

**MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL
ANENCEFALIA Y ENCEFALOCELE REPORTE DE DOS CASOS**

*CENTRAL NERVOUS SYSTEM MALFORMATIONS,
ANENCEPHALY AND ENCEPHALOCELE: REPORT OF TWO CASES*

Peñaloza-Valenzuela Juan José¹, Torrico-Aponte William Alexander², Torrico-Aponte Mario Luis³

RESUMEN

Se presenta un caso de anencefalia y otro de encefalocele; defectos de cierre del tubo neural fenotípicamente distintos, con diferente pronóstico y distinto manejo terapéutico, atendidos en el Hospital Materno Infantil Germán Urquidi de Cochabamba.

El 1^{er} caso corresponde a una primigesta de 19 años que acude con trabajo de parto de 8 horas, con gestación de 23 semanas; sin ningún control prenatal; con signos vitales estables, altura uterina 19 cm, producto en situación indiferente DU de 3/10/30/++, FCF negativa; cérvix central con 4 cm de dilatación, membranas íntegras, polo pélvico. Ingresa con diagnósticos de: G1P0, embarazo de 23 semanas, óbito fetal, trabajo de parto; atendiendo parto de óbito fetal de sexo femenino con peso de 985 gr, APGAR 0; con ausencia de encéfalo y calota craneana, exoftalmos y espina bífida.

El 2^o caso corresponde a una segundigesta de 21 años referida del Hospital de Vinto, asintomática con altura uterina 20 cm, producto en situación longitudinal, presentación pélvica, FCF de 140 x min, sin dinámica uterina ni modificaciones cervicales. Ingresa con diagnósticos de: G2P1, embarazo de 25 semanas, feto vivo, malformación congénita. Los laboratorios reportan: Infección urinaria, toxoplasmosis, citomegalovirus y alfa-fetoproteína elevada; ecografía compatible con acrania y cefalocele occipital. Se induce parto obteniéndose óbito masculino con peso de 1086 gr, talla 37 cm, APGAR 0, con solución de continuidad en región occipital por el cual protruye el encéfalo con sus meninges y cuero cabelludo.

Ambos pacientes cursan su puerperio favorablemente.

Palabras Clave: Anencefalia, Encefalocele occipital, Malformaciones sistema nervioso.

ABSTRACT

It is reported one case of anencephaly and one encephalocele. They are defects of neural tube phenotypically different, with different prognosis and different therapeutic approach, they were at Hospital Materno Infantil Germán Urquidi of Cochabamba.

The first case is a 19 year old primigravida who comes with labor for 8 hours, with gestation of 23 weeks, without any antenatal care, with stable vital signs, uterine height 19 cm, product indifferent situation UD 3/10/30/++, fetal heart rate inaudible, 4 cm of central cervical dilatation, intact membranes, pelvic pole. She is admitted with diagnoses of: G1D0, 23 weeks pregnancy, stillbirth, labor, it was attended a stillbirth delivery of female sex weighing 985 grams, APGAR 0, with no brain nor cranial, exophthalmos and spina bifida.

The second case is a 21-year second pregnancy woman remitted to Vinto Hospital she was asymptomatic with uterine height of 20 cm, fetus in a longitudinal, pelvic presentation, fetal heart rate of 140 x min without dynamic uterine or cervical changes. She was admitted with diagnoses of: G2 D1, 25 weeks pregnancy, live fetus and congenital malformation. The laboratories report: Urinary tract infection, toxoplasmosis, cytomegalovirus and high alpha-fetoprotein. Ultrasound matches occipital cephalocele and acrania. Delivery is induced obtaining a male death product with a weight of 1086 g, height of 37 cm, APGAR 0, with solution of continuity in the occipital region in which the brain protrudes with its meninges, and scalp.

Both patients enrolled in the puerperium favorably.

Keywords: Anencephaly, Occipital encephalocele, Nervous system malformations.

¹MD - Médico Ginecólogo Obstetra. Jefe Servicio de Ultrasonografía, Hospital Materno Infantil Germán Urquidi. Cochabamba, Bolivia.

²MD - Médico Ginecólogo Obstetra, Hospital San Martín de Porres. Ibuelo-Cochabamba, Bolivia.

³MD - Residente II año Anestesiología, Hospital Clínico Viedma. Cochabamba, Bolivia.

Correspondencia / correspondence: William Alexander Torrico-Aponte
e-mail: drwilliamkillertorrico@hotmail.com

Recibido para publicación / Received for publication: 02/07/2011
Aceptado para publicación / Accepted for publication: 28/08/2011

Este artículo debe citarse como: Peñaloza-Valenzuela JJ, Torrico-Aponte WA, Torrico-Aponte ML. Malformaciones del sistema nervioso central anencefalia y encefalocele: Reporte de dos casos. Rev Méd-Cient "Luz Vida". 2011;2(1):55-58.

This article should be cited as: Peñaloza-Valenzuela JJ, Torrico-Aponte WA, Torrico-Aponte ML. Central nervous system malformations anencephaly and encephalocele: A report of two cases. Rev Méd-Cient "Luz Vida". 2011;2(1):55-58.

Los defectos del tubo neural constituyen un tercio de las malformaciones congénitas identificadas durante el periodo perinatal;¹ se desarrollan en los primeros dos meses de gestación con una incidencia estimada de 1-3 por 1000 nacidos vivos.² Con riesgo de recurrencia del 5 %.³

Durante el primer mes después de la fecundación se forman las estructuras que darán origen al sistema nervioso, siendo el principal el tubo neural, que se cierra longitudinalmente al fusionarse sus pliegues laterales; cierre que comienza a los 21 días después de la fecundación y finaliza a los 25 ó 26 días en el extremo cefálico (neuroporo anterior) y a los 27-28 días en el extremo caudal. Cuando este cierre se realiza en forma incompleta se originan los distintos defectos de cierre como ser; anencefalia, encefalocele, iniencefalia, raquisquisis y espina bífida (meningocele y mielomeningocele).⁴

Anencefalia

Es una malformación del sistema nervioso central, con incidencia de 1/1000 nacidos vivos, que ocurre en el período de neurulación entre los días 17 y 30 tras la ovulación (23-26 días post concepción), en el cual el tejido cerebral queda expuesto en superficie a través del defecto en el cuero cabelludo no estando cubierto por hueso o piel, existiendo una masa fibrosa de neuronas y glía sin corteza cerebral funcional.⁵

Debido a que la ausencia de la bóveda craneana ósea (acrania) permite el contacto permanente del tejido nervioso con el líquido amniótico resulta en la degeneración de aquél en grado variable produciéndose su necrosis aséptica in útero.⁴ Existe predominio del género femenino, asociado generalmente con otras anomalías craneofaciales como la microftalmia, exoftalmos, orejas de implantación baja y paladar hendido (13-33%).⁵

En su etiopatogenia se reconoce la participación de factores genéticos, metabólicos y ambientales;¹ habiéndose descrito la exposición ambiental con pesticidas, el consumo de fármacos como la talidomida, el ácido valproico, anticonvulsivantes, el ácido retinoico y antineoplásicos como metotrexate³ y la diabetes con recurrencia del 5%.⁶

El diagnóstico prenatal se puede realizar mediante screening ecográfico observándose la falta de osificación de la bóveda craneal, es decir la ausencia de la imagen esférica u ovoide del cráneo fetal que es sustituida por ecos irregulares correspondientes a la base del cráneo y el macizo facial, con órbitas ensanchadas y ojos globulosos que proporcionan a la facies un aspecto de batracio (cara de rana).⁵

Encefalocele o cefalocele

Obedece a la falta de separación del ectodermo superficial del neuroectodermo, lo que determina un defecto mesodérmico en la calota, permitiendo la herniación de las meninges (meningocele) o meninges y encéfalo (mielomeningocele) a través del defecto óseo,^{2,7} con incidencia de 1 por 5000 a 10000 nacidos vivos,⁷ con predominio del sexo femenino,¹ localizándose en un 75% en la región occipital,^{1,7} 10% en la región parietal y 15% en la región anterior; cuya cubierta del saco varía desde una delgada

capa meníngea a una bien formada con piel y cabello.^{8,9}

Su etiopatogenia al igual que en la anencefalia es multifactorial, reconociéndose factores genéticos, nutricionales y ambientales como la exposición materna a solventes, radiaciones, contaminación del agua con nitratos y triolometanos, el consumo de fármacos como el ácido valproico, insulina, salicilatos, valproato de sodio y antineoplásicos.^{1,7}

Generalmente son malformaciones aisladas, existiendo un pequeño porcentaje que forma parte de un síndrome cromosómico, como trisomía 13, 18 y 20, delección 13q, 21q al 24q, monosomía x y duplicación 21q y síndromes como la displasia craneotelencefálica, Meckel-Gruber,⁶ Walker-Warburg, embriopatía por warfarina, displasia frontonasal.⁷

Un tercio de los casos son diagnosticados durante el período prenatal por medio del estudio ultrasonográfico, debiendo demostrarse con el mismo el defecto del cráneo (posible en un 80%) y niveles séricos elevados de alfa fetoproteína materna.⁷

PRIMER CASO CLÍNICO

Paciente de 19 años primigesta, procedente de la provincia Quillacollo, del departamento de Cochabamba, Bolivia; acude al Servicio de Gineco-Obstetricia del Hospital Materno Infantil Germán Urquidí (Centro de tercer nivel) con dolor abdominal tipo trabajo de parto de 8 horas de evolución cursando una gestación de 23 semanas, con antecedente de no haber realizado ningún control prenatal; ingresa con signos vitales estables de PA de 100/60mmHg, FC de 78 por min, T 36,8°C. Al examen obstétrico: altura uterina de 19 cm con producto en situación indiferente DU de 3/10/30/++, FCF (-); al tacto vaginal se evidencia cérvix central con 4 cm de dilatación, membranas integra, partes fetales compatibles con nalgas y pies del producto. Ingresar con diagnósticos de: G1P0. Embarazo de 23 semanas, Óbito fetal, Trabajo de parto. Se atiende parto obteniéndose óbito fetal de sexo femenino con peso de 985 gr, APGAR 0 con signos de 2º grado de maceración (flictenas). Evidenciándose ausencia de encéfalo, calota craneana con exoftalmos (Ver Figura 1) y espina bífida (Ver Figura 2). Se realiza revisión manual de cavidad uterina por alumbramiento incompleto; la paciente cursa su puerperio en forma favorable.



Figuras 1 y 2. (1) Anencefalia, se evidencia ausencia de encéfalo y calota, además de exoftalmos. (2) Espina Bífida.

SEGUNDO CASO CLÍNICO

Paciente de 21 años, segundigesta, procedente del departamento de Cochabamba, Bolivia; que acude al Hospital Materno Infantil Germán Urquidi (Maternológico de referencia en Cochabamba), cursando una gestación de 25 semanas, referida del Hospital de Vinto por hidrocefalia severa incompatible con la vida; Hospitalizándola, asintomática con signos vitales de: PA de 100/70mmHg, FC de 80 x min, T 37°C. Con altura uterina de 20 cm, producto en situación longitudinal, dorso derecho, presentación pélvica, FCF de 140 x min, sin dinámica uterina ni modificaciones cervicales. Con diagnósticos de: G2P1, Embarazo de 25 semanas, Feto único vivo, Malformación congénita. Los laboratorios reportan: Infección urinaria, toxoplasmosis, citomegalovirus y alfa feto proteína elevada (180ng/ml), el estudio ultrasonográfico reporta: gestación de 25 semanas, feto único vivo, placenta alta posterior grado 0; en la cabeza masa encefálica libre rodeada de meninges con ausencia de calota craneana muy desplazada hacia la parte posterior; en cara orbitas, nariz y boca normales, base de cráneo aplanado, columna cervical y dorsolumbar normal compatible con acrania y cefalocele occipital, diagnóstico confirmado mediante ultrasonido 3D (Ver Figura 3), decidiéndose en junta médica interrumpir la gestación, induciéndose el parto, del cual se obtuvo un óbito fetal de sexo masculino con peso de 1086 gr, talla 37 cm, APGAR 0, con solución de continuidad del cráneo en región occipital por el cual protruye el encéfalo envuelto por sus meninges y cuero cabelludo, “masa blanda de 9 x 9 cm” (Ver Figura 4), resto del examen físico normal. Produciéndose alumbramiento incompleto por lo que se realiza revisión manual de cavidad uterina bajo anestesia.



Figuras 3 y 4. (3) Ecografía 3D, se observa masa encefálica libre. (4) Ecefalocele, se evidencia protrusión de masa encefálica por región occipital.

DISCUSIÓN

La anencefalia y el encefalocele constituyen entidades fenotípicamente diferentes y responden a estructuras embriológicamente separadas; aunque ambas están relacionadas con la neurulación primaria, siendo que la anencefalia constituye una secuencia donde el defecto primario es la ausencia del cráneo (Acrania) y secundariamente se destruye el encéfalo por su exposición permanente con el líquido amniótico (primer caso),¹⁰ en cambio el encefalo-

cele es una protrusión del contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo (2do caso),⁷ existiendo predominio del género femenino en ambas.¹¹

En cuanto a la etiología en ambos se reconoce su relación con factores nutricionales, genéticos, ambientales e ingesta de algunos fármacos,⁷ sin embargo en nuestras 2 pacientes no pudo determinarse la probable etiología, observándose en el caso 2 pruebas positivas para toxoplasmosis y citomegalovirus), teniéndose como un factor común que ambas no recibieron ácido fólico previo y durante la gestación como toda gestante debe hacerlo oportunamente durante el control prenatal (No realizado por ninguna de las pacientes).

El diagnóstico prenatal (intrauterino) de ambos defectos es realizado mediante estudio ultrasonográfico. En el caso de anencefalia a partir de las 14 semanas;⁵ siendo en el primer trimestre típica la apariencia del cerebro que protruye como una gorra de forma irregular (signo mickey mouse) con una longitud cefalocaudal disminuida para la edad gestacional, pudiendo identificarse partículas flotando en el líquido amniótico; en el segundo trimestre no se aprecia tejido cerebral por encima de las orbitas, las cuales son poco profundas por lo que los ojos protruyen (cara de batracio).⁶ Debido a que el feto carece del mecanismo de control para la deglución, los dos últimos meses del embarazo se caracterizan por hidramnios;^{12,13} en cambio en el encefalocele el diagnóstico puede realizarse desde las 24 semanas,^{7,8} debiendo evidenciarse la presencia del defecto óseo en continuidad con imagen anecogénica en caso de presentar solamente líquido o con contenido denso si presenta masa encefálica en su interior como en segundo caso clínico que incluía tejido neural y meninges, malformación que pudo confirmarse con ultrasonografía 3D – 4 D con la cual se pudo realizar una valoración morfológica minucioso del feto. Siendo útiles también la TAC, RMN y valores elevados de alfafetoproteína sérica materna,⁷ la cual también se incrementa en el onfalocelo, obstrucción del intestino fetal, teratoma y riñones poliquísticos dando falsos positivos.¹

En etapa post natal, los defectos congénitos cráneo-encefálicos constituyen una malformación fácil de reconocer; pudiendo diagnosticarse rápidamente con la inspección física como en ambos casos presentados, sin embargo se puede recurrir a exámenes complementarios como la radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada, resonancia magnética nuclear y angiografía que proveen información mas precisa del sitio y la naturaleza de la lesión así como también de las malformaciones asociadas.⁷

El tratamiento del encefalocele es quirúrgico y debe corregirse de manera temprana y de forma multidisciplinaria, realizando resección del prolapso,⁷ debiéndose corregir la mayoría de los encefaloceles, incluso los más grandes, pudiendo corregirse el defecto sin provocar incapacidad funcional; siendo necesaria la corrección quirúrgica urgente cuando la lesión es abierta (no cubierta por piel) o cuando la cubierta del encefalocele es muy delgada por el peligro de ruptura y posterior meningitis,^{7,8} en cambio en la anencefalia al ser esta una alteración invaria-

blemente fatal en un tiempo breve la decisión terapéutica será la apropiada según los deseos de los progenitores en común acuerdo con el equipo médico tratante dentro del marco de lo bioético, siendo que en otros países se practica la interrupción voluntaria del embarazo.⁴

En cuanto a la vía de terminar la gestación se debe considerar que la atención del parto vaginal se ve dificultada por la ausencia del habitual empuje de la cabeza dada la ausencia de la bóveda ósea normal; siendo la inducción del parto antes de las 20 semanas un procedimiento menos invasivo y más seguro, pero con el avance del embarazo su eficacia disminuye terminando un alto porcentaje en cesárea.⁴

El 65% de los casos de anencefalia fallece in útero y aquellos que nacen vivos presentan índices bajos de vitalidad y su sobrevivencia es de pocas horas a algunos días,^{4,5} en cambio el pronóstico del encefalocele depende de la presencia o ausencia de masa encefálica dentro del saco herniario, así como de malformaciones asociadas;⁷ presentando 50% inteligencia normal o ligeramente disminuida.⁸

En cuanto a la prevención de los defectos del tubo neural se ha demostrado que el uso de suplementos de ácido fólico¹¹ en el periodo preconcepcional reducen significativamente el riesgo en un 72 %, ^{10,11} considerándose que toda mujer que desea embarazarse debiera tomar un suplemento de ácido fólico en dosis diaria de 0,4 mg/día para madres con bajo riesgo y de 4 mg/día para madres con antecedente de un hijo afectado, suministrado tres meses antes de la concepción hasta las primeras 12 semanas de gestación, reduciéndose en plazos cortos (dos semanas) los niveles de homocisteína, lo cual disminuye su riesgo.^{1,8} En EEUU y Canadá se fortifican los cereales de uso habitual y en algunos países latinoamericanos como Chile (año 2000) y Argentina (año 2003) se fortifica los alimentos de consumo habitual como la harina de trigo agregando además otros ingredientes nutritivos como el hierro, tiamina, riboflavina y nicotinamida; demostrándose en estos países un descenso del 40 - 60% en la incidencia de estos defectos.⁴

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

El diagnóstico intrauterino de las malformaciones fetales se realiza casi exclusivamente por estudio ultrasonográfico, aunque excepcionalmente puede recurrirse a otros medios de diagnóstico complementarios como la Tomografía axial computarizada y la Resonancia magnética nuclear, además se debe considerar la determinación de marcadores bioquímicos como la alfa feto proteína. El ultrasonido, es un medio de estudio complementario, útil para el diagnóstico antenatal de las malformaciones congénitas, debiendo realizarse en el primer, segundo y tercer trimestre del embarazo.

Es de suma importancia el diagnóstico prenatal tem-

prano de los defectos del tubo neural así como de otras malformaciones fetales, para poder determinar el pronóstico, proveer asesoramiento genético adecuado y tomar la conducta correspondiente.

Se recomienda la atención de toda gestante con diagnóstico de malformaciones fetales en un centro de III nivel de atención para el manejo del recién nacido por un equipo multidisciplinario, para conseguir los mejores resultados perinatales.

Se recomienda el suplemento de ácido fólico desde un periodo preconcepcional para disminuir la incidencia de malformaciones del sistema nervioso central.

Se destaca la importancia del registro y vigilancia de las malformaciones congénitas en nuestro medio, debiendo realizarse estudios encaminados a encontrar factores etiológicos (factores individuales, teratogénicos y medio-ambientales), asociados con la ocurrencia de los defectos congénitos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Moncada C, Colina A. Encefalocele: Reporte de un caso. *Rev MEDULA*. 2005;13(1-4):25-28.
2. Menda A, Torres B, López A. Encefalocele craneal: comunicación de un caso clínico Hospital de Sánchez. *Rev Médica Dominicana*. 2000;61(2):157-158.
3. Cabero L, Cabrillo E, editores. *Tratado de Ginecología, obstetricia y medicina de la reproducción*. 1ª ed. Madrid; Editorial Panamericana; 2003.
4. Comité de ética del Hospital Privado de Comunidad (CHE-HPC) de Mar del Plata. La anencefalia como problema bioético. Mar del Plata-Argentina: Ediciones Suárez; 2008. p. 33-42.
5. López J, Olmos A, Pucholb C. Anencefalia: interés del diagnóstico precoz ecográfico (experiencia de cuatro casos). *Toko-Gin Práct*. 1998;57(6):304-307.
6. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal; Sistema nervioso fetal: Evaluación mediante ultrasonido. Buenos Aires: Editorial Journal; 2003. p. 220.
7. De Vita S, González A, De Gouveia A, Ramírez O, Parrili M. Encefalocele occipital. Reporte de un caso. *Revista de la Facultad de Medicina*. 2008 Jun;31(1):70-74.
8. Romero JM, Vidal D, Vispo G, Sosa HA, Sosa C. Defectos de cierre del tubo neural. A propósito de un caso. *Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina*. 2003 Sept;(131):3-6.
9. Almirón JF, Arévalo MJA, Bellazzi MV, Fernández NG, Arévalo JC. Encefalocele frontonasal: Reporte de un caso clínico. *Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina*. 2009 Oct;(195):13-16.
10. Corral E, Moreno R, Pérez G, Ojeda ME, Valenzuela H, Reascos M, et al. Defectos congénitos cráneo-encefálicos: variedades y respuesta a la fortificación de la harina con ácido fólico. *Rev Méd Chile* 2006;134:1129-1134.
11. Prudencio R, Núñez J, Ramírez F, Machicado F, Rosas N. Encefalocele occipital gigante a propósito de un caso clínico. *Rev Bol Ped*. 2002;41(2):71-73.
12. Sadler TW. *Langman Embriología médica*. 6ª ed. Bs As: Editorial Médica Panamericana; 1993.
13. Usandizaga J, De la Fuente P. *Obstetricia y Ginecología*. Madrid-España: Marbán; 2010.

