

## Craneorraquisquisis totalis Craniorachisis Totalis

Felipe Vladimir Pino Pérez<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-1024-1521>

Maritza Ledón Mora<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2492-2304>

Carlos Moya Toneut<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5017-8777>

Nubia Blanco Barbeito<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-0359-9157>

<sup>1</sup>Hospital Provincial Mártires del 9 de abril. Villa Clara, Cuba.

<sup>2</sup>Policlínico Docente Mártires del 8 de abril. Villa Clara, Cuba.

<sup>3</sup>Filial de Ciencias Médicas Lidia Doce Sánchez. Villa Clara, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [vladimirpp@infomed.sld.cu](mailto:vladimirpp@infomed.sld.cu)

### RESUMEN

**Introducción:** La craneorraquisquisis totalis es la forma más grave de las anomalías del tubo neural. Es una malformación rara del sistema nervioso central y la forma más completa de la craneorraquisquisis, que presenta conjuntamente anencefalia y espina bífida total, y es letal.

**Objetivo:** Presentar el caso infrecuente de un recién nacido con malformación por craneorraquisquisis totalis.

**Presentación de caso:** Gestante de 32 años de edad, con antecedentes de salud, gesta 7, para 4, abortos 2 espontáneos, asiste al hospital de New Ámsterdam en Guyana, con amenorrea imprecisa, refiere dolor intenso en bajo vientre, intermitente, irradiado hacia la región lumbar, acompañado de pérdida de líquido. Se le realiza parto eutócico (asistido por personal de la Brigada Médica Cubana), y se recibe recién nacido severamente deprimido, peso 1400 gramos, presenta apertura total del raquis y parte posterior del cráneo, con exposición del tejido nervioso (médula espinal y encéfalo), y doble macizo facial. Falleció 5 minutos después del nacimiento.

**Conclusiones:** La craneorraquisquisis totalis presenta conjuntamente anencefalia y espina bífida total, y es letal. El diagnóstico prenatal es posible mediante un seguimiento ecográfico. El cuidado preconcepcional debe hacerse extensivo a toda mujer en edad reproductiva, como parte de la atención médica en la atención primaria en todos los países para evitar que nazcan niños con este tipo de malformaciones congénitas.

**Palabras clave:** craneorraquisquisis totalis; malformación congénita; tubo neural; sistema nervioso.

**ABSTRACT**

**Introduction:** Craniorachischisis totalis is the most severe form of neural tube anomalies. It is a rare malformation of the central nervous system and the most complete form of craniorachisis, which presents together with anencephaly and total spina bifida, and is fatal.

**Objective:** To report the rare case of a newborn with malformation due to craniorachischisis totalis.

**Case report:** A 32-year-old pregnant woman, with health history, pregnancy 7, for 4, 2 spontaneous abortions, came to the New Amsterdam Hospital in Guyana, with imprecise amenorrhea, she referred intermittent intense pain in the lower abdomen, radiating towards the lumbar region, together with fluid loss. Eutocic delivery was performed. She was assisted by personnel from the Cuban Medical Brigade. A severely depressed newborn was received, weighing 1400 g. the newborn showed total opening of the spine and back of the skull, with exposure of the nervous tissue - spinal cord and brain-, and double facial massif. He passed away 5 minutes after birth.

**Conclusions:** Craniorachischisis totalis jointly presents anencephaly and total spina bifida, and it is lethal. Prenatal diagnosis is possible by ultrasound monitoring. Preconception care should be extended to all women of reproductive age, as part of medical care in primary care, in all countries, to prevent children from being born with this type of congenital malformations.

**Keywords:** craniorachischisis totalis; congenital malformation; neural tube; nervous system.

Recibido: 21/12/2020

Aprobado: 02/05/2021

## Introducción

La craneorraquisquisis es la forma más grave de las anomalías del tubo neural, en la que tanto el cerebro como la médula espinal permanecen abiertos en grado variable. Es una malformación congénita muy rara del sistema nervioso central. La prevalencia es desconocida. La craneorraquisquisis totalis, es la forma más completa de la craneorraquisquisis, presenta conjuntamente anencefalia y espina bífida total, y es letal. Al igual que otras anomalías del tubo neural, esta malformación podría tener un origen multifactorial. El diagnóstico prenatal es posible mediante la ultrasonografía.<sup>(1)</sup>

Otros autores la definen como malformación del eje encéfalo espinal, consistente en la falta del cierre craneal y de los arcos posteriores del raquis, que dejan expuestas las estructuras cerebrales malformadas, de tipo anencefálico.<sup>(2)</sup>

Los datos del estudio estadístico, efectuado en 2013 por la Organización Mundial de la Salud, demuestran que durante el año 2010 (en los 193 países que participaron del estudio) la cifra de la mortalidad neonatal (defunciones durante los primeros 28 días de vida) rondaba los 3,1 millones; las complicaciones anteriores al parto alcanzaron la cifra de 1,08 millones, y se calcula que cada año habría unos 270 000 recién nacidos fallecidos debido a anomalías congénitas.<sup>(3,4)</sup> Todo ello plantea la apremiante necesidad de trabajar en equipo y aplicar métodos multidisciplinarios en el proceso de diagnosticar las malformaciones congénitas.

El diagnóstico prenatal durante los tres primeros meses del embarazo es esencial, ya que puede constatar las eventuales anomalías congénitas del embrión. Es importante el hecho de que la detección y el despistaje diagnóstico, la amnio y la coriocentesis, al igual que los exámenes bioquímicos de *screening* permiten seguir el estado intrauterino del feto durante todas las etapas de su desarrollo. Es un hecho irrefutable que el papel del diagnóstico prenatal crece cada vez más y la aplicación del método rutinario del *screening* durante la duodécima y la vigésimo segunda semana de gestación comprueba de manera decisiva su importancia.<sup>(5)</sup>

Un recién nacido con diagnóstico de craneorraquisquisis totalis es reflejo del insuficiente control prenatal a la embarazada en la mayoría de los países del tercer mundo, donde esta es una afección muy frecuente.

Es nuestro objetivo presentar un caso infrecuente de un recién nacido malformado por craneorraquisquisis totalis.

## Presentación de caso

Gestante femenina de 32 años de edad, con antecedentes de salud, gesta 7, para 4, abortos 2 espontáneos, que asiste al cuerpo de guardia del hospital de New Ámsterdam en Guyana, con amenorrea imprecisa, refiere dolor intenso en bajo vientre, intermitente, irradiado hacia la región lumbar, acompañado de pérdida de líquido a través de sus genitales.

Al examen físico se constató abdomen aumentado de tamaño, con altura uterina de 31 cm, dinámica uterina efectiva de tres contracciones en 10 minutos, frecuencia cardiaca fetal 100 x minuto, dilatación cervical de 9 cm, feto en

presentación cefálica, membranas amnióticas rotas con líquido amniótico meconial.

Se transfiere de inmediato hacia la unidad de parto, donde se produce parto eutócico, recién nacido severamente deprimido, con peso 1400 gramos, apertura total del raquis y parte posterior del cráneo, con exposición del tejido nervioso (médula espinal y encéfalo), y doble macizo facial, el cual fallece a los 5 minutos después del nacimiento.



**Fig. 1** - Recién nacido con doble macizo facial.



**Fig. 2** - Muestra detallada de la presencia de meninges y médula espinal expuestas, ausencia de masa encefálica y formaciones óseas del cráneo.



**Fig. 3** - Muestra detallada de ausencia del hueso frontal, por lo que los ojos se observan protruidos y un puente nasal achatado.

## Discusión

Las malformaciones congénitas constituyen en la actualidad la segunda causa de mortalidad infantil.<sup>(6)</sup> A partir de la década de los ochenta los procesos infecciosos agudos han sido sustituidos por eventos crónicos, como son las afecciones perinatales y los defectos congénitos.

Dentro del grupo de las malformaciones congénitas, las del sistema nervioso central constituyen la segunda causa de muerte en menores de un año, superadas únicamente por las malformaciones cardiovasculares.<sup>(7)</sup>

Es indiscutible que la posibilidad de un aborto selectivo, también llamado terapéutico o eugenésico, contribuye a disminuir la posibilidad al nacimiento de una malformación congénita y graves anomalías genéticas en el feto, en estas decisiones se tiene en cuenta el cumplimiento de los principios generales de la bioética y del consentimiento familiar.<sup>(8)</sup>

En varios estudios realizados se ha demostrado que las deficiencias nutricionales, propiamente de los folatos, unidas a factores epigenéticos, constituyen las causas fundamentales de malformaciones congénitas, específicamente de los defectos del tubo neural. Algunos autores han relacionado en sus investigaciones el trastorno del metabolismo en glúcidos y lípidos con la aparición de este defecto,<sup>(9)</sup> por lo que los esfuerzos deben estar

dirigidos a trazar estrategias de intervención, destinadas a modificar estilos de vida en aquellas parejas en edad fértil. Estudios realizados evidencian que la administración de folatos en el período preconcepcional reduce la aparición de defectos del tubo neural (DTN) y otros tipos de malformaciones.<sup>(10,11)</sup>

Los DTN son de causa multifactorial, como es el resultado de la interacción de factores genéticos y ambientales. La variación en la frecuencia de presentación depende de factores geográficos, características maternas, acceso al diagnóstico prenatal y diferencias metodológicas en los registros de malformaciones congénitas mundiales, tales como incluir o no la interrupción voluntaria del embarazo en fetos afectados.<sup>(12,13)</sup>

El cuidado preconcepcional debe hacerse extensivo a toda mujer en edad reproductiva, como parte de la atención primaria. Constituye el modo más efectivo de realizar actividades preventivas antes del probable embarazo, e incluye la valoración del riesgo preconcepcional, junto con acciones de educación y promoción de salud.<sup>(7)</sup>

En la actualidad nadie discute sobre las bondades y beneficios de la consulta preconcepcional, la cual universalmente no ha logrado fructificar por la baja concurrencia a la misma.

La atención preconcepcional repercute favorablemente en la salud maternoinfantil. *Fernández Ramos*, en su proyecto de investigación efectuado en Haití, halló buen nivel de aceptación en la planificación familiar, lo que contribuyó a incrementar el control del riesgo reproductivo preconcepcional.<sup>(14)</sup>

## Conclusiones

La craneorraquisquis totalis es la forma más completa de la craneorraquisquis. Presenta conjuntamente anencefalia y espina bífida total, y es letal. El diagnóstico prenatal es posible mediante un seguimiento ecográfico. El cuidado preconcepcional debe hacerse extensivo a toda mujer en edad reproductiva, como parte de la atención médica en la atención primaria en todos los países para evitar que nazcan niños con este tipo de malformaciones congénitas.

## Referencias bibliográficas

1. Enfermedades raras. Enero 2010 [acceso 13/06/2019]. Disponible en: <https://www.google.com/search>
2. Diccionario médico. Craneorraquisquis. Clínica Universidad de Navarra. 2019 [acceso 13/06/2019]. Disponible en: <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/craneorraquisquis>
3. Organización Mundial de la Salud: Estadísticas Sanitarias Mundiales 2011. 2011 [acceso 13/06/2019]. Disponible en: [http://www.who.int/whosis/whostat/ES\\_WHS2011\\_Full.pdf](http://www.who.int/whosis/whostat/ES_WHS2011_Full.pdf)
4. Organización Mundial de la Salud. Centro de prensa: Anomalías congénitas. Nota descriptiva N° 370 Octubre de 2012. 2011 [acceso 13/06/2019]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
5. Tanya Kitova LV, Borislav Kitov RM. La importancia de la autopsia fetal en casos de abortos espontáneos REAEJAUTOPSY 2014. PATOLOGÍA AUTÓPSICA PEDIÁTRICA. 2014 [acceso 13/06/2019];12(1):4-7. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/299445386\\_REAEJAUTOPSY\\_2014\\_1214-7-PATOLOGIA\\_AUTOPSICA\\_PEDIATRICA\\_4\\_La\\_importancia\\_de\\_la\\_autopsia\\_fetal\\_en\\_casos\\_de\\_abortos\\_espontaneos](https://www.researchgate.net/publication/299445386_REAEJAUTOPSY_2014_1214-7-PATOLOGIA_AUTOPSICA_PEDIATRICA_4_La_importancia_de_la_autopsia_fetal_en_casos_de_abortos_espontaneos)
6. MINSAP. Anuario Estadístico. Cuba, La Habana: Dirección Nacional de Estadísticas; 2018. [acceso 13/06/2019]. Disponible en: <http://files.sld.cu/bvscuba/files/2015/04/anuario-estadistico-de-salud-2018.pdf>
7. Romero Portelles Ld, 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. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2016 [acceso 13/06/2019];41(5). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/708>
8. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2013 [acceso 30/05/2019];39(3):273-80. Disponible en: [http://www.scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2013000300007](http://www.scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007)
9. Anderson JL, Waller DK, Canfield MA, Shaw GM, Watkins ML, Werler MM. Maternal obesity, gestational diabetes, and central nervous system birth defects. Epidemiology. 2005 [acceso 13/06/2019];16(1):87-92. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15613950.1>
10. Barboza Argüello M de la P, Umaña Solís LM. Impacto de la fortificación de alimentos con ácido fólico en los defectos del tubo neural en Costa Rica. Rev Panam

Salud Pública. 2011 Jul [acceso 13/06/2019];30(1):1-6. Disponible en:

<https://scielosp.org/article/rpsp/2011.v30n1/1-6/>

11. Pelizzari E, Valdez Melendez C, Picetti dos Santos J, Cunha Campos da A, Dietrich C, Krahl Fell PR, *et al.* Characteristics of fetuses evaluated due to suspected anencephaly: a population-based cohort study in southern Brazil. Sao Paulo Med J. 2015 Abr [acceso 13/06/2019];133(2):101-8. DOI:

<https://doi.org/10.1590/1516-3180.2013.8012608>

12. Rojas Betancourt IA, González Salvat RM, Padilla Guerra M, Martín Ruíz MR, Lavaut Sánchez K, Fuentes Smith LE. Actitudes de Individuos de La Población Cubana Hacia el Aborto Selectivo. Rev Cubana Genet Comunit. 2007 [acceso 13/06/2019];1(2). Disponible en:

<http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>

13. Rojas Betancourt I, Pérez Mateo MT, La Rosa Lorenzo D, Hernández Hernández N, Chávez Díaz S, Fuentes Smith LE, *et al.* Comportamiento de los defectos congénitos Mayores en el territorio Sur-Este de la Provincia Habana, 1993-2008. Rev Cubana Genet Comunit. 2010 [acceso 13/06/2019];4(1). Disponible en:

<http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rcgc060110.pdf>

14. Fernández Ramos H, Crespo Estrada Y, Estrada Astral IL, Rodríguez Gutiérrez K. Impacto de una estrategia de intervención comunitaria sobre el control del riesgo reproductivo preconcepcional. AMC. 2008 [acceso 13/06/2019];12(3). Disponible en:

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1025-02552008000300007](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552008000300007)

### Conflicto de intereses

Los autores de la investigación no presentan conflicto de intereses para la publicación de la misma.

### Contribución de los autores

*Felipe Vladimir Pino Pérez:* Concepción de la idea. Recogida de la información y búsqueda bibliográfica y redacción final del documento.

*Maritza Ledón Mora:* Recopilación de información y búsqueda de bibliográfica, redacción parcial del documento.

*Carlos Moya Toneut:* Recopilación de información y búsqueda de bibliográfica, revisión de la versión final del documento.

*Nubia Blanco Barbeito:* Revisión de la versión final del documento.