

INFORME DE CASO

Anencefalia, un hallazgo ultrasonográfico. Informe de caso

Dra. Elaine Teresa Gutiérrez Pérez, Dra. Isbey Guerra Rodríguez, Dr. Ángel Luis Meneses Foyo

Policlínico “Santa Clara”, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

RESUMEN

La anencefalia es un defecto congénito del sistema nervioso central determinado por la ausencia de los huesos del cráneo y del tejido encefálico, su origen es multifactorial y se asocia principalmente con deficiencias de ácido fólico; el diagnóstico se realiza por estudio ecográfico. Se presenta una paciente de 39 años de edad, con antecedentes obstétricos de cuatro embarazos, tres partos eutócicos a término y gestación actual con captación tardía en el último trimestre, a las 28 semanas, y antecedentes prenatales de parasitismo intestinal. Se le diagnosticó anemia y, en un ultrasonido obstétrico, se detectó una deformación cráneo encefálica compatible con anencefalia. Fue remitida para tratamiento, interrupción y consejería genética.

Palabras clave: embarazo; anencefalia

ABSTRACT

Anencephaly is a congenital defect of the central nervous system determined by the absence of the bones of the cranium and brain tissue, its origin is multifactorial and it is mainly associated with deficiencies of folic acid; the diagnosis is made by ultrasound study. It is presented a female patient of 39 years old with obstetric history of four pregnancies, three natural deliveries at term and current gestation with late uptake in the last trimester, at 28 weeks, and a prenatal history of intestinal parasitism. She was diagnosed with anemia and, in an obstetric ultrasound, an encephalic deformity compatible with anencephaly was detected. She was referred for treatment, discontinuation and genetic counseling.

Key words: pregnancy; anencephaly

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas representan la segunda causa de muerte en menores de un año, con una prevalencia de 1,7x10 000 nacimientos; las del sistema nervioso central (SNC) constituyen un tercio de todas las malformaciones congénitas identificadas en el período perinatal, entre ellas se destacan las ocasionadas por un defecto de cierre del tubo neural (anencefalia, espina bífida y encefalocele).¹

La anencefalia es un defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural en el proceso de neurulación durante la embriogénesis, entre el 23 y el 26 día del embarazo, que da como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, el cráneo y el cuero

cabelludo. Se describen dos subcategorías: meroacrania (defecto pequeño en la cámara craneal cubierta por el área cerebrovasculosa) y holoacrania (el cerebro está completamente ausente).²

Se informa sobre una paciente con diagnóstico de anencefalia fetal, reflejo del inadecuado control prenatal a las embarazadas en la mayoría de los países del tercer mundo, en los que la accesibilidad a la atención médica puede influir negativamente en el estado de salud de la población y en los indicadores de salud. Cada año cientos de niños mueren en el período neonatal por malformaciones congénitas incompatibles con la vida que pudieran ser evitadas si contaran con programas de pesquizaje genético y de atención integral.

INFORMACIÓN DE LA PACIENTE

Se trata de una paciente de 39 años, embarazada de 28 semanas, de piel negra, desocupada, con antecedentes obstétricos de cuatro embarazos y tres partos eutócicos a término; gestación actual con captación tardía en el último trimestre, sin antecedentes de enfermedad crónica asociada ni malformación genética personal o familiar e historia de parasitismo intestinal. Procedía de Kwuakwani (lugar distante y de difícil acceso a los servicios de salud) y fue remitida por la Medex (enfermera capacitada para brindar atención médica básica) al Hospital Linden Complex, en la República Federativa de Guyana, en el que laboran médicos de la brigada médica cubana.

Hallazgos clínicos

La historia obstétrica reflejó al examen físico altura uterina acorde con la edad gestacional, movimientos fetales presentes y mucosas ligeramente hipocoloreadas.

Evaluación diagnóstica

Se le realizaron los complementarios disponibles en el área hospitalaria: hemograma completo, parcial de orina, glicemia, gota gruesa, perfil hepático y perfil lipídico; tenía 10gr de hemoglobina. Se le indicaron exudado vaginal y análisis de heces fecales, los que debía realizarse en clínicas particulares. El ultrasonido obstétrico mostró una deformación cráneo cefálico en relación con malformación congénita: anencefalia.

En la figura 1 se observa el resultado de un ultrasonido normal en el que se define el diámetro biparietal (DBP) cefálico por área ecorefingente (semiovalada blanquecina) resultado del reflejo de las ondas ultrasonográficas a través de la bóveda craneana. Esta imagen siempre es buscada para correlacionar con tablas preexistentes y definir la edad gestacional aproximada.

En las figuras 2 y 3 se observa la imagen obtenida en el ultrasonido de la paciente: no está definido el DBP por no existir reflejo óseo de cráneo, es posible observar imágenes ecogénicas y ecolúcidas como resultado de estructuras con texturas y líquidas como las órbitas oculares. Se informa imagen fetal con ausencia de cráneo: anencefalia.



Figura 1. Diámetro biparietal (DBP) cefálico por área ecofringente (semiovalada blanquecina)

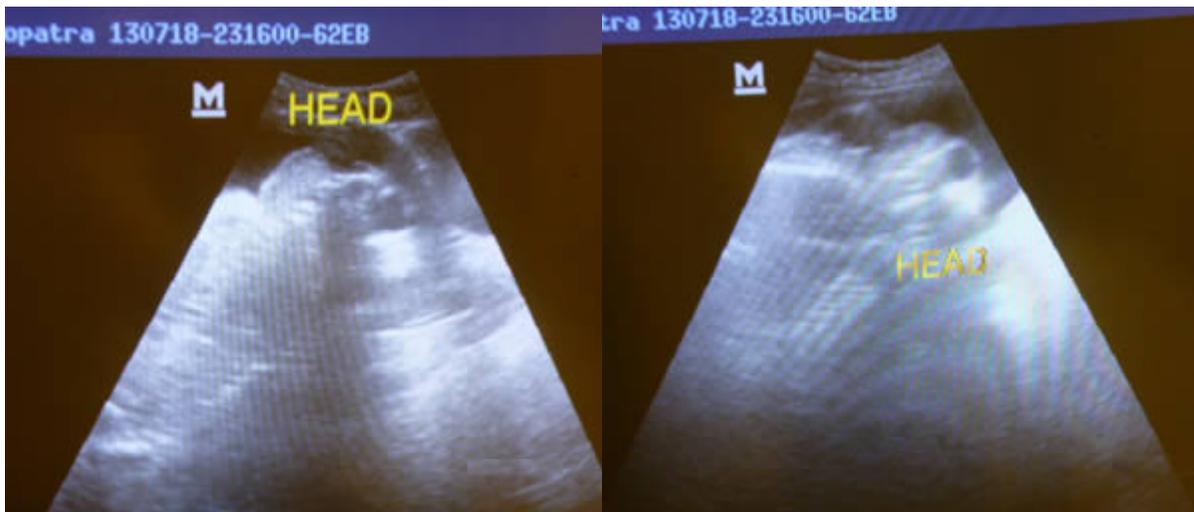


Figura 2. Feto intrauterino, se definen las órbitas oculares pero no observa reborde óseo del cráneo

Intervención terapéutica

Fue remitida al Servicio de Obstetricia del Hospital Público en la capital del país (Georgetown) para tratamiento, interrupción y consejería genética.

DISCUSIÓN

Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. Su frecuencia varía entre 0,5 y dos por cada 1 000 nacimientos y una incidencia aproximada de uno de cada 1 000 embarazos a nivel mundial. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones, en una proporción de 3-4:1;^{1,3} se observa algo parecido entre grupos étnicos en los que hay mayor prevalencia en poblaciones caucásicas comparado con otras poblaciones. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural del cuatro al 10%.^{4,5}

Se han implicado varios factores causales de la anencefalia, aunque se cree que el nivel socio económico bajo, la deficiente ingestión de vitaminas (fundamentalmente de ácido fólico) y la malnutrición pueden desempeñar un papel importante.⁶ Científicos afirman que influyen en la aparición de la anomalía la ingestión de drogas anti-epilepsia durante el embarazo, la agresión mecánica, el contacto con pesticidas, los factores ambientales y la radiación.⁷

Estudios científicos han demostrado que las embarazadas con dietas saludables ricas en espárragos, espinacas, legumbres secas y jugo de naranja presentan menos riesgo de tener bebés con defectos congénitos, incluidos problemas cerebrales y medulares.^{5,8,9}

Los antecedentes familiares, las cifras elevadas de la alfafetoproteína y la acetilcolinesterasa en el líquido amniótico hacen sospechar la presencia de esta enfermedad.^{2,10} La edad materna constituye un factor de riesgo gestacional que predispone a múltiples enfermedades y malformaciones fetales.^{2,9}

Se describe la aparición de la anencefalia ante la interacción de varios estímulos nocivos sobre un individuo genéticamente susceptible; el riesgo de que se repita es aproximadamente de un 4% y aumenta al 15% si la pareja ha tenido anteriormente hijos con malformaciones del SNC.⁶

El diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas suele realizarse por ecografías, a partir de la semana 14 de gestación.¹¹

Las tasas de detección varían según el tipo de malformación y la técnica de ultrasonido utilizada: del uno al 49% para la espina bífida o la hidrocefalia, del 50 al 99% para la enfermedad valvular y los defectos septales y del 100% para la acrania y la anencefalia.¹¹⁻¹³

La anencefalia es incompatible con la vida (la mayoría son mortinatos y los nacidos vivos fallecen durante los primeros días o en las primeras semanas de vida) y suele asociarse con otras anomalías como las cardiopatías congénitas.^{4,7,10,13}

En esta embarazada coincidieron varios factores que determinaron el avance de una enfermedad genética prevenible y detectable desde edades tempranas de la gestación. La inaccesibilidad a los servicios médicos por la lejanía y por su situación socioeconómica ocasionó una atención primaria de salud deficiente, no hubo trabajo con el riesgo reproductivo preconcepcional, no llevó tratamiento adecuado de la parasitosis intestinal ni de la anemia, la captación fue tardía y, por lo tanto, la atención prenatal, a lo que se sumó no recibir estudios genéticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. López JM, Lobo B, Niño G. Anencefalia un tipo de defecto del tubo neural: reporte de caso. Salud Soc Uptc [Internet]. 2015 [citado 2 Nov 2016];2(1): 48-52. Disponible en: http://revistas.uptc.edu.co/index.php/salud_sociedad/article/view/3979
2. Romero Portelles LC, Orive Rodríguez NM, Reyes Reyes E, Llanes Machado ER, Peña Mancebo O. Caracterización de los defectos del tubo neural en embarazadas de Las Tunas, estudio de cuatro años. Rev Electrón Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2016 [citado 2 Mar 2017];2(1): 48-52. Disponible en: http://revzoilomarinellosld.sld.cu/index.php/zmv/article/view/708/pdf_287

3. Domínguez Fabars A, Boudet Cutié O, Guzmán Sancho I, Gómez Labaut R, Díaz Samada R E. Algunas consideraciones actuales sobre las malformaciones en el desarrollo del sistema osteomioarticular. Medisan [Internet]. 2015 [citado 2 Nov 2016]; 19(12):6044-6052. Disponible en: <http://www.redalyc.org/html/3684/368445185014/>
4. Laurenti R, de Siqueira AAF, de Mello Jorge MHP, Gottlieb SLD, Pimentel EC. A importância das anomalias congênitas ao nascer. Rev Bras Crescimento Desenvolv Hum [Internet]. 2014 [citado 2 Mar 2017]; 24(3): 328-338. Disponible en: http://pepsic.bvsalud.org/pdf/rbcdh/v24n3/pt_13.pdf
5. Pardo Vargas RA, Aracena M, Aravena T, Cares C, Cortés F, Faundes V, et al. Consenso de la Rama de Genética de la Sociedad Chilena de Pediatría sobre las anomalías congénitas de mal pronóstico vital (ACMPV). Rev Chil Pediatr [Internet]. 2016 [citado 2 Mar 2017]; 87(5): 422-431. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0370410616300146>
6. Pawluk MS, Campaña H, Gili JA, Comas B, Giménez LG, Villalba MI, et al. Determinantes sociales adversos y riesgo para anomalías congénitas seleccionadas. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2014 [citado 6 Feb 2017]; 112(3): 215-23. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v112n3/v112n3a04.pdf>
7. De Castro Santana MVM, Canêdo FMC, Vecchi AP. La anencefalia: conocimiento y opinión de los ginecólogos, obstetras y pediatras en Goiânia. Rev Bioét (Impr) [Internet]. 2016 [citado 2 Mar 2017]; 24(2): 374-85. Disponible en: http://www.scielo.br/pdf/bioet/v24n2/es_1983-8034-bioet-24-2-0374.pdf
8. Rodríguez Dominguez PL, Collazo Cantero I. Embarazo y uso del ácido fólico como prevención de los defectos del tubo neural. Rev Méd Electrón [Internet]. 2013 [citado 2 Mar 2017]; 35(2): 105-13. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rme/v35n2/tema02.pdf>
9. Saldarriaga W, Blanco-Tamayo G, Bravo-López DF, Díaz-Hung AM, Fandiño-Losada A, Isaza C. La altitud como factor de riesgo para defectos del tubo neural (DTN). Rev Colomb Obstet Ginecol [Internet]. 2007 [citado 2 Mar 2017]; 58(3): 189-193. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rcog/v58n3/v58n3a04.pdf>
10. Gazzola LPL, De Melo FHC. Anencefalia e anomalias congênitas: contribuição do patologista ao Poder Judiciário. Rev Bioét (Impr) [Internet]. 2015 [citado 2 Mar 2017]; 23(3): 495-504. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-80422015000300495
11. Huamán GM, Pacheco Romero J, Rodríguez RB, Hilser LV. Diagnostico ecografico prenatal de malformaciones congenitas. Rev Peruana Ginecol Obstet [Internet]. 1986 [citado 2 Mar 2017]; 2(1): 48-52. Disponible en: <http://www.spog.org.pe/web/revista/index.php/RPGO/article/view/504/471>
12. Blanco Pérez I, Miñoso Pérez S, Barroso Gazquez C, Socarras Gámez A, Cué Perdomo E. Estado del programa de diagnóstico prenatal citogenético. Rev Cienc Méd Pinar Río [Internet]. 2015 [citado 12 Nov 2016]; 19(2): 214-22. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v19n2/rpr06215.pdf>
13. Kitova T, Vinh L, Kitov B, Minkov R. Importancia de la autopsia fetal en casos de abortos espontáneos. REA: :EJAUTOPSY [Internet]. 2014 [citado 2 Mar 2017]; 12(1): 4-7. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/299445386_REAEJAUTOPSY_2014_1214PA_TOLOGIA_AUTOPSICA_PEDIATRICA_4_La_importancia_de_la_autopsia_fetal_en_casos_de_abortos_espontaneos

Recibido: 2-12-2015
Aprobado: 5-1-2017

Elaine Teresa Gutiérrez Pérez. Policlínico "Santa Clara". Carretera Central # 810 e/
Maceo y Celestina Quintero. Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50200
Teléfono: (53)42272628 elainegp@infomed.sld.cu