

Síndrome de Anencefalia con Mielomeningocele. Importancia del Diagnóstico en Etapa Final

Dr. Elixer R. Urdaneta Carruyo*

Palabras claves: ANENCEFALIA - MIELOMENINGOCELE

RESUMEN

La anencefalia representa una de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central más grave. Se caracteriza por la falta parcial o completa de la bóveda craneal, con ausencia absoluta del cerebro o presencia de un órgano rudimentario. Es por lo regular, una sola malformación; sin embargo puede estar asociada con otras, como mielomeningocele.

El aumento de la alfa-feto-proteína en el líquido amniótico es de gran ayuda diagnóstica, ya que indica anomalía del feto en una gran proporción de casos. Por esta razón, se recomienda que en todo líquido de amniocentesis hecha entre las 15 y 20 semanas de gestación se mida la alfa-feto-proteína. Una prueba de detección general es la medida de esa proteína en el suero de la madre.

ABSTRACT

Anencephaly is one of the most serious congenital malformations of the central nervous system. It is characterized by complete or partial absence of the brain cavity, absence of the cerebral mass or presence of a rudimentary organ. Normally there is only one malformation, however it can be associated with others such as meningocele.

The increase in alpha-feto-protein in the amniotic fluid is a great diagnostic aid in that indicates fetal abnormality in a great proportion of cases. For this reason

it is recommendable to measure the alpha-feto-protein level in any amniotic fluid samples taken between the fifteenth and the twentieth week of pregnancy. The normal detection analysis used is the protein level in the mother's blood serum.

El adelanto científico y tecnológico alcanzado durante los últimos años, ha hecho posible la disminución notable de la mortalidad infantil en muchas regiones del mundo; pero también se ha notado aumento relativo en la muerte de neonatos por malformaciones congénitas (1), de las cuales el 6% son por defectos graves del sistema nervioso central y del aparato cardiovascular (2).

Entre las malformaciones más comunes del sistema nervioso central están los defectos del tubo neural, que incluyen: anencefalia, encefalocele y espina bifida; los cuales han sido objeto de especial interés más que cualquier otro grupo de malformaciones congénitas, por la importancia epidemiológica que tiene su diagnóstico en la etapa pre-natal. Por el contrario, si ésta se determina después del nacimiento, sus consecuencias son impactantes para el núcleo familiar (3).

La anencefalia es una malformación letal, caracterizada por la falta parcial o completa de la bóveda craneal, ausencia absoluta de cerebro o presencia de órgano rudimentario en forma de masa amorfa vascular, debido a cambios degenerativos secundarios (4).

Se ha señalado el origen genético autosómico recesivo para explicar algunos casos. Sin embargo, la inmensa mayoría de ellos son esporádicos, involucrándose en su etiología diversos factores: ambientales, nutricionales, drogas, etc. (5-7).

El propósito del presente informe es presentar un caso con síndrome de anencefalia con mielomeningocele

* Investigador Clínico, Servicio de Pediatría, Hospital General "Dr. Adolfo Pons" IVSS, Maracaibo, Venezuela.

asociado, destacando la importancia epidemiológica del diagnóstico prenatal temprano y revisión de la literatura al respecto.

DESCRIPCION DEL CASO CLINICO

Recién nacido, femenino, padre y madre campesinos, de 21 y 19 años respectivamente, consanguíneos en primer grado; conviven en vivienda rural a una hora de camino del pueblo más cercano. Producto de 1 embarazo sin control médico, parto hospitalario sin complicaciones. Al momento del mismo se obtuvo escasa cantidad de líquido amniótico y se observó placenta pequeña e irregular, con deformaciones de los cotiledones.

Peso: 2.700 kg; talla: 46 cms; temp. 36.5°C; ausencia de la calota craneal y del encéfalo, con membrana translúcida que sustituye al cuero cabelludo y región correspondiente a médula espinal, dejando entrever una pequeña masa cefálica-vascular sobre la base del cráneo; fascies grotescas: cabeza en forma de rana, exoftalmos marcado, párpados gruesos, orejas de baja implantación, nariz grande y protusión de la lengua; fisura palatina completa; cuello corto con rotación cefálica y miembros en semi-flexión (Figura 1).

A la exploración neurológica se observó quieto, con mirada fija, sin llanto y pobre respuesta a estímulos cutáneos; estereotipias y reflejo de moro parcial. Fallece a los pocos minutos y el estudio post mortem reveló: aplasia de pituitaria, corazón con múltiples malformaciones, hipoplasia suprarrenal bilateral y riñones lobulados y pequeños.

DISCUSION

La anencefalia, al igual que otros defectos del tubo neural, ocurre al no cerrarse los pliegues neurales. Este proceso de cierre comienza en la médula cervical y se extiende en dirección superior e inferior, a lo largo de los neuroporos anterior y posterior. El cierre de estos neuroporos sucede a los 24 y 26 días después de la concepción respectivamente (8). Si esto no ocurre en el período embrionario precoz, el tubo neural permanece abierto al líquido amniótico y se desencadena la anomalía; degenera el cerebro anterior, no se desarrolla la bóveda craneal, se altera el desarrollo facial y aparecen fisuras palatinas y anomalías vertebrales (9). Puede ocurrir también "Iniencefalia" con cuello corto en retroflexión y espina bifida alta, defectos diafragmáticos e hipoplasia de pulmón y/o corazón (4).

La frecuencia real se desconoce, ya que probablemente el 50% de los fetos con esta malformación se abortan de manera espontánea. Su frecuencia general es de 0.5 a 2 por cada 1.000 nacidos vivos, aunque en ciertas regiones como el norte de Irlanda, es 10 veces mayor (10). Su aparición ocurre con mayor frecuencia en los primogénitos e hijos últimos (11); las hembras son más afectadas que los varones en relación 0.5:1 y el riesgo que un nuevo hijo sufra algún defecto del tubo neural puede llegar al 5% (12). En cuanto al pronóstico, el 80% de los casos nacen muertos y el resto sólo sobreviven pocas horas (4).



A) facie grotesca: cabeza de rana, exoftalmia evidente, orejas malformadas y de implantación baja, nariz acaballada, mejillas gruesas, protusión lingual y flexión de brazos.



B) Ausencia de bóveda craneal y encéfalo; membrana translúcida ocupa todo el área del cráneo hasta la columna lumbar y se nota además vello fino y abundante, generalizado.

Figura 1

SINDROME DE ANENCEFALIA CON MIELOMENINGOCÉLE

El diagnóstico clínico de anencefalia es obvio al nacimiento; sin embargo, la importancia de éste radica en hacerlo en etapa temprana del embarazo con la determinación de alfa-feto-proteína (AFP) en el líquido amniótico y en sangre materna (4).

En 1957, Bergstrand y Czar (14) descubren la alfa-feto-proteína. Quince años después, Seppala y Ruoslahti, plantean la posibilidad de usar esta prueba en detectar anomalías prenatales (15) y posteriormente, Brock y Sutcliffe, identifican defectos del tubo neural midiendo alfa-feto-proteínas en el líquido amniótico de mujeres gestantes en el segundo trimestre (16).

El embarazo es la única circunstancia normal de la mujer en el cual se detecta valores altos de AFP, y se ha podido determinar por medio de radioisótopos, que casi toda la que se encuentra en la madre proviene del feto (2).

La AFP se produce en el hígado fetal y se excreta por la orina en el líquido amniótico. Atraviesa y disfiende por las membranas fetales hasta la circulación materna y una pequeña cantidad es deglutida y digerida por el feto (16). Hacia la décimocuarta semana de gestación el nivel de esta proteína en el suero fetal es 100 veces mayor que en el líquido amniótico, aumenta hasta la vigésima semana, se mantiene estable hasta la trigésima, cuando comienza a disminuir (17). En el recién nacido, la concentración sérica es de 5 mg/ml y a partir de los 2 años su valor es igual al del adulto: 1 a 2 mg/ml.

Según varios autores, la amniocentesis es una prueba diagnóstica inocua cuando se realiza entre las 15 y 20 semanas de gestación, período en el cual el riesgo de aborto espontáneo es menor del 1% (18). En el líquido amniótico el nivel de AFP disminuye de 2 mg% a las doce semanas de gestación a menos de 0.5 mg% a las veinte. Por el contrario, en la anencefalia se observa incremento hasta de seis desviaciones standard por encima del promedio, desconociéndose hasta el momento la causa del mismo (13).

En el caso descrito, resalta la consanguinidad en primer grado de los padres, factor que probablemente influyó junto con otros desconocidos, en la aparición del síndrome.

Desafortunadamente, el embarazo no fue controlado y por tanto no se realizó el diagnóstico que hubiese planteado conducta médica diferente en etapa temprana del mismo. De esto se deriva la importancia epidemiológica en prevenir estas malformaciones congénitas con una prueba de laboratorio fácil de realizar y que representa escasos riesgos para la madre y el feto, permitiendo lograr a los padres un hijo sano al final del embarazo.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Polani, P. E.- The incidence of developmental and other genetic abnormalities. *Guy's Hosp. Rep.* 122:33-39, 1970.
- 2 Crandall, B.; Leberer, T.; Freihube, R.- Defectos del tubo neural. Estudios del suero materno para detectar el trastorno prenatal e importancia del diagnóstico. En: *Genética Médica. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. México. Ed. Interamericana. Vol 3:625-637. 1978.*
- 3 Paehle, H. D. en: *Opitz-Schmid: Handbuch der Kinderheilkunde. T. 8/1, Ed. Springer Berlin, p. 92, 1969.*
- 4 Jaso Roldan, E.; Gracia-Bouthelier, R.; Jaso-Cortés, E. Síndromes Pediátricos Dismorfofógenicos. Madrid. Ed. Norma. p. 437, 1982.
- 5 Laurence, K. M.; James, N.; Miller, M. et al. Increased risk of recurrence of pregnancies complicated by fetal neural tube defects in mothers receiving poor diets and possible benefit of dietary counselling. *Br Med J.* 981:1059, 1980.
- 6 Bell, W. E.: en *Shaffer-Avery.- Diseases of the New Born. 4ª ed., Philadelphia, Saunders, p. 716, 1977.*
- 7 Smithells, R. W.; Sheppard, S.; Schorah, C. J. et al.- Apparent prevention of neural tube defects by periconceptual vitamin supplementation. *Arch. Dis. Child.* 30:311, 1981.
- 8 Lemire, R. J.; Leaser, J. D.; Leach, R. W. et al.- Normal and abnormal development of the human nervous system. New York, Harper, 1975.
- 9 Smith, D. W.- Atlas de Malformaciones somáticas en el niño. Barcelona. Ed. Pediatría, p 3-4, 1972.
- 10 Giroud, A.- Causes and morphogenesis of anencephaly. *Viva Foundation Symposium on Congenital Malformations.* p 100, 1980.
- 11 Janerich, D. T.- Anencephaly and maternal age. *Am J Epidemiol.* 95:319-326, 1972.
- 12 Leeg, I.- Causation of neural tube defects: Clues from epidemiology. *Br Med Bull.* 30:158-163, 1974.
- 13 Milunsky, A.; Alpert, E.- The value of alpha-fetoprotein in the prenatal diagnosis of neural tube defects. *J. Pediatr.* 84:889, 1974.
- 14 Bergstrand, C. G.; Czar, B.- Paper electrophoretic study of human fetal serum proteins with demonstration of a new protein fraction. *Scan J Clin Lab Invest.* 3:271, 1957.
- 15 Seppala, M.; Ruoslahti, E.- Radioimmunoassay of maternal serum alpha fetoprotein during pregnancy and delivery. *Obstetrics.* 112:208-212, 1972.
- 16 Brock, D. J. H.; Sutcliffe, R. G.- Alpha-feto-protein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida. *Lancet.* 2:197-199, 1972.
- 17 Gitlin, D.; Bocaman, M.- Serum alpha-fetoprotein albumin and Y-G globulin in the human conceptus. *J Clin Invest.* 45:1826-1838, 1966.
- 18 Laurell, C. B.- A screening test for alpha-1-antitrypsin deficiency. *Scand J Clin Lab Invest.* 6 (Suppl) 2:7-216, 1970.