

## Defecto del tubo neural

### Neural Tube Defect

Margeris Yanes Calderón, Marleni Mesa Suárez, Damaris Marrero Escobedo

Policlínico Universitario "Ana Betancourt", Playa. La Habana, Cuba.

---

#### RESUMEN

Los defectos del tubo neural constituyen las malformaciones congénitas más frecuentes en muchos países. Dentro de los defectos del tubo neural, se encuentra la espina bífida, la cual constituye un defecto que afecta la piel, los tejidos blandos y arcos vertebrales subyacentes, con exposición del canal; lo cual resulta de un fallo del cierre del extremo caudal del tubo neural. Existe la llamada espina bífida abierta, dentro de las que se encuentran el mielomeningocele y el meningocele (85 % del total de las espinas bífidas). El objetivo del trabajo es resaltar la importancia del diagnóstico precoz de malformaciones congénitas y/o defectos estructurales del feto, por ultrasonografía, en la atención primaria de salud. Se presentan las imágenes ecográficas de un caso de afectación fetal por espina bífida abierta a las 22 semanas, sin otros hallazgos ultrasonográficos. Previo asesoramiento genético, la pareja decidió la terminación del embarazo. El caso fue confirmado por anatomía patológica como un feto con espina bífida abierta con mielomeningocele en la región lumbar.

**Palabras clave:** espina bífida abierta; diagnóstico prenatal.

---

#### ABSTRACT

Neural tube defects are very frequent in many countries. The term spina bifida is still commonly used as a synonym for spinal dysraphism, although it properly refers to defective fusion of posterior spinal bony elements. Both myelomeningoceles and myeloceles originate from defective closure of the primary neural tube, which are present in most spina bifida cases (85 %). The objective of this article is to emphasize the importance of early diagnosis of congenital malformations by

ultrasonography in primary health care. We present a case of prenatal ultrasonographic diagnosis of open spina bifida at 22 weeks of gestation, with no other ultrasonographic findings. Prior genetic counseling, the couple decided the termination of pregnancy. The case was confirmed by pathology as an open spina bifida with lumbar myelomeningocele.

**Keywords:** open spina bifida; prenatal diagnosis.

---

## INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural (DTN) constituyen las malformaciones congénitas más frecuentes en muchos países, con una incidencia entre 2 y 6 por 1000 nacidos vivos y pueden presentarse aislados o asociados con otras malformaciones.<sup>1</sup> Dentro de los DTN se encuentran la espina bífida, la anencefalia, la encefalocele y la iniencefalia. Su patrón de herencia puede ser multifactorial (herencia poligénica), cuyo riesgo de recurrencia se haya entre 1,7 y 2 %, aunque esto puede variar de acuerdo con la mayor o menor ocurrencia de los DTN.<sup>1,2</sup> La espina bífida es un defecto que afecta piel, tejidos blandos y arcos vertebrales subyacentes, con exposición del canal que resulta de un fallo del cierre del extremo caudal del tubo neural. Constituye la segunda causa de DTN y su incidencia varía de 1-2 a 4-5 por 1 000 nacimientos y su recurrencia varía de 1,5 a 3 %, después de un hijo afectado, hasta 5 % después de dos hijos afectados.<sup>3</sup> Aunque puede presentarse a lo largo de toda la columna vertebral, es más frecuente en las regiones lumbar y sacra. Existe un amplio espectro de anomalías, que van desde las llamadas espinas bífidas abiertas (85 % del total de las espinas bífidas). En ella se encuentra el meningocele con herniación de las meninges a través de un defecto del arco vertebral en un saco sin contenido de médula espinal o elementos neurales y el mielomeningocele con raíces nerviosa o médula espinal en un saco meninge. También está la llamada espina bífida cerrada u oculta presente en 15 % del total de casos de las espinas bífidas y que se caracteriza por arcos vertebrales anormales, médula espinal normal y piel intacta que cubre la lesión.<sup>1,3,4</sup>

Los DTN se asocian con valores elevados de alfa feto-proteína (AFP) tanto en suero materno (> 2,0 múltiplos de la mediana (MoM) como en líquido amniótico, su cuantificación es posible realizarla en suero materno entre las 15 y las 19 semanas. Sin embargo, es importante conocer que su elevación puede estar relacionado con otros eventos de causa obstétrica como error en cuenta, embarazo múltiple, retardo del crecimiento intrauterino y muerte fetal, así como con otras malformaciones congénitas no relacionadas con DTN como teratoma sacrococcígeo, higroma quístico, atresia duodenal entre otras.<sup>1-3</sup> Es necesario tener presente que las lesiones cubiertas de piel pueden cursar con valores normales de AFP.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso, previo consentimiento de la pareja para su descripción y la información de los resultados de las pruebas de diagnóstico prenatal, así como para mostrar las fotografías del feto.

Gestante de 25 años de edad, de piel blanca, con antecedentes de salud, no tiene hábitos tóxicos, ni ingestión de medicamentos, lo cual incluye la no ingestión de ácido fólico preconcepcional, soltera (unión consensual), sin hijos ni abortos previos, a la cual se le realizó captación precoz del embarazo a las 10 semanas. El primer ultrasonido de genética se efectuó en la semana 12, donde se mostró un feto sin alteraciones morfológicas, incluida la valoración de la columna vertebral. La paciente fue calificada como bajo riesgo genético. Se realizó alfafetoproteína (AFP), según lo establece el programa de Genética, a las 16 semanas y se recibe resultado normal (0,58 MoM) aclarado en el párrafo anterior a las 18 semanas. A las 22 semanas se le realizó el ultrasonido de pilotaje o programa para cumplir con el Programa de Genética para la Detección Prenatal de Defectos Congénitos, con un equipo Toshiba de nacionalidad japonesa, en la escala de grises, en tiempo real. Al explorar la columna vertebral fetal en sus tres planos coronal, transverso y sagital, se pudo apreciar un defecto de cierre a nivel de la columna lumbosacra (Fig. 1, 2 y 3) con protrusión de un saco hacia la cavidad amniótica (Fig. 2 y 3).



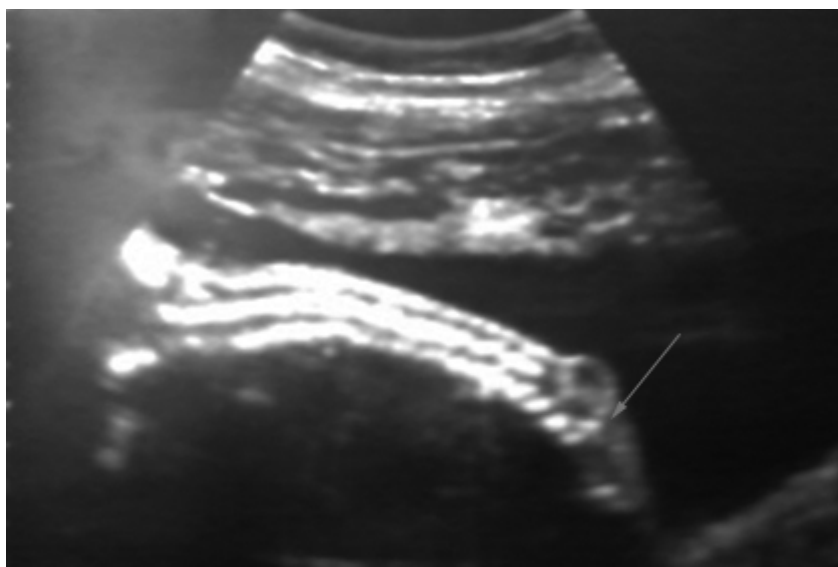
Fuente: Consulta municipal de Genética Médica, municipio Playa, La Habana.

**Fig. 1.** Corte coronal de la columna lumbosacra. Se observa el defecto de cierre a este nivel.



*Fuente:* Consulta municipal de Genética Médica, municipio Playa, La Habana.

**Fig. 2.** Corte transverso de la columna vertebral. Se aprecia el defecto de cierre en forma de "U" (A) y un saco que protruye la cavidad amniótica (mielomeningocele) (B).



*Fuente:* Consulta municipal de Genética Médica, municipio Playa, La Habana.

**Fig. 3.** Corte sagital de la columna vertebral fetal. A nivel de la columna lumbosacra se puede apreciar el defecto de cierre y el saco que protruye la cavidad amniótica (mielomeningocele).

Tanto los huesos del cráneo como el cerebelo tuvieron un aspecto sonográfico normal, por lo que el "signo del limón" y el "signo de la banana" no se apreciaron en este caso.

Con este hallazgo, la pareja fue remitida a la consulta municipal de Genética Médica (CMGM) en el municipio Playa, en La Habana. Se realizó una ecografía confirmativa, además de recibir asesoramiento genético por el equipo multidisciplinario de dicha consulta. La pareja decidió la terminación voluntaria del embarazo.

El diagnóstico prenatal fue confirmado por Anatomía Patológica: Necropsia: A14-108. Diagnóstico definitivo: Malformación Congénita del Sistema Nervioso Central: Espina bífida de la columna lumbosacra y Mielomeningocele (Fig. 4).

Resto de la anatomía fetal normal macroscópicamente.



*Fuente:* Departamento Anatomía Patológica. Hospital Ginecobstétrico Prof. Eusebio Hernández. La Habana, Cuba.

**Fig. 4.** Dorso fetal. Se aprecia a nivel de la columna lumbosacra "hemiación" que se corresponde con el defecto de cierre de la columna vertebral (mielomeningocele).

## DISCUSIÓN

Por ultrasonografía transabdominal, la columna vertebral fetal puede ser claramente visible a partir de las 16 semanas de gestación, mediante cortes coronales, transversos y sagitales.

Las espinas bífidas abiertas pueden estar asociadas a otros defectos congénitos como cardiopatías (3,7 %), atresia anal (2,4 %), anomalías renales (2,1 %), defectos de pared anterior (1,8 %) y defectos faciales (1,4 %).<sup>4,5</sup> También pueden verse incluidas en síndromes genéticos bien conocidos como el de bandas

amnióticas (SBA), donde están presentes -además- los defectos de miembros tipo amputación y defectos faciales. La Pentología de Cantrell, en el cual se aprecian defectos de pared anterior y esternón, cardiopatías congénitas, etc; el Síndrome de Child con defectos faciales y cardiopatías congénitas y el Síndrome de Meckel-Gruber, con polidactilia posaxial (75 %), encefalocele posterior (80 %) y displasia renal quística (95 %), que constituyen anomalías constantes en este síndrome.<sup>1,5-7</sup> Los DTN pueden asociarse entre sí con alta frecuencia, como es el caso de la anencefalia y el encefalocele, donde la espina bífida está presente en 50 % de los casos.<sup>7</sup>

El diagnóstico diferencial de las espinas bífidas también debe realizarse con patologías como el teratoma sacrococcígeo, los tumores vertebrales y el hemangioma, que además de ser tumores raros la columna, es de características normales en sus tres planos.<sup>8</sup>

#### PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Según la bibliografía consultada, numerosos estudios sugieren que el uso preconcepcional del ácido fólico de modo profiláctico puede disminuir la ocurrencia primaria y recurrencia de los defectos del tubo neural administrado de la siguiente forma:<sup>1-5</sup>

Ácido fólico (0,5 mg-1mg) a toda mujer en edad fértil  
Toda mujer con hijo afectado o sin hijo afectado, pero con riesgo genético incrementado por antecedentes patológicos personales o familiares como diabetes insulino dependiente, tratamiento de epilepsia con ácido valproico o carbamazepina, familiar de primera línea con DTN, deben recibir -como suplemento- 5 mg de ácido fólico preconcepcional y durante el primer trimestre de gestación.

#### CONCLUSIÓN

Los defectos del tubo neural constituyen malformaciones congénitas frecuentes en muchos países y Cuba es uno de ellos, por lo que su prevención mediante la ingestión preconcepcional del ácido fólico, debe ser promocionado a través de todas las áreas de salud.

#### Conflicto de intereses

Los autores no declaran tener conflictos de intereses.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez JO. Malformaciones cráneo encefálicas. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica (Parte I) 2009. [consultado 17 de enero del 2016]. Disponible en: <http://www.perinatal.sld.cu/es/libros.htm>
2. Paladini D, Foglia S, Sglavo G, Martinelli P. Central and peripheral nervous system anomalies. *Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies*. 2008;23: 11-62.
3. Rossi A, Biancheri R, Cama A. Imaging in spine and spinal cord malformations. *Eur J Radiol*. 2011;50:177-200.
4. Nicolaidis KH, Campbell S, Gabbe SG. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. *Lancet*. 2010;15:72-4.
5. Cochrane DD, Wilson RD, Steinbok P. Prenatal spinal evaluation and functional outcome of patients born with myelomeningocele: information for improved prenatal counseling and outcome prediction. *Fetal Diagn Ther*. 2008;11:159-68.
6. Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development. *Neurology*. 2005;65:1873-87.
7. Fong KW, Ghai S, Toi A. Prenatal ultrasound findings of lissencephaly associated with Miller-Dieker syndrome and comparison with pre- and postnatal magnetic resonance imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004;24:716-23.
8. Altman RP, Randolph JG, Lilley JR. Sacrococcygeal teratoma: American Academy of Pediatrics Surgical Section Survey. *J Pediatr Surg*. 2004;9:389-98.

Recibido 11 de octubre de 2016.

Aprobado: 28 de octubre de 2016.

*Margeris Yanes Calderón*. Policlínico Universitario "Ana Betancourt", Playa. La Habana. Cuba.

Correo electrónico: [marge.yanes@infomed.sld.cu](mailto:marge.yanes@infomed.sld.cu)