido, hidrocefalia, microcefalia, polimicrogiria, agenesia del vermis cerebeloso y quistes en el cerebelo. Algunos

autores sugieren dar seguimiento con ultrasonografía, en busca de otros hechos clínicos para el diagnóstico como: La ausencia de los parietales o del tejido cerebral, la cabeza encima de los hombros sin la estructura normal del cuello, raquisquis y mielomeningocele. El diagnóstico diferencial se hace, principalmente, con anencefalia, mielomeningocele cervical y el síndrome de Klippel-Feil que presentan cuello corto, con fusión de las vértebras cervicales.⁶⁻⁹

Referencias

1. Freedman P, Jeanty P. Iniencephaly. *The Fetus* 1991; 7402-1-2.
2. Alter M. Malformations of the skull, face and brain. In: Gorlin R, Golman H, editors. *Thoma's oral pathology*. St. Louis: the C.V. Mosby Co.; 1970: 1-10.
3. Agüero O. Iniencefalo. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1947; 7: 222-5.
4. Haider P, Jafarey S. A rare neural tube defect: a report of eight cases in Pakistan. *Asia-Oceania J Obstet Gynaecol* 1991; 17(3): 241-6.
5. Cohen TR, Zapata L. Diagnóstico prenatal de las malformaciones del sistema nervioso central por ultrasonido. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1985; 45(3): 131-41.
6. Bermúdez A, Sosa OA, Rivas M, Mira M. Iniencefalia: serie de 6 casos. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1995; 55(3): 161-5.
7. Marín L, González G, Martínez B, Guevara F, Tortoledo M, Brady J. Iniencefalia: un raro defecto del sistema nervioso central. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1996; 56(3): 171-5.
8. Stevenson R, Kelly J, Aylsworth AS, Phelan MC. Vascular basis for neural tube defects: a hypothesis. *Pediatrics* 1987; 80(1): 102-6.
9. Katz V, Aylsworth A, Albright SG. Iniencephaly is not uniformly fatal. *Prenat Diagn* 1989; 9(8): 595-9.

Correspondencia:
Arturo Juárez Azpilcueta
Xochicalco Núm. 210,
Col. Narvarte, Delegación B. Juárez
México, D.F.
Teléfono: 5639 7718
E-mail: arjuaz@yahoo.com.mx