

Presentación de caso

Policlínica Mario Gutiérrez Ardaya. Holguín

Reporte de un feto con anencefalia

Report of a Fetus with Anencephaly

Damaris Rodríguez Padrón¹, Julio Rodríguez Padrón², Carlos Octavio Galano González³, Araceli Padrón Sánchez⁴

- 1 Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínica Mario Gutiérrez Ardaya. Holguín.
- 2 Especialista de Primer Grado Medicina General Integral. Policlínica Mario Gutiérrez Ardaya. Holguín.
- 3 Especialista de Primer Grado en Medicina Intensiva y Emergencia. Asistente. Hospital Docente Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.
- 4 Especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia. Asistente. Policlínica Alex Urquiola Marrero. Holguín.

RESUMEN

La anencefalia es un defecto congénito del sistema nervioso central, determinado por la ausencia de los huesos del cráneo y tejido encefálico. El origen es multifactorial y se asocia principalmente con deficiencias de ácido fólico. El diagnóstico se realiza por estudio ecográfico a partir de las 13 semanas de gestación. Se presentó una paciente de 41 años de edad, con antecedentes obstétricos de cuatro embarazos, dos partos y un aborto (provocado), con captación intermedia que acude a consulta para marcador genético donde se realizó el diagnóstico ecográfico que evidenció alteración del cráneo, con edad gestacional de 17 semanas. Posterior al diagnóstico se decidió interrupción de la gestación, se

obtuvo un producto femenino, con cabeza aplanada, y protrusión ocular bilateral, se envió al departamento de anatomía patológica, el cual envió informe de autopsia fetal que informó feto femenino de 400 gramos y de 15 centímetros de talla, con malformación congénita por defecto del tubo neural (anencefalia).

Palabras clave: gestación, anencefalia, déficit de ácido fólico.

ABSTRACT

Anencephaly is a congenital defect of the central nervous system, due to the absence of the bones of the skull and brain tissue. It has multifactorial causes mainly those associated with folic acid deficiencies. Diagnosis is made by ultrasound after 13 weeks of gestation. A patient of 41 years of age with obstetric history of four pregnancies, two births and abortion (induced), with intermediate catchments was presented in this article. The patient was attended at Genetics consultation, where sonographic diagnosis was made which showed alteration of the skull, with age gestation of 17 weeks. After the diagnosis was made, the specialists decided to interrupt the pregnancy which was female with flattened head, and bilateral ocular protrusion, sent to the Pathology Department. The autopsy results showed a fetus of 400 grams and 15 centimeters size, with congenital defect due to neural tube defect.

Key words: pregnancy, anencephaly, folic acid deficit.

INTRODUCCIÓN

La anencefalia es la anomalía más frecuente entre los defectos de cierre del tubo neural, implica ausencia de los hemisferios cerebrales (neocortex) y de la estructura ósea del cráneo; obedece a una falta de cierre del tubo neural en su extremo encefálico, que se origina entre la segunda y tercera semana del desarrollo embrionario aproximadamente entre los días 17 y 23 de la gestación, cuando los pliegues del extremo de la placa neural normalmente se fusionan para formar el cerebro anterior ^{1,2}.

La ausencia o destrucción del cerebro es sustituido por una masa rudimentaria de tejido mesenquimático y ectodérmico y es cubierto por una membrana gruesa del estroma angiomaso, pero nunca por hueso o piel normal. Esto implica sobre todo la falta de desarrollo de los dos hemisferios cerebrales y del hipotálamo, el desarrollo incompleto de la pituitaria y del cráneo, con las estructuras faciales alteradas con una apariencia grotesca y anomalías en las vértebras cervicales², la función del tronco encefálico puede estimular varios reflejos, como las funciones del corazón y pulmones, pero lo hace por un escaso tiempo. Esta malformación es claramente distinguible de otras malformaciones congénitas del cerebro³.

En un alto porcentaje de casos, es incompatible con la vida intrauterina en periodos más avanzados del embarazo, y absolutamente con la extrauterina. La literatura médica indica que el 57% de los nacidos con vida fallecen dentro de las primeras 24 h, que sólo el 15% sobreviven tres días, y que son excepcionales los casos que alcanzan una semana, sin medidas de sostén⁴.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 41 años de edad, de la raza negra, de procedencia urbana específicamente del área de salud correspondiente a la Policlínica Alex Urquiola Marrero, con antecedentes de salud, y antecedentes obstétricos de cuatro embarazos, dos partos y un aborto (provocado), con fecha de última menstruación 25 julio de 2011, con captación intermedia de la gestación (15,3 semanas), no se registró antecedente de haber consumido ácido fólico, ni suplemento de hierro.

Antecedentes ginecosbtréticos

Menarquia: a los 11 años, fórmula menstrual 4/28, eumenorreica.

Anticonceptivos: dispositivo intrauterino (DIU).

Tuvo la primera relación sexual a los 18 años; ha tenido dos parejas sexuales.

Complementarios: serología (VDRL) y VIH ambas no reactivas.

Marcador genético: realizado el 29 de octubre de 2011.

Ecografía: se informó, feto único, con ausencia de la bóveda craneal y el encéfalo (fig. 1), con longitud del fémur de 23,5 mm para 17 semanas, diámetro biparietal no medible por ausencia de huesos del cráneo. Se remitió la paciente al Departamento Provincial de Genética donde se corrobora diagnóstico y se sugiere interrupción del embarazo.

La paciente ingresó el 30 de octubre de 2011 en el Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin en Servicio de Ginecología. Se colocó misoprostol y luego de ocho horas expulsó el producto que corresponde con feto femenino de 400 g y 15 cm de talla, ausencia de bóveda craneal y protrusión de ambos ojos, se obtiene placenta completa de 200 g.

Se envió feto al Departamento de Anatomía Patológica el día 31 de octubre; la paciente egresó en buenas condiciones. Se recogió resultado de Anatomía Patológica el 28 de noviembre el cual informó feto de 17 semanas, de 400 g y 15 cm, con anencefalia y resto de órganos normales.



Fig. 1. Feto anencéfalo de 17 semanas

DISCUSIÓN

La anencefalia es la malformación fetal más frecuentemente identificada por ecografía por lo que es posible hoy su detección temprana. El hallazgo que dirige la atención del observador hacia la ausencia del perfil cefálico normal, generalmente reconocible hacia fines del primer trimestre, aunque su diagnóstico definitivo se puede realizar a las 13 semanas. Destacados estudiosos del tema

afirman que la ausencia simétrica de los huesos de la calota permite arribar a un diagnóstico ultrasonográfico específico de anencefalia⁵.

Según la bibliografía consultada, la anencefalia se asocia con frecuencia a otras graves anomalías, espina bífida, con mielomeningocele o sin él y defectos orgánicos, en corazón y riñones, además, puede verse afectado un mismo anencéfalo por más de una anomalía severa⁶.

La incidencia de la enfermedad sobre el total de nacimientos durante la pasada década es estimada en promedio en aproximadamente uno sobre mil (1/000) y por causas, hasta ahora desconocidas, el 70% de los nacimientos anencéfalos pertenecen más frecuentemente al sexo femenino.

En cuanto a su causa, se considera que la anencefalia es una enfermedad poligénica en la cual los progenitores aportan genes predisponentes para el desarrollo de esta grave anomalía, que se suma a la concurrencia de otros factores externos al feto, intrauterinos y ambientales como el déficit de ácido fólico. Un diagnóstico de anencefalia significa, además, estar frente a serios riesgos para la salud de la madre, en caso de proseguir la gestación porque puede estar acompañada de polihidramios y las complicaciones de estos⁷.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Bruce C, Bruce MC. Embriología humana y biología del desarrollo. 4^a ed. Madrid: Editorial Elsevier; 2009.
- 2 Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.
- 3 Távara Orozco L. La anencefalia como indicación médica para interrumpir el embarazo: sustento bibliográfico. Rev Per Ginecol Obstet 2006 [citado 12 abr 2012]; 52(1):40-5. Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecologia/vol52_n1/pdf/A07V52N1.pdf
- 4 Otárola B, Rostion A. Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural. Rev Ped Elec. 2007 [citado 12 abr 2012]; 4(3). Disponible en: http://www.revistapediatria.cl/vol4num3/pdf/6Desarrollo%20embrionario_Daniela.pdf

- 5 Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo. Center for Diseases Control. Defectos de nacimiento, datos sobre Anencefalia. 2011. [citado 12 abr 2012] Disponible en: <http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/anencephaly.html>.
- 6 Red Salud UC. Anencefalia. Santiago de Chile: Universidad Católica de Chile;2011. [citado 12 abr 2012]. Disponible en: <http://redsalud.uc.cl/link.cgi/VidaSaludable/Glosario/A/3750>
- 7 Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Rev Bioméd.2010 [citado 12 abr 2012]; 30(1). Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=84312378009>.

Correspondencia

Dra. Damaris Rodríguez Padrón. Correo electrónico:
aps@cristal.hlg.sld.cu