



CASO CLÍNICO

Exencefalia, malformación severa y mortal, diagnóstico prenatal y autopsia fetal

A. Juárez^{a,*}, M.A. Durán^b, Y. González-Atencio^a, L. Chávez^a, J. Olvera^a,
A.M. Rivera^a, S.E. Téllez^c y L.P. Islas^a

^a Servicio de Ginecología, Centro de Esterilidad y Ginecología integral, Universidad Nacional Autónoma de México, Hospital General de México, México D. F., México

^b Servicio de Anatomía Patológica, Centro de Esterilidad y Ginecología integral, Universidad Nacional Autónoma de México, Hospital General de México, México D. F., México

^c Enfermera, Centro de Esterilidad y Ginecología integral, Universidad Nacional Autónoma de México, Hospital General de México, México D. F., México

Recibido el 14 de abril de 2010; aceptado el 24 de mayo de 2010

PALABRAS CLAVE

Exencefalia;
Ácido fólico

KEYWORDS

Exencephaly;
Folic acid

Resumen Las malformaciones congénitas constituyen un problema de salud en nuestro país, la tasa de malformaciones es del orden del 2 al 6% de los recién nacidos. Las malformaciones del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar en población de México.

Al igual que la mayoría de las malformaciones congénitas, las del sistema nervioso central son un grupo de afecciones de etiología multifactorial, producto de una interacción de factores genéticos, infecciosos, ambientales, raciales, agentes físicos y químicos, y la deficiencia o alteración en el metabolismo del ácido fólico. Se presenta un caso de exencefalia con análisis post mórtem, así como una revisión de la embriología de esta entidad, con énfasis en los aspectos ecográficos para establecer criterios diagnósticos y la importancia del uso del ácido fólico en la etapa de embriogénesis del sistema nervioso central.

© 2010 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Exencephaly, a severe and lethal malformation: prenatal diagnosis and fetal autopsy

Abstract Congenital malformations constitute a public health problem in Mexico, affecting approximately 2-6% of newborns. Central nervous system malformations are the second most frequent malformations in the population of Mexico.

As with most congenital malformations, the etiology of central nervous system anomalies is multifactorial, resulting from interactions among genetic, infectious, environmental, racial, physical and chemical factors, and deficiency or alteration of folic acid metabolism. We report a case of exencephaly with postmortem analysis. We also review the embryology of this entity,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: arjuaz@yahoo.com.mx (A. Juárez).

with emphasis on the use of ultrasound to establish diagnostic criteria and the importance of folic acid intake at the stage of central nervous system embryogenesis.

© 2010 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central son un problema de salud, que se presenta con una frecuencia del 2 al 6% de los nacimientos en México, constituye la segunda causa de malformaciones seguida de las malformaciones del tubo digestivo.

Los defectos del cierre del tubo neural: anencefalia, espina bífida, acrania y meningocele, al igual que la mayoría de las malformaciones congénitas, son un grupo de afecciones de etiología multifactorial, producto de la interacción de factores genéticos y ambientales. Los factores genéticos actúan en un sistema poligenético, en el que se tienen que considerar la heredabilidad, los riesgos de recurrencia así como la frecuencia de consanguinidad y las variaciones raciales. Como agentes etiológicos podemos mencionar los factores ambientales, como serían las infecciones virales, los agentes físicos como la hipertermia (fiebre), la deficiencia o alteraciones del metabolismo del ácido fólico, así como la exposición a diversas sustancias químicas^{1,2}.

La exencefalia es una malformación incompatible con la vida extrauterina que consiste en la ausencia de bóveda craneal con la presencia de restos encefálicos.

A continuación se presenta un caso de exencefalia diagnosticada por ultrasonido en la semana 30 de gestación.

Presentación del caso

Madre de 17 años, gesta 1, para 1. Vive en casa rentada construida con materiales perdurables, tiene agua, luz y drenaje, habitan dos personas, zoonosis (-), baño diario con cambio de ropa interior, cepillado dental una vez al día. Comidas: 3 diarias; alimentación regular en cantidad y calidad. Agua: 1 l diario. Niega alergias, cirugías y transfusiones. Vacunación completa. Antecedentes: heredo familiares: abuelo con diabetes mellitus. Enfermedades de transmisión sexual negadas. No utiliza métodos de planificación familiar, citología vaginal negada.

Se practica ecografía obstétrica a la semana 30 de gestación que reporta exencefalia. Se practica parto inducido por no ser compatible para la vida. Nace por parto inducido, muere al nacimiento y se practica autopsia.

El reporte de la autopsia demuestra producto del sexo femenino, con malformaciones congénitas: exencefalia, masa encefálica expuesta y ausencia de estructuras óseas. Peso de 1.150 g, talla de 38 cm, perímetro cefálico de 11 cm, perímetro braquial de 6,5 cm, torácico de 2,4 cm, abdominal de 21 cm, longitud del pie: 6 cm.

Exencefalia, lisencefalia, hipoplasia del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa y del tallo, nódulos microgliales con células gigantes y calcificación focal probablemente asociada a infección *in útero*. Agenesia de huesos de la bóveda craneal. Hemorragias focales pulmonares. Microcalcificaciones hepáticas.

La radiografía del esqueleto muestra ausencia completa de los huesos de la cavidad.

Al examen microscópico del encéfalo y en los cortes correspondientes a la corteza frontal de la sustancia blanca, se observan pequeños focos de detritus celulares con calcificación e infiltrado mononuclear y células gigantes multinucleadas de tipo cuerpo extraño. Se observa el revestimiento endotelial de ambos ventrículos laterales de forma irregular. En los cortes correspondientes al hipocampo, se observa la matriz germinal en los bordes de los ventrículos, no se aprecia el hipocampo.

En los cortes correspondientes al tallo, se observa gran cantidad de vasos sanguíneos de calibre variable; el revestimiento endotelial es irregular en todo el sistema ventricular. Se aprecian macrófagos con hemosiderina e infiltrado mononuclear en la periferia.

Comentario

Las malformaciones del cierre del tubo neural son defectos que afectan a las estructuras del sistema músculo-esquelético que dan protección al sistema nervioso central y que pueden ocurrir en forma aislada o formando parte de un síndrome de múltiples malformaciones congénitas¹. Estas anomalías constituyen un grupo de patologías caracterizadas por presentar manifestaciones clínicas diversas. En México, así como en varios países de América Latina, las tasas de prevalencia al nacimiento de las malformaciones del sistema nervioso central son elevadas; la incidencia estimada en nuestro país es del 6 al 7% por cada 10.000 nacidos vivos.

Exencefalia es el nombre que recibe la exposición de la mayoría del encéfalo embrionario, que aparece como una masa vascular esponjosa debido a la degeneración del tejido nervioso por una estructura y vascularización anómalas. A este cuadro se le denomina también craneorraquisquis o anencefalia, a pesar del hecho de que el tronco del encéfalo se mantiene intacto, por lo que es más adecuado denominarlo meroanencefalia. Dado que el feto carece del mecanismo de control para la deglución, los dos últimos meses del embarazo se caracterizan por hidramnios. La exencefalia se empieza a manifestar generalmente en embriones desde sus primeras etapas de desarrollo. A medida que un embarazo exencefálico progresa, el tejido nervioso se degenera gradualmente. Es inusual encontrar a un niño llevado a término con esta condición porque el defecto es incompatible con la vida.

La destrucción del tejido nervioso ocurre poco a poco a causa de la lesión mecánica y los trastornos vasculares secundarios a la exposición del cerebro a través del defecto de la bóveda craneal (exencefalia). Finalmente, lo único que queda es una pequeña masa vascular del tejido nervioso desorganizado (cerebrovascular) mezclado con plexo coroideo³.

Se ha demostrado que la administración de 0,4 mg de ácido fólico en el periodo comprendido entre las 4 y 8 semanas posteriores a la concepción reduce significativamente el desarrollo de los defectos del tubo neural⁴⁻⁶.

Estas anomalías se pueden sospechar *in útero* por determinación de alfafetoproteína (AFP) y acetilcolinesterasa en el líquido amniótico y la sangre materna. El resultado persistente de altos niveles de AFP en el líquido amniótico y en la sangre materna nos debe hacer sospechar lesiones donde capilares fetales están expuestos al líquido amniótico, como defectos del tubo neural. Con estas determinaciones, así como con la realización de ecosonografía de alta resolución, se puede establecer el diagnóstico prenatal.

Con respecto al diagnóstico de exencefalia, se realiza mediante ecografía a partir de la 8-9 semana de gestación por la observación de la irregularidad del polo cefálico. En la 11.^a semana se hace evidente la falta de la cubierta ósea de la bóveda craneal, defecto conocido como imagen en batracio⁷⁻¹⁰. Después del diagnóstico definitivo se debe llevar a cabo un análisis del caso en presencia de los padres y otorgar consejería sobre el pronóstico del producto de esta concepción, con énfasis en el hecho de ser incompatible con la vida².

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Rojas E, Colmenares A, Medina B. Defectos del cierre del tubo neural: acrania, a propósito de un caso. Col med estado Táchira. 2008;17:36-9.
2. Del Rosario Ortiz AM, Flores FG, Cardiel MLE, Luna RC. Frecuencia de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital General de México. Rev Mex Ped. 2003;70:128-31.
3. <http://www.neuropathologyweb.org/chapter11/chapter11cHPEcallosum.html>.
4. escuela.med.puc.cl/publ/patgeneral/Malformaciones2.html.
5. www.lookfordiagnosis.com/.
6. Pacheco SS, Braga C, Souza AI, Figueiroa AL. Effects of folic acid fortification on the prevalence of neural tube defects. Rev Saude Publica. 2009;43:565-71.
7. Tica VI, Beghim M, Tica I, Zaher M, Beghim E. Anencephaly: pitfalls in pregnancy outcome and relevance of the prenatal exam. Rom J Morphol Embryol. 2009;50:295-7.
8. Chen CP, Tzen CY, Chen CY, Tsai FJ, Wang W. Concomitant exencephaly and limb defects associated with pentalogy of Cantrell. Taiwan J Obstet Gynecol. 2008;47:467-76.
9. Denath FM, Romano W, Solcz M, Donnelly D. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell; case report and review of the literature. J Clin Ultrasound. 1994;22:351-4.
10. Machado RA, Brizot ML, Carvalho MH, Waissman AL, Bunduki V, Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks' gestation. Prenat Diagn. 2005;25:31-3.