

Anencefalia holoacranea: a propósito de un caso

Holoacranial anencephaly: a case report

Felipe Vladimir Pino Pérez¹ <https://orcid.org/0000-0003-1024-1521>

Maritza Ledón Mora² <https://orcid.org/0000-0002-2492-2304>

Carlos Moya Toneut¹ <https://orcid.org/0000-0002-5017-8777>

Nubia Blanco Barbeito³ <https://orcid.org/0000-0002-0359-9157>

¹Hospital Provincial “Mártires del 9 de abril. Villa Clara, Cuba.

²Policlínico Docente “Mártires del 8 de abril”. Villa Clara, Cuba.

³Filial de Ciencias Médicas “Lidia Doce Sánchez”. Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: vladimirpp@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La anencefalia es la malformación congénita más grave del sistema nervioso central. Su desarrollo comienza desde el inicio de la vida intrauterina. El feto con anencefalia nace sin cuero cabelludo, sin un fragmento del cráneo, sin meninges, sin un segmento de los hemisferios cerebrales y sin cerebelo, sin embargo, presenta cierta porción posterior del cerebro y su tronco nervioso.

Objetivo: Caracterizar las pacientes con diagnóstico de anencefalia fetal, para poder identificarlas desde etapas tempranas de la gestación.

Presentación del caso: Paciente con 40 años de edad, con antecedentes de hipertensión, para lo cual lleva tratamiento con metildopa de forma irregular, gesta 5, para 4, y una muerte neonatal precoz, amenorrea por fecha de su última regla de 37,5 semanas. Acude al cuerpo de guardia del Hospital Regional New Amsterdam, en la República de Guyana, por referir disminución de los movimientos fetales.

Conclusiones: Este trabajo demuestra la importancia de estudiar la anencefalia y la consecuente necesidad de preparación de equipos especializados multidisciplinarios, para la atención de las gestantes. En nuestro caso coincidieron varios factores negativos que determinaron el diagnóstico tardío de la malformación.

Palabras claves: anencefalia holoacranea; malformación congénita; sistema nervioso.

ABSTRACT

Introduction: Anencephaly is the most serious congenital malformation of the central nervous system. Its development begins from the beginning of intrauterine life. The anencephalic fetus is born without scalp, without skull fragment, without meninges, without a segment of the cerebral hemispheres, and without cerebellum; however, it does present a certain posterior portion of the brain and its nervous trunk.

Objective: To describe patients with diagnosis of fetal anencephaly, to be able to identify them from the early stages of gestation.

Case report: This is a 40-year-old patient with history of hypertension, irregularly treated with methyldopa, gravida 5; para 4, early neonatal death, amenorrhea by date of her last menstruation of 37.5 weeks. She came to the emergency room of the New Amsterdam Regional Hospital, in the Republic of Guyana, for reporting decreased fetal movements.

Conclusions: This paper shows the importance of studying anencephaly and the consequent need to prepare specialized multidisciplinary teams for the care of pregnant women. In this case, several negative factors happened together, which determined the late diagnosis of the malformation.

Keywords: holoacranial anencephaly; congenital malformation; nervous system.

Recibido: 24/08/2020

Aprobado: 02/02/2021

Introducción

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

La anencefalia es la malformación congénita más grave del sistema nervioso, cuyo desarrollo comienza justo al inicio de la vida intrauterina. El niño con anencefalia nace sin cuero cabelludo, sin parte del cráneo, sin meninges, sin una parte de los hemisferios cerebrales y sin cerebelo, sin embargo, presenta cierta parte posterior del cerebro y su tronco nervioso. La mayoría de neonatos con anencefalia mueren

durante el parto, los que sobreviven, sólo alcanzan algunas horas o muy pocos días, la anencefalia es incompatible con la vida.⁽²⁾

La anencefalia es un defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural durante el proceso de la embriogénesis, entre los días 23 y 26 del embarazo, de lo cual se deriva una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, el cráneo y el cuero cabelludo. Se describen dos subcategorías: meroacrania (defecto pequeño en la cámara craneal cubierta por el área cerebrovasculosa) y holoacrania (el cerebro está completamente ausente).⁽³⁾

Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. Su frecuencia varía entre 0,5 y dos por cada 1000 nacimientos y tiene una incidencia aproximada de uno de cada 1000 embarazos a nivel mundial. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones, en una proporción de 3 - 4: 1. Se observa algo similar entre grupos étnicos en los que hay mayor prevalencia en poblaciones caucásicas en comparación con otras poblaciones. El hecho de tener un feto anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural entre 4 y 10 %.^(4,5)

Se caracteriza un paciente con diagnóstico de anencefalia holoacrania, como reflejo del inadecuado control prenatal a las embarazadas en la mayoría de los países del tercer mundo, donde es una afección muy frecuente. Es objetivo de nuestro trabajo caracterizar las pacientes con diagnóstico de anencefalia fetal, para poder identificarlas desde etapas tempranas de la gestación.

Presentación del caso

Paciente con 40 años de edad, con antecedentes de hipertensión, para lo cual lleva tratamiento con metildopa de forma irregular, gesta 5, para 4, y muerte neonatal precoz, amenorrea por fecha de su última regla de 37,5 semanas.

Acude al cuerpo de guardia del Hospital Regional New Amsterdam, en la República de Guyana por referir disminución de los movimientos fetales. No tuvo atención prenatal.

Examen físico: No se constata frecuencia cardiaca fetal, lo cual se corrobora por ultrasonido, y 8 horas más tarde, se traslada al salón de parto con el diagnóstico de trabajo de parto.

Se produce parto eutócico, feto muerto, masculino, peso 2450 gramos, con falta de la bóveda craneal, exposición de tejido cerebral y globos oculares prominentes (Fig. 1).



Fig. 1 - Vista panorámica de feto de masculino de aproximadamente 37,5 semanas de formación, que presenta anencefalia holoacraea.



Fig. 2 - Se muestra detalladamente la presencia de meninges y médula espinal expuestas, ausencia de masa encefálica y formaciones óseas del cráneo.



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

Discusión

El feto anencéfalo, por definición, presenta ausencia de cerebro y cúpula, pero el cerebelo y el tronco encefálico están presentes, así como sus reflejos.^(1,5) Los anencéfalos nacidos vivos presentan función del tronco cerebral, con respiración espontánea y, frecuentemente, con algunas respuestas de reflejos, como la succión.^(6,7)

Se han implicado varios factores causales de la anencefalia, aunque se cree que el nivel socioeconómico bajo, la deficiente ingestión de vitaminas (fundamentalmente de ácido fólico) y la malnutrición pueden desempeñar un papel importante. Científicos afirman que influyen en la aparición de la anomalía la ingestión de drogas antiepilépsia durante el embarazo, la agresión mecánica, el contacto con pesticidas, los factores ambientales y las radiaciones.^(8,9)

Obeidi y otros⁽¹⁰⁾ estudiaron 26 gestaciones de anencéfalos que no fueron interrumpidas, de las cuales 7 (27 %) fueron complicadas por polihidramnios y 4 partos (15 %) por distocia de hombro. La duración promedio de la gestación hasta el parto fue de 35 semanas (intervalo de 22 - 42), 69 % de los trabajos de parto

fueron inducidos como promedio a las 34 semanas. El polihidramnios puede conllevar a presentar dificultad respiratoria de la gestante, pero no representa un riesgo para la vida.

En un estudio que involucró a 456 anencéfalos, se encontró un 12,7 % de malformaciones asociadas con muerte encefálica por la falta de funcionalidad del tronco encefálico. De esa forma, el anencéfalo no podrá considerarse muerto, hasta que no tenga paro cardiorrespiratorio. Los médicos entrevistados presentaron un índice alto de aciertos (más de 72,8 %) en las definiciones de muerte encefálica y sus diferencias con el anencéfalo.⁽¹¹⁾

Funayama y otros⁽¹²⁾ describieron el examen físico de una paciente con meroacrania, un tipo de anencefalia, que presentaba cuadriplejía, hipotonía global con hipertonia ocasional del cuerpo en la postura característica de decorticación cerebral, hiperreflexia, clono del tobillo y respuesta plantar extensora. La recién nacida presentaba ausencia completa del telencéfalo y del tronco cerebral, que solo era rudimentario en el examen de resonancia nuclear magnética, pero era capaz de sorber, responder al dolor con contracciones musculares o llanto débil, presentaba un cierre completo de los párpados, buena posición de los labios y no presentaba sialorrea.⁽¹³⁾

La anencefalia es incompatible con la vida (la mayoría son mortinatos y los nacidos vivos fallecen durante los primeros días, o en las primeras semanas de vida). Suele asociarse con otras anomalías, como las cardiopatías congénitas en casos de aborto espontáneos. ^(14,15,16,17,18)

Consideraciones finales

En esta gestante coincidieron varios factores que determinaron el diagnóstico tardío de la malformación congénita, detectable desde edades tempranas de la gestación, tanto clínica, como ultrasonográficamente.

Este trabajo demuestra la importancia de estudiar la anencefalia y la consecuente necesidad de preparación de equipos especializados multidisciplinarios para la atención de las gestantes.

La inaccesibilidad a los servicios médicos por la lejanía, la mala situación socioeconómica y la ausencia de atención prenatal determinaron el diagnóstico tardío de la malformación, que fue solo posible al momento del parto.

Referencias bibliográficas

1. López JM, Lobo B, Niño G. Anencefalia un tipo de defecto del tubo neural: reporte de caso. Salud Soc Uptc. 2015 [acceso 02/06/2019];2(1):48-52. Disponible en:
http://revistas.uptc.edu.co/index.php/salud_sociedad/article/view/3979
2. Jaquier M, Klein A, Boltshauser E. Spontaneous pregnancy outcome after prenatal diagnosis of anencephaly. BJOG. 2006;113:951-3.
3. Romero Portelles LC, 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. Rev Electrón Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2016 [acceso 02/06/2019];2(1):48-52. Disponible en:
http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/708/pdf_287
4. Laurenti R, de Siqueira AAF, de Mello Jorge MHP, Gotlieb SLD, Pimentel EC. A importância das anomalias congênitas ao nascer. Rev Bras Crescimento Desenvol Hum. 2014 [acceso 02/06/2019];24(3):328-38. Disponible en:
http://pepsic.bvsalud.org/pdf/rbcdh/v24n3/pt_13.pdf
5. Pardo Vargas RA, Aracena M, Aravena T, Cares C, Cortés F, Faundes V, *et al.* Consenso de la Rama de Genética de la Sociedad Chilena de Pediatría sobre las anomalías congénitas de mal pronóstico vital (ACMPV). Rev Chil Pediatr. 2016 [acceso 02/06/2019];87(5):422-31. Disponible en:
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0370410616300146>
6. Massud M. Anencefalia numa perspectiva ética. Rev Bras Saúde Matern Infant. 2010 [acceso 03/06/2019];10(Suppl 2):s263-s270. DOI:
<https://doi.org/10.1590/S1519-38292010000600002>
7. Peabody JL, Emery JR, Ashwal S. Experience with anencephalic infants as prospective organ donors. N Engl J Med. 1989;321(6):344-50.
8. De Castro Santana MVM, Cane^do FMC, Vecchi AP. La anencefalia: conocimiento y opinión de los ginecólogos, obstetras y pediatras en Goiânia. Rev Bioét (Impr) [Internet]. 2016 [acceso 02/06/2019];24(2):374-85. Disponible en:
http://www.scielo.br/pdf/bioet/v24n2/es_1983-8034-bioet-24-2-0374.pdf
9. Gutiérrez Pérez ET, Guerra Rodríguez I, Meneses Foyo AL. Anencefalia, un hallazgo ultrasonográfico. Informe de caso. Revista Acta Médica del Centro [Internet]. 2017 [acceso 02/03/2019];11(3):15-24. Disponible en:
<http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/305/1055>

10. Obeidi N, Russell N, Higgins JR, O'Donoghue K. The natural history of anencephaly. *Prenat Diagn.* 2010;30(4):357-60.
11. Besio M, Besio F. Estatuto ontológico y ético del feto anencefálico: una perspectiva filosófica. *Rev Med Chil.* 2008;136(6):783-8.
12. Funayama CA, Pfeifer LI, Ramos ES, Santucci PZ, Gomy I, Neto AM. Three-year-old child with meroacrania: neurological signs. *Brain Dev.* 2011 [acceso 02/06/2019];33(1):86-9. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/bioet/a/rJxW89rW6w97GqBzZJNMcBq/?format=pdf&lang=es>
13. Martins de Castro Santana MV, Cabral Canêdo MG, Vecchi AP. La anencefalia: conocimiento y opinión de los ginecólogos, obstetras y pediatras en Goiânia. *Rev. bioét. (Impr.). [Internet].* 2016 [acceso 02/03/2019];24(2):374-85. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1983-80422016242138>
14. Laurenti R, de Siqueira AAF, de Mello Jorge MHP, Gotlieb SLD, Pimentel EC. A importância das anomalias congênitas ao nascer. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.* 2014 [acceso 02/06/2019];24(3):328-38. Disponible en: http://pepsic.bvsalud.org/pdf/rbcdh/v24n3/pt_13.pdf
15. De Castro Santana MVM, Cane^do FMC, Vecchi AP. La anencefalia: conocimiento y opinión de los ginecólogos, obstetras y pediatras en Goiânia. *Rev Bioét (Impr).* 2016 [acceso 02/06/2019];24(2):374-85. Disponible en: http://www.scielo.br/pdf/bioet/v24n2/es_1983-8034-bioet-24-2-0374.pdf
16. Gazzola LPL, De Melo FHC. Anencefalia e anomalias congê^nitais: contribuição do patologista ao Poder Judiciário. *Rev Bioét (Impr).* 2015 [acceso 02/06/2019];23(3):495-504. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-80422015000300495
17. Kitova T, Vinh L, Kitov B, Minkov R. Importancia de la autopsia fetal en casos de abortos espontáneos. *Patología Autópsica Pediátrica.* 2014 [acceso 02/06/2019];12(1):4-7. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/299445386_REAEJAUTOPSY_2014_12_14PATOLOGIA_AUTOPSICA_PEDIATRICA_4_La_importancia_de_la_autopsia_fetal
18. Abarca Acuña B, Atamari Anahui NI, Aguirre Tenorio LS. Alteraciones Múltiples en la Neurulación. Galería Fotográfica. *Rev. cuerpo méd. HNAAA.* 2012 [acceso 02/06/2019];5(4):56-7. Disponible en: <http://es.atlaseclamc.org/craneo/139-anencefalia-Q00.0#.XMcqLTFmrEc>

Conflicto de intereses

Los autores de la investigación no declaran conflicto de intereses en la presentación de la investigación.

Contribución de los autores

Felipe Vladimir Pino Pérez: Concepción de la idea y recogida de la información. Redacción de la versión final y revisión del trabajo.

Maritza Ledón Mora: Recogida de la información y redacción parcial del trabajo.

Carlos Moya Toneut: Revisión bibliográfica y redacción parcial del trabajo.

Nubia Blanco Barbeito: Redacción parcial y revisión del trabajo.