

HOSPITAL GENERAL DOCENTE
"26 DE DICIEMBRE"
REMEDIOS, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

ANENCEFALIA

Por:

Dr. Jesús René Guerra Perera

Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital General Docente "26 de Diciembre". Remedios, Villa Clara. Instructor. UCM-VC. e-mail: renereini@capiro.vcl.sld.cu

Descriptor DeCS:
ANENCEFALIA

Subject headings:
ANENCEPHALY

Las malformaciones congénitas representan la segunda causa de muerte en menores de un año, con una prevalencia de 1,7 x 10 000 nacimientos; las del sistema nervioso central (SNC) constituyen un tercio de todas las malformaciones congénitas identificadas en el período perinatal, y entre ellas, se destacan las ocasionadas por un defecto de cierre del tubo neural (anencefalia, espina bífida, encefalocele)^{1,2}.

La anencefalia representa la forma máxima de craneosquisis o disrafia craneal, y se caracteriza por la ausencia de hemisferios cerebrales y de sus recubrimientos meníngeo, óseo y cutáneo, de modo que el tejido nervioso malformado y degenerado es directamente visible, mientras el tronco cerebral y los núcleos basales pueden estar bien formados³.

La incidencia es de 1/10 000 nacidos vivos, y la mayor (1/1 000) la informan Irlanda y Gales; se han implicado muchos factores en su origen (además de una base genética): un nivel socioeconómico bajo, carencias vitamínicas, de nutrición y una amplia serie de factores tóxicos y ambientales⁴. Los antecedentes familiares y las cifras elevadas de la alfafetoproteína y la acetilcolinesterasa en líquido amniótico hacen sospechar la presencia de esta enfermedad. El diagnóstico prenatal suele realizarse por ecografías, a partir de la semana 14 de gestación^{5,6}.

Esta malformación es incompatible con la vida: la mayoría son mortinatos, y los nacidos vivos fallecen durante los primeros días o semanas de vida; suelen asociarse con otras anomalías, como las cardiopatías congénitas en un 10% – 20% de los casos^{7,8}.

El objetivo de este trabajo es informar de un caso diagnosticado durante el cumplimiento de una misión internacionalista, reflejo del inadecuado control prenatal a las embarazadas en la mayoría de los países del tercer mundo, en especial en el continente africano, donde no existen programas de pesquisajes genéticos y donde cada año cientos de niños mueren en el período neonatal por malformaciones congénitas como esta, incompatibles con la vida, y otras que pudieran ser evitadas.

Presentación del paciente

Se trata de un recién nacido masculino que ingresa en la unidad de cuidados intensivos neonatales del hospital de referencia nacional "Nyangabwe", Francistown, Botswana, por presentar una malformación craneal (Figs 1, 2), nacido de parto eutócico, a las 37,5 semanas de gestación, con un peso de 2 550 gramos, Apgar 8/9 al primero y quinto minutos de vida, respectivamente, de una madre de 34 años que había tenido tres embarazos y un parto, cuyos exámenes de VDRL Y VIH

fueron negativos; existió un inadecuado control prenatal y el antecedente de un hijo fallecido a los 15 días de nacido por un mielomeningocele. Al realizar el examen físico, se destacó una malformación craneal caracterizada por un gran defecto de la bóveda craneal, con ausencia de hemisferios cerebrales y de sus recubrimientos: meníngeo, óseo y cutáneo, con un cerebro rudimentario visible; no se detectaron otras anomalías. Se diagnosticó una anencefalia, y falleció a los 24 días de nacido.



Fig 1 Recién nacido con anencefalia donde se observa un cerebro rudimentario.



Fig 2 Se observa defecto de la bóveda craneal.

Comentario

Es muy probable que para que se produzca la anencefalia interactúen varios estímulos nocivos sobre un huésped genéticamente susceptible⁹; 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 SNC¹⁰.

En este paciente ocurrió un fallo en el diagnóstico prenatal, al existir el antecedente de un mielomeningocele en un parto anterior; sin embargo, no hubo control prenatal ni la gestante recibió consejo genético alguno; no se le realizó ultrasonido ni alfafetoproteína, y terminó en un desenlace fatal. Desgraciadamente no se trata de un caso aislado: muchos como este se presentan a diario en los países del tercer mundo.

Referencias bibliográficas

1. World Atlas of Birth Defects. International Center for Birth Defects of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems in collaboration with EUROCAT and in cooperation with Human Genetic Programme. Geneva: WHO; 2002.
2. Brun J, Coritza E, Mazzi E. Malformaciones frecuentes del tubo neural. En: Mazzi E, Sandoval O. Perinatología. 2da ed. La Paz: Elite impresiones; 2006. p. 643-52.
3. Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. Rev Cubana Pediatr. 2005;77(1):13-8.
4. Judge CM, Chasan-Taber L, Gensburg L, Nasca PC, Marshall EG. Physical exposures during pregnancy and congenital malformations. Paediatr Perinat Epidemiol. 2004;18(5):352-60.
5. Rothenberg SP, Costa MP, Sequeira JM, Cracco J, Roberts JL, Weedon J, et al. Autoantibodies against folate receptors in women with a pregnancy complicated by neural tube defects in pregnancy: a review. Engl J Med. 2004;350(2):101-3.
6. Nazer J, Margozzini J, Rodríguez M, Rojas M, Cifuentes L. Malformaciones invalidantes en Chile. Rev Méd Chile. 2001;129:67-74.
7. Swardekar KP. Genetic analysis of lethal congenital malformations causing perinatal mortality at Nisswa Hospital, Oman. Clin Genet. 2004;66(3):239-43.
8. Bolk A, Ricker RS, Kirby RS. Case fatality among infants with congenital malformations by lethality. Ann Genet. 2004;70(9):597-602.
9. Jones KL. Dysmorphology approach and classification. In: Smith's Recognizable patterns of Human Malformation. 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders. 2006. p. 1-62.
10. Baserga M, Rogido M. Patologías congénitas y sus consecuencias neonatales. En: Cuidados especiales del feto y el recién nacido. Argentina: Científica Interamericana. 2005. p. 36-44.

Recibido: 12 de noviembre de 2009

Aprobado: 6 de enero de 2010