

## **FETO ANENCÉFALICO: PRESENTACION DE UN CASO DE AUTOPSIA FETAL Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA.**

Ruth Perelmuter, Luis de Marco

Laboratorio Privado de Patología - Facultad de Medicina - Universidad Nacional de Tucumán - Tucumán - Argentina

perelmuterruth@gmail.com

### **RESUMEN**

Los Defectos del Tubo Neural (DTN) o encéfalo-mielo-disfagia, son una serie de alteraciones que ocasionan en el sujeto la aparición de malformaciones externas o internas de diverso grado, que se acompañan de trastornos clínicos de diversa gravedad, de acuerdo con la intensidad y localización del defecto.

La anencefalia es la anomalía más frecuente entre los defectos de cierre del tubo neural, implica un defecto de cierre del tubo neural debido a una falla del neuroporo cefálico para cerrarse adecuadamente, que se caracteriza por la ausencia de huesos del cráneo, cuero cabelludo y la presencia de un encéfalo. Cuando la ausencia del encéfalo es parcial, se conoce como Meranencefalia y Holoanencefalia cuando la ausencia es completa.

Esta es la presentación de un caso de una paciente de 34 años con un aborto espontáneo cuyo producto es un feto anencefálico de aproximadamente 17 semanas de edad gestacional.

### **INTRODUCCIÓN**

Los defectos al nacimiento han acompañado al hombre durante toda su historia. Se tiene evidencia paleontológica y arqueológica de individuos con defectos de nacimiento, los cuales en su momento fueron considerados monstruos o dioses y posteriormente quedaron plasmados en el arte y en el folclore de los pueblos antiguos. Así es como han llegado a nuestros días ejemplos como el de los sátiros de la mitología grecorromana: sujetos mitad hombre mitad cabra con rabo y pezuñas, sugestivo de un individuo con espina bífida oculta y pie equino bilateral, una asociación frecuente.

Se entiende por malformación toda alteración de la morfología que se produce en uno o varios órganos, sistemas o en la totalidad del organismo, y que está presente al

momento de nacer. Unas veces son congénitas (provocada por genes y por tanto de carácter hereditario) y otras son adquiridas a través de los múltiples factores que pueden actuar sobre el embrión o feto durante la gestación.

Las malformaciones congénitas tienen un carácter permanente y su corrección espontánea es imposible. Únicamente se pueden corregir algunas de ellas con métodos quirúrgicos complejos, con la finalidad de mejorar la función y estética del individuo afectado.

El desarrollo del sistema nervioso central (SNC), es un proceso complejo que puede alterarse por diversos factores tales como genéticos intrínsecos, factores extrínsecos como toxinas e infecciones, o quizás la combinación de ambos factores. En la actualidad, se conoce la relación entre algunas malformaciones y anomalías cromosómicas/ genéticas claramente definidas y se sabe que otras se asocian a factores ambientales específicos. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la etiología de las malformaciones del SNC sigue siendo desconocida. Recordando el tiempo en que ocurre todo el cierre del tubo neural, que inicia alrededor del día 22 de la gestación y concluye entre los días 26 y 28, en este periodo surgen los defectos del tubo neural o es- tardíos disrráfcicos, que pueden afectar al cerebro, médula espinal, o ambos.

Los Defectos del Tubo Neural (DTN) o encéfalo-mielo-disfagia, son una serie de alteraciones producidas en el cierre del tubo neural, que ocasionan en el sujeto la aparición de malformaciones externas o internas de diverso grado, que se acompañan de trastornos clínicos de diversa gravedad, de acuerdo con la intensidad y localización del defecto

## **Embriología**

El sistema nervioso central (SNC) humano se desarrolla a partir de una zona engrosada del ectodermo embrionario, llamada placa neural que aparece alrededor de los 18 días de gestación, en el periodo de embrión trilaminar, como respuesta a la inducción por parte de la notocorda y del ectodermo circundante.

Aproximadamente en el 18º día del desarrollo, la placa neural se invagina a lo largo del eje longitudinal del embrión para formar el surco neural con los pliegues neurales a ambos lados. Hacia el final de la tercera semana los pliegues neurales se encuentran y se comienzan a fusionar de modo que la placa neural se convierte en el tubo neural (TN) alrededor de los días 22 y 23. Los dos tercios craneales del TN representan el futuro encéfalo y el tercio caudal, lo que será la médula espinal. La fusión de los pliegues neurales se desarrolla de manera irregular a partir del área que será la unión del tallo cerebral con la médula espinal y en dirección craneal y caudal

simultáneamente. Por ello el TN se encuentra temporalmente abierto en ambos extremos y se comunica libremente con la cavidad amniótica.

El orificio craneal, llamado neuroporo rostral, se cierra alrededor del día 25 y el neuroporo caudal se cierra un par de días más tarde, en el día 27 aproximadamente. Las paredes del TN se engrosan para formar el encéfalo y la médula espinal, y la luz del tubo se convierte en el sistema ventricular del encéfalo y en el conducto del epéndimo de la médula espinal. El desarrollo anormal del encéfalo no es raro debido a la complejidad de su historia embriológica y puede ser el resultado de alteraciones en la morfogénesis o en la histogénesis del SNC, secundarias a estímulos genéticos y/o ambientales. La mayor parte de las malformaciones congénitas del encéfalo resultan del cierre defectuoso del neuroporo rostral y afectan a los tejidos que descansan sobre esa zona: meninges, cráneo y cuero cabelludo.

La mayor parte de las malformaciones congénitas de la médula espinal se producen en consecuencia de defectos del cierre del neuroporo caudal hacia el final de la cuarta semana de desarrollo. Varios DTN involucran también a los tejidos que descansan sobre la médula (meninges, arcos vertebrales, músculos dorsales y piel).

### **Clasificación**

Existen varios esquemas para la clasificación de este complejo grupo de malformaciones. En algunos casos se dividen en: a) Defectos cefálicos (del cráneo) y b) Defectos caudales (de la columna vertebral). Además, estos últimos se pueden clasificar en: a) Defectos abiertos y b) Defectos cerrados.

Con respecto al cierre del tubo neural, el concepto más aceptado es el del cierre continuo a partir de un punto medio y en dirección caudal y cefálica simultáneamente. Sin embargo, recientemente se ha presentado evidencia experimental sobre la presencia de múltiples sitios de cierre a lo largo del tubo neural. Esta nueva teoría ha dado lugar a un nuevo tipo de clasificación en donde los defectos se agrupan de acuerdo con el punto de cierre en donde fallaron los mecanismos celulares y tisulares de adhesión.

Por el momento se ha preferido continuar con la clasificación anterior debido a que es más fácil de definir.

- a) Espina Bífida (EB)
- b) Cráneo Bífido
- c) Anencefalia
- d) Raquisquisis

La anencefalia es la anomalía más frecuente entre los defectos de cierre del tubo neural, implica un defecto de cierre del tubo neural debido a una falla del neuroporo cefálico para cerrarse adecuadamente, que se caracteriza por la ausencia de huesos del cráneo, cuero cabelludo y la presencia de un encéfalo. Cuando la ausencia del encéfalo es parcial, se conoce como Meranencefalia y Holoanencefalia cuando la ausencia es completa.

Se origina entre la segunda y tercera semana del desarrollo embrionario aproximadamente entre los días 17 y 23 de la gestación, cuando los pliegues del extremo de la placa neural normalmente se fusionan para formar el cerebro anterior.

La ausencia o destrucción del cerebro es sustituido por una masa rudimentaria de tejido mesenquimático y ectodérmico y es cubierto por una membrana gruesa del estroma angiomaso, pero nunca por hueso o piel normal. Esto implica sobre todo la falta de desarrollo de los dos hemisferios cerebrales y del hipotálamo, el desarrollo incompleto de la pituitaria y del cráneo, con las estructuras faciales alteradas con una apariencia grotesca y anomalías en las vértebras cervicales, la función del tronco encefálico puede estimular varios reflejos, como las funciones del corazón y pulmones, pero lo hace por un escaso tiempo. Esta malformación es claramente distinguible de otras malformaciones congénitas del cerebro. En un alto porcentaje de casos, es incompatible con la vida intrauterina en periodos más avanzados del embarazo, y absolutamente con la extrauterina. La literatura médica indica que el 57% de los nacidos con vida fallecen dentro de las primeras 24 h, que sólo el 15% sobreviven tres días, y que son excepcionales los casos que alcanzan una semana, sin medidas de sostén.

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

Paciente de 34 años se realiza ecografía correspondiente a control prenatal del segundo trimestre de embarazo. Se informa feto único, con ausencia de la bóveda craneal y el encéfalo con longitud del fémur de 23,5 mm para 17 semanas, diámetro biparietal no medible por ausencia de huesos del cráneo. Posteriormente se produce un aborto espontáneo.

## **RESULTADOS**

Se recibe feto de 17 cm de longitud céfalo-caudal de sexo masculino que presenta las alteraciones macroscópicas típicas de un feto anencefálico. Ausencia de huesos craneales, una estructura facial alterada con rasgos grotescos y la presencia de una

masa irregular a nivel cefálico. En los cortes histológicos de los órganos se observa la inmadurez característica en relación a su edad gestacional.

## **CONCLUSIONES**

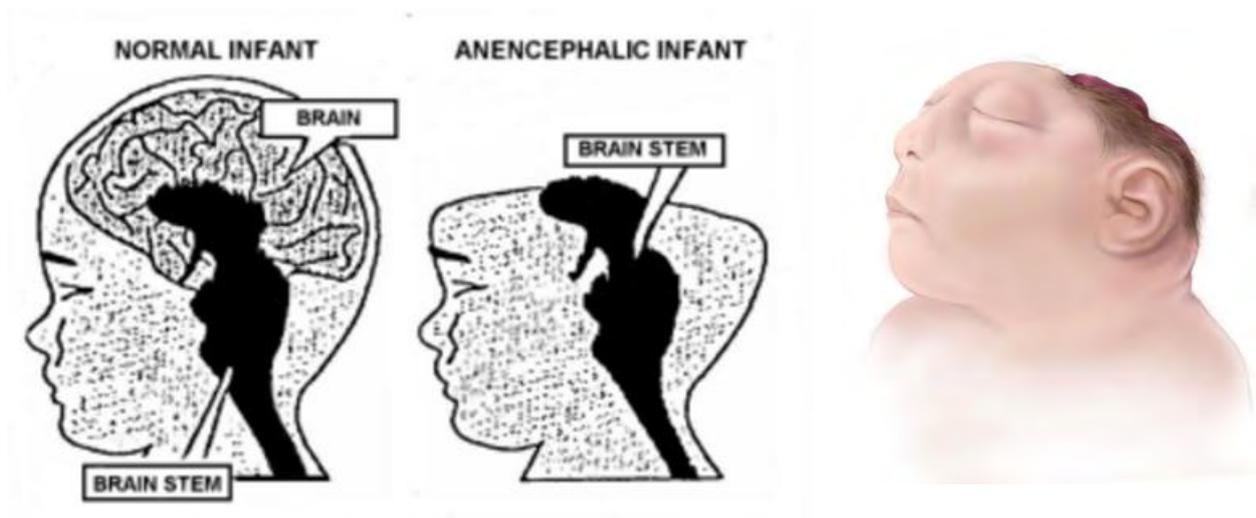
La anencefalia es la malformación fetal más frecuentemente identificada por ecografía por lo que es posible hoy su detección temprana. Según la bibliografía consultada, la anencefalia se asocia con frecuencia a otras graves anomalías, espina bífida, con mielomeningocele o sin él y defectos orgánicos, en corazón y riñones, además, puede verse afectado un mismo anencéfalo por más de una anomalía severa<sup>6</sup>. La incidencia de la enfermedad sobre el total de nacimientos durante la pasada década es estimada en promedio en aproximadamente uno sobre mil (1/000) y por causas, hasta ahora desconocidas, el 70% de los nacimientos anencéfalos pertenecen más frecuentemente al sexo femenino. En cuanto a su causa, se considera que la anencefalia es una enfermedad poligénica en la cual los progenitores aportan genes predisponentes para el desarrollo de esta grave anomalía, que se suma a la concurrencia de otros factores externos al feto, intrauterinos y ambientales como el déficit de ácido fólico. Un diagnóstico de anencefalia significa, además, estar frente a serios riesgos para la salud de la madre, en caso de proseguir la gestación porque puede estar acompañada de polihidramios y las complicaciones de estos.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Bruce C, Bruce MC. Embriología humana y biología del desarrollo. 4a ed. Madrid: Editorial Elsevier; 2009.
2. Abramsky L, Botting B, Chapple J, Stone D. Has advice on periconceptional folate supplementation reduced neural tube defect. Lancet. 1999; 354: 998-9.
3. Sever LE. Epidemiological aspects of neural tube defects. In: Crandall BF and Brazier MAB (eds): "Prevention of Neural Tube Defects" London: Academic Press, 1978, pp 75-89.
4. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.
5. Távara Orozco L. La anencefalia como indicación médica para interrumpir el embarazo: sustento bibliográfico. Rev Per Ginecol Obstet 2006 [citado 12 abr 2012]; 52(1):40-5. Disponible en: [http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecología/vol52\\_n1/pdf/A07V52N1.pdf](http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/ginecología/vol52_n1/pdf/A07V52N1.pdf) 4 Otárola B, Rostion A.

- Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural. Rev Ped Elec. 2007 [citado 12 abr 2012]
6. Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo. Center for Diseases Control. Defectos de nacimiento, datos sobre Anencefalia. 2011. [citado 12 abr 2012] Disponible en : <http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/anencephaly.htm>.
  7. Red Salud UC. Anencefalia. San tiago de Chile: Universidad Católica de Chile;2011. [citado 12 abr 2012]. Disponible en: <http://redsalud.uc.cl/link.cgi/VidaSaludable/Glosario/A/3750>.
  8. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N . Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Rev Bioméd.2010 [citado 12 abr 2012]; 30(1). Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=84312378009>.
  9. Walss RR, Reyes GA, Acosta CA, Murra RJ, Rodriguez RE. Epidemiología de los defectos congénitos del tubo neural en la ciudad de Toncón Coahuila. Rev Mex IMSS 1990; 28:265-8.
  10. Godfrey P, Oakley JR. Frequency of human congenital malformation. Clin Perinatol 1986.

## ANEXOS



Anencefalia: Imagen que muestra la ausencia de huesos craneales, cuero cabelludo y encéfalo. Ilustración empleada con el permiso de [CDC](http://www.cdc.gov) Centers for Disease Control and Prevention



**FOTO 1**



**FOTO 2**

**Fotos macroscópicas del feto anencefálico.** Foto 1: feto y placenta unidos por su cordón umbilical. Foto 2: se observa la falta de huesos del cráneo y las estructuras faciales alteradas con una apariencia grotesca.



**FOTO 3**



**FOTO 4**

**Fotos macroscópicas del feto anencefálico.** Foto 3: muestra una masa rudimentaria de tejido mesenquimatoso cubierta por una superficie gruesa. Foto 4: se observa la falta de encéfalo en un corte longitudinal.