

Exencefalia: diagnóstico prenatal y reporte de caso

Patricia J. Ostia-Garza^{1*}, Erika Luna-Ríos¹ y Lautaro Plaza-Benhumea²

¹Servicio de Neonatología; ²Servicio de Genética. Hospital Materno Perinatal Mónica Pretelini Sáenz, Méx., México

Resumen

La exencefalia es una malformación fetal, donde restos de materia encefálica se encuentran afuera de la bóveda craneal. Las malformaciones congénitas constituyen un problema de salud en nuestro país, la tasa de malformaciones es del orden del 2 al 6% de los recién nacidos. Las malformaciones del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar en población de México. Al igual que la mayoría de las malformaciones congénitas, las del sistema nervioso central son un grupo de afecciones de etiología multifactorial, producto de una interacción de factores genéticos, infecciosos, ambientales, raciales, agentes físicos y químicos, y la deficiencia o alteración en el metabolismo del ácido fólico. Se presenta un caso de exencefalia, así como una revisión de la embriología de esta entidad, con énfasis en la importancia del uso del ácido fólico en la etapa de embriogénesis del sistema nervioso central, así como la importancia del abordaje prenatal.

Palabras clave: Exencefalia. Defectos del tubo neural. Abordaje prenatal. Cuidados paliativos.

Exencephaly: prenatal diagnosis and case report

Abstract

Exencephaly is a type of cephalic disorder, where the brain is located outside of the skull. Congenital malformations constitute a public health problem in Mexico, affecting approximately 2-6% of newborns. Central nervous system malformations are the second most frequent malformations in the population of Mexico. As with most congenital malformations, the etiology of central nervous system anomalies is multifactorial, resulting from interactions among genetic, infectious, environmental, racial, physical and chemical factors, and deficiency or alteration of folic acid metabolism. We also review the embryology of this entity, with emphasis of the importance of folic acid intake at the stage of central nervous system embryogenesis, and also the importance of the prenatal care.

Keywords: Exencephaly. Central nervous system malformations. Prenatal care. Palliative care.

Introducción

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central son un problema de salud, que se presenta con una frecuencia del 2 al 6% de los nacimientos en México, constituyen la segunda causa de malformaciones seguidas de las malformaciones del tubo digestivo¹. Los defectos del cierre del tubo neural (anencefalia,

espina bífida, acrania y meningocele), al igual que la mayoría de las malformaciones congénitas, son un grupo de afecciones de etiología multifactorial, producto de la interacción de factores genéticos y ambientales. Los factores genéticos actúan en un sistema poligénico, en el que se tienen que considerar la heredabilidad, los riesgos de recurrencia, así como la

Correspondencia:

*Patricia J. Ostia-Garza

E-mail: Patty_ostia@hotmail.com

Fecha de recepción: 26-11-2020

Fecha de aceptación: 07-08-2022

DOI: 10.24875/PER.20000024

Disponible en internet: 16-09-2022

Perinatol Reprod Hum. 2022;36(1):25-29

www.perinatologia.mx

0187-5337/© 2022. Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



Figura 1. Exencefalia, masa encefálica expuesta con lesión cruenta lineal expuesta en base de aproximadamente 3 cm de longitud y ausencia de estructuras óseas.

frecuencia de consanguinidad y las variaciones raciales². En diversos estudios se ha localizado un defecto genético en el brazo corto del cromosoma 2, zona crítica para el correcto desarrollo del sistema nervioso central. Otro estudio más reciente se centra en el 7p22 y el 10q25.3 como posible origen de la mayoría de los defectos del tubo neural.³ Como agentes etiológicos podemos mencionar los factores ambientales, como serían las infecciones virales, los agentes físicos como la hipertermia (fiebre), la deficiencia o alteraciones del metabolismo del ácido fólico, así como la exposición a diversas sustancias químicas¹⁻³. La exencefalia es una malformación incompatible con la vida extrauterina que consiste en la ausencia de bóveda craneal con la presencia de restos encefálicos. A continuación se presenta un caso de exencefalia con antecedente de importancia de madre adolescente de 15 años diagnosticada por ultrasonido en la semana 21 de gestación que decide no interrupción del embarazo, llevándolo a término.

Presentación del caso

Madre de 15 años, 1.er embarazo, 1.er parto, escolaridad: secundaria incompleta. Niega alergias,

cirugías y transfusiones. Vacunación completa. Enfermedades de transmisión sexual negadas. No utiliza métodos de planificación familiar, citología vaginal negada. Se practica ecosonografía obstétrica a la semana 21 de gestación que reporta exencefalocelo. Se explica a la madre que es candidata a inductoconducción al no ser compatible para la vida el diagnóstico del feto, más decide continuar con el embarazo hasta término. Nace por parto inducido, se obtiene producto único de sexo masculino, con malformaciones congénitas (Fig. 1), además de defecto de labio paladar hendido bilateral (Figs. 2 y 3), mano trisómica (Fig. 4), con llanto activo al nacer. Peso de 2,100 g, talla de 41 cm, perímetro cefálico de 18 cm, torácico de 29 cm, abdominal de 28 cm, longitud del pie: 7 cm. La radiografía del esqueleto muestra ausencia completa de los huesos de la cavidad. Se solicita tomografía computarizada de cráneo simple en la cual se observa la ausencia de materia encefálica en bóveda, encontrándose afuera, así como lesión a nivel de labio y paladar (Fig. 5). Durante su estancia se consulta al servicio de cuidados paliativos, así como un manejo multidisciplinario de los servicios de genética, neurología y cardiología pediátrica, desde su nacimiento se dejó con vía oral a capacidad gástrica, se deja a la madre estar con el



Figura 2. Labio paladar hendido bilateral.



Figura 4. Mano trisómica.



Figura 3. Labio paladar hendido bilateral.

paciente en conjunto, se consulta al servicio de cuidados paliativos, quienes dan junto con los padres acta de máximo beneficio, egresándose a domicilio a sus 72 h, manejo paliativo de dolor a base de paracetamol 10 mg/kg/dosis vía oral, en su domicilio se mantiene con alimentación con apoyo de la succión con Biberón Pigeon. La madre comenta que no presenta lactopoyesis, por lo cual se continúa monitorización, alentando a la lactancia materna en todo momento, la cual fue efectiva a sus tres días en domicilio quedando exclusivamente. El recién nacido falleció a las tres semanas de su egreso en su domicilio.

Discusión

En México, así como en varios países de América Latina, las tasas de prevalencia al nacimiento de las malformaciones del sistema nervioso central son elevadas; la incidencia estimada en nuestro país es del 6 al 7% por cada 10,000 nacidos vivos. Se calcula que cada año 303,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas¹. Las malformaciones del cierre del tubo neural son defectos que afectan a las

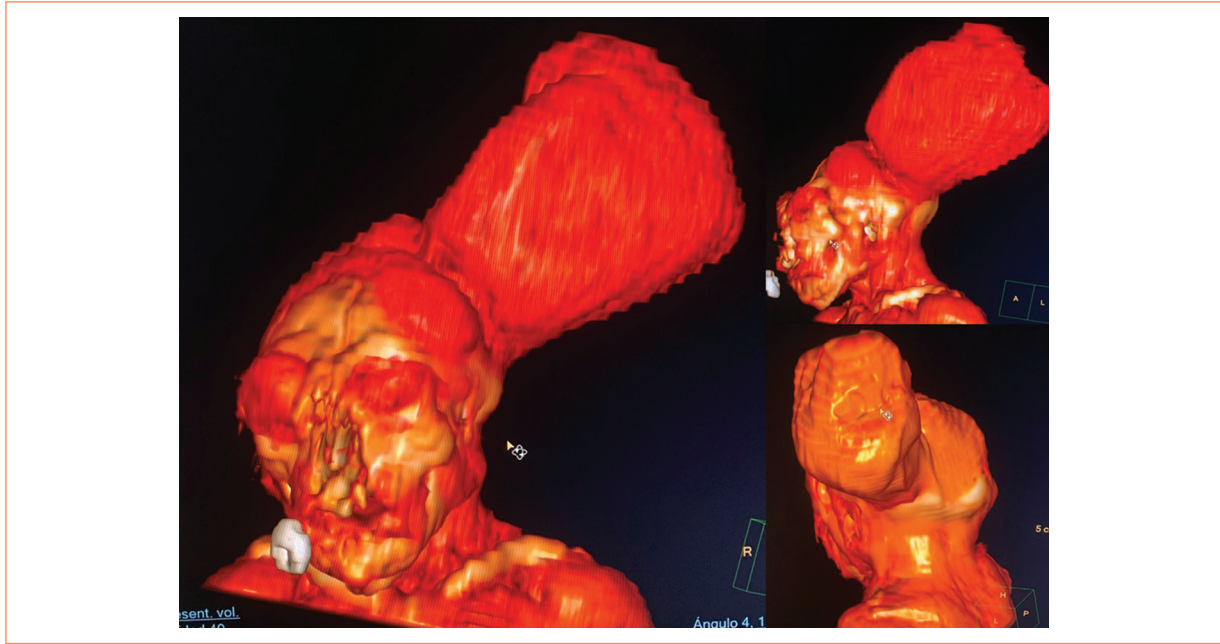


Figura 5. Tomografía computarizada de cráneo simple que muestra ausencia de materia encefálica en bóveda y lesión a nivel de labio y paladar.

estructuras del sistema musculoesquelético que dan protección al sistema nervioso central y que pueden ocurrir en forma aislada o formando parte de un síndrome de múltiples malformaciones congénitas². Estas anomalías constituyen un grupo de patologías caracterizadas por presentar manifestaciones clínicas diversas. Exencefalia es el nombre que recibe la exposición de la mayoría del encéfalo embrionario, que aparece como una masa vascular esponjosa debido a la degeneración del tejido nervioso por una estructura y vascularización anómalas. A este cuadro se le denomina también craneorraquisquis o anencefalia, a pesar del hecho de que el tronco del encéfalo se mantiene intacto, por lo que es más adecuado denominarlo me-roanencefalia. Dado que el feto carece del mecanismo de control para la deglución, los dos últimos meses del embarazo se caracterizan por hidramnios. La exencefalia se empieza a manifestar generalmente en embriones desde sus primeras etapas de desarrollo. A medida que un embarazo exencefálico progresa, el tejido nervioso se degenera gradualmente. Histológicamente en estudios realizados el parénquima cerebral corresponde con el grado de madurez según la edad gestacional, aunque con el tiempo el tejido encefálico se degenera por el contacto con el líquido amniótico. La falta de acción del eje hipotálamo-hipofisiario conlleva una hipoplasia suprarrenal secundaria³.

Es inusual encontrar a un niño llevado a término con esta condición porque el defecto es incompatible con la vida. La destrucción del tejido nervioso ocurre poco a poco a causa de la lesión mecánica y los trastornos vasculares secundarios a la exposición del cerebro a través del defecto de la bóveda craneal (exencefalia). Finalmente, lo único que queda es una pequeña masa vascular del tejido nervioso desorganizado (cerebro-vasculosa) mezclado con plexo coroideo^{3,4}. Dentro de la etiología intervienen factores genéticos y ambientales¹⁻⁴. Puede repetirse en embarazos subsiguientes, ya que varios estudios han relacionado la localización de un defecto en el brazo corto del cromosoma 2, zona crítica para el correcto desarrollo del sistema nervioso central^{5,6}. Rampersaud et al. se centran en la lesión en 7p22 y 10q25.3 como el posible origen de la mayoría de los defectos del tubo neural⁵.

Se ha demostrado que la administración de 0.4 mg de ácido fólico en el periodo comprendido entre las cuatro y ocho semanas posteriores a la concepción reduce significativamente el desarrollo de los defectos del tubo neural⁶. Estas anomalías se pueden sospechar *in utero* por determinación de alfafetoproteína (AFP) y acetilcolinesterasa en el líquido amniótico y la sangre materna. El resultado persistente de altos niveles de AFP en el líquido amniótico y en la sangre materna nos debe hacer sospechar lesiones

donde capilares fetales están expuestos al líquido amniótico, como defectos del tubo neural. Con estas determinaciones, así como con la realización de ecografía de alta resolución, se puede establecer el diagnóstico prenatal. Con respecto al diagnóstico de exencefalia, se realiza mediante ecografía a partir de la 8-9 semana de gestación por la observación de la irregularidad del polo cefálico. En la 11.^a semana se hace evidente la falta de la cubierta ósea de la bóveda craneal, defecto conocido como imagen en batracio⁷⁻¹¹.

Conclusiones

Después del diagnóstico definitivo se debe llevar a cabo un análisis del caso en presencia de los padres y otorgar consejería sobre el pronóstico del producto de esta concepción, con énfasis en el hecho de ser incompatible con la vida. Es importante dada la patología la consejería prenatal y el abordaje oportuno, ya que en nuestro caso la paciente adolescente decidió continuar hasta el término, y en todo momento brindar la atención con el equipo multidisciplinario en cuidados paliativos.

Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores públicos, comercial o con ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Bibliografía

1. Juárez A, Durán MA, González-Atencio Y, Chávez L, Olvera J, Rivera AM, et al. Exencefalia, malformación severa y mortal, diagnóstico prenatal y autopsia fetal. *Clin Invest Ginecol Obstet.* 2014;41(1):35-7.
2. Rojas E, Colmenares A, Medina B. Defectos del cierre del tubo neural: acrania, a propósito de un caso. *Col Med Estado Táchira.* 2008;17:36-9.
3. Del Rosario Ortiz AM, Flores FG, Cardiel MLE, Luna RC. Frecuencia de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital General de México. *Rev Mex Ped.* 2003;70:128-31.
4. Agamanolis DP. Congenital abnormalities of the CNS and hydrocephalus [Internet]. *Neuropathology, an illustrated interactive course for medical students and residents* [actualizado: septiembre de 2020]. Disponible en: <https://neuropathology-web.org/chapter11/chapter11bNTD.html>
5. Rampersaud E, Bassuk AG, Enterline DS, George TM, Siegel DG, Melvin EC, et al. Whole genome-wide linkage screen for neural tube defects reveals regions of interest on chromosomes 7 and 1. *J Med Genet.* 2005;42(12):940-6.
6. Girvent M, Astor J, Cano S, Alvarez V, Pereda A, Porta O, et al. Exencefalia [Internet]. *e-Archivos de Ginecología y Obstetricia.* Disponible en: <http://www.e-archivos.org/e-AGO200503/exencefalia.pdf>
7. Pacheco SS, Braga C, Souza AI, Figueiroa AL. Effects of folic acid fortification on the prevalence of neural tube defects. *Rev Saude Publica.* 2009;43:565-71.
8. Tica VI, Beghim M, Tica I, Zaher M, Beghim E. Anencephaly: pitfalls in pregnancy outcome and relevance of the prenatal exam. *Rom J Morphol Embryol.* 2009;50:295-7.
9. Chen CP, Tzen CY, Chen CY, Tsai FJ, Wang W. Concomitant exencephaly and limb defects associated with pentalogy of Cantrell. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2008;47:467-76.
10. Denath FM, Romano W, Solcz M, Donnelly D. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell; case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound.* 1994;22:351-4.
11. Machado RA, Brizot ML, Carvalho MH, Waissman AL, Bunduki V, Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks' gestation. *Prenat Diagn.* 2005;25:31-3.