

112424



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO**  
**INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA**

**RESULTADOS AL NACIMIENTO DE ACUERDO A LA**

**LOCALIZACION Y CARACTERISTICAS DE LOS**

**DEFECTOS DEL TUBO NEURAL**

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA

*ABA*



DIRECCION DE ENSEÑANZA

**T E S I S**

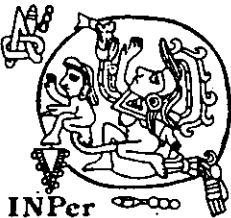
PARA OBTENER EL TITULO DE

**ESPECIALISTA EN:**

**MEDICINA MATERNO - FETAL**

**P R E S E N T A :**

**DR. JORGE ERLANGER BECERRA DOMINGUEZ**



INPer

**TITULAR Y TUTOR:**  
**DR. MARIO E. GUZMAN HUERTA**

**MEXICO, D.F.**

**2002**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

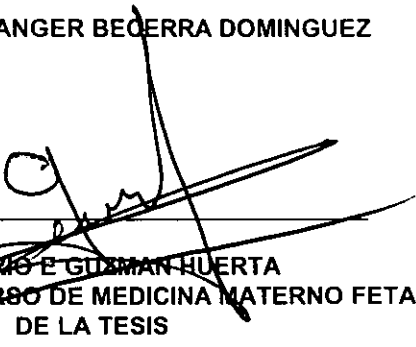
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA

RESULTADOS AL NACIMIENTO DE ACUERDO A LA LOCALIZACIÓN Y  
CARACTERISTICAS DE LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

PRESENTA

DR JORGE ERLANGER BECERRA DOMINGUEZ



DR. MARIO E GUZMAN HUERTA  
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE MEDICINA MATERNO FETAL Y TUTOR  
DE LA TESIS



SUBDIVISION DE ESPECIALIZACION  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO  
FACULTAD DE MEDICINA  
U. N. A. M.

**AGRADECIMIENTOS:**

**A MIS PADRES POR TODO EL APOYO BRINDADO**

**A MI HIJO POR COMPRENDER MIS ANHELOS**

**A MIS TIAS ABUELAS POR SU AMOR Y COMPRENSION**

1 ANTECEDENTES	1
2 JUSTIFICACIÓN	24
3 OBJETIVO DEL ESTUDIO	26
4 METODOLOGIA	27
5 RESULTADOS	28
5 TABLAS Y GRAFICAS	32
6 DISCUSION	37
BIBLIOGRAFIA	43

## **INTRODUCCION**

Los Defectos del Tubo Neural son alteraciones del sistema nervioso central de origen multifactorial EN EL 87 –90%, causadas por una falla en el cierre o reapertura del tubo neural, los cuales pueden producir lesiones graves para la función ser incompatibles con la vida. La tasa varía de país a país en vista de las características de cada población, ubicación geográfica y otras características demográficas.

La utilización del ultrasonido en el diagnóstico prenatal nos permite detectar este tipo de alteraciones, su localización y otras posibles alteraciones concomitantes .

La intención el presente estudio es describir los diagnósticos prenatales de fetos con Defectos del Tubo Neural (DTN), los hallazgos al nacimiento y su clasificación de acuerdo a la hipótesis del multicierre, identificar los defectos que se presentan a nivel de los puntos ácido fólico dependientes, lo cual nos brindaría información del porcentaje de los DTN que podrían ser prevenidos con la implementación de programas de prevención a su vez, proponer para el futuro una hoja de recolección de datos para la obtención del mayor número posible de información sobre los hallazgos prenatales, postnatales y el manejo inicial del recién nacido con DTN para brindar la mejor atención integral posible y mejorar su pronóstico a futuro.

## ANTECEDENTES

### EPIDEMIOLOGIA

Los defectos del tubo neural son un grupo heterogéneo de malformaciones del Sistema Nervioso Central (SNC) ocasionada por una falla en los mecanismos de cierre del tubo neural el cual involucra: Piel, músculos paravertebrales, tejido conectivo hueso y médula espinal. (1,2)

Se calcula que ha nivel mundial nacen 400,000 lactantes con DTN, la prevalencia de esta lesión varía de modo considerable en cada país y dentro del mismo país, y en diversos núcleos étnicos. En Canadá y Estados Unidos la tasa de DTN disminuye conforme se viaja de este a oeste, La tasa más alta se observa en grupos étnicos como galeses, irlandeses y sikhs. (3,4)

En Estados Unidos la tasa de incidencia se calcula que es de 6 a 10 casos por 10,000 nacidos vivos (NV), en el norte de China es de 4 por 10,000 NV, Australia de 14 a 16 por 10,000 NV, Reino Unido 12 a 10 por 10,000 nacidos vivos en España 12 por 10,000 NV, Venezuela 18 a 20 por 10,000 NV y Japón de 8 a 10 por 10,000 NV. La diferencia entre las tasas notificadas puede ser una variación real entre las distintas poblaciones, aunque en los países tercer mundistas la falta de los registros adecuados no permiten una estimación real del problema. (4)

### **Los defectos del Tubo Neural en México.**

Los estudios realizados en México demuestran que la anencefalia, encefalocele y mielomeningocele son los defectos más frecuentes en esta población. En el año de 1996 se registraron un total de 1454 casos correspondiendo a anencefalia 70.5%, espina bífida abierta o cerrada 27%, encefalocele 0.5% y otros diagnósticos 2%.

Para 1999 la tasa de DTN fue de 9 por 1000 NV, en 1997 8.9 por 10,000 NV y en 1998 fue de 8.5 por 1000 NV, lo que muestra una disminución de la morbilidad por DTN. Para el año de 1997 la distribución de los DTN se encontraba de la siguiente manera(1,2)

#### **1997**

Anencefalia	73.6%
Mielo y meningocele	22%
Encefalocele	5%
Otros diagnósticos	3.9%

En 1997 los casos de anencefalia se presentaron el doble en el sexo femenino en comparación con el masculino (1.9:1), mientras que la relación espina bífida mujer – hombre fue de 1.2: 1.



En 1998 la distribución de los casos se reportaba el siguiente porcentaje:

Anencefalia	71.3%	
Espina Bífida	23.5%	(incluye meningocele y mielomeningocele)
Otros diagnósticos	5.2%	

La distribución de los casos muestra una estable proporción 1.6/1 con relación al sexo (femenino/masculino), lo cual corresponde con la literatura previamente publicada; para el año de 1998 el 61.3 % de los casos representaban el sexo femenino. (1,2).

A pesar de los avances alcanzados en la vigilancia epidemiológica de los DTN, se reconoce la existencia de un importante subregistro, así como problemas de funcionamiento del sistema de vigilancia para la recolección de información sobre DTN que limitan el conocimiento real de la magnitud del problema. (2)

#### **Los Defectos del Tubo neural en América Latina:**

La información sobre los defectos del tubo neural en América latina es escasa. No se dispone de registros de defectos congénitos obtenidos a nivel de todos los países, solamente información de los centros hospitalarios el cual se denomina **Estudio Colaborativo Latinoamericano de malformaciones congénitas que inició en 1967**. Este registro abarca hospitales distribuidos por todos los países sudamericanos y forma parte del centro internacional sobre el sistema de

vigilancia de defectos congénitos, el registro cubre 215,000 nacimientos anuales, que no representan ni el 1% de los nacimientos en el cono sur. (2)

## **EMBRIOLOGIA**

El estudio de los múltiples puntos de cierre en animales (ratones, cerdos y conejos) han servido como modelo, para hacer una descripción de la embriogénesis humana de acuerdo a estos estudios comparativos, se considera que los DTN t en seres humanos tiene comportamiento similar que en los animales. (4)

La neurulación se inicia en 5 puntos separados. El punto inicial de cierre se localiza en la región torácica y lumbar de los primeros cinco somitas( punto de cierre N 1), el punto de cierre N 2 localizado en la unión del prosencefalo y el mesencefalo, el tercer punto de cierre corresponde a la región rostral del encéfalo. La porción caudal del punto de cierre N 2 se desarrolla sobre el mesencefalo y el área del rombencefalo y es la única parte de la región rostral que se mantiene abierta. (3,4)

La región más caudal del tubo neural (punto N-5) es originada por un proceso diferente, la neurulación primaria termina con el cierre del neuroporo anterior distal. En esta zona el tubo se elonga por agregación y diferenciación celular, subsecuentemente forma un canal central que se comunica con el ya existente por lo que se denomina neurulación secundaria (4,5)

## CLASIFICACIÓN DE LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

De acuerdo a su localización en los puntos de cierre, los defectos del tubo neural se pueden clasificar de la siguiente manera:

Punto de cierre N 1:	Meningocele y mielomeningocele
Punto de cierre N 2:	Anencefalia y Acranea
Punto de cierre N 2-4:	Holoacranea
Punto de cierre N 2-3-4:	Faciocraneosquisis
Punto de cierre N 1-2-3-4	Faciocraneoraquisquis
Punto de cierre N 1-2-4	Craneorraquisquis (3,4)

Las lesiones que pueden presentarse durante el desarrollo del tubo neural son múltiples, por lo cual es importante conocer el concepto teórico que involucra a cada una de ellas. (4)

### **Puntos de Cierre:**

Puntos anatómicos descritos en animales de laboratorio donde ocurre la fusión del tubo neural, correspondiendo cada uno de los cinco puntos, a un lugar específico. Del cerebro o medula espinal, utilizado para describir el nivel de la lesión del DTN.

### **Meningocele**

Defecto en el cierre o de reapertura de la porción posterior del tubo neural, el cual no involucra tejido neural dentro del defecto

### **Mielomeningocele**

Defecto en el cierre o reapertura de la porción posterior del tubo neural, que involucra la presencia de tejido neuronal dentro del saco.

### **Meroacránea:**

Falla en el cierre del punto número 2, que involucra anencefalia con defecto craneal el cual se extiende de la región frontal a la occipital con ausencia de la bóveda craneana.

### **Holoacranea:**

Falla en el cierre en los puntos 2 y 4, el defecto se extiende desde la región frontal a través del hueso occipital a la región cervical

### **Faciocraneosquisis**

Falla en el cierre del punto 2 y 3, el defecto presenta exencefalia, con protrusión del tejido cerebral anteriormente en el área frontal y cara media, los huesos craneales en la región parietal frontal están ausentes, y el hueso occipital esta intacto. El defecto craneal se extiende a través de la frente con línea central en V

a nivel facial, que produce área facial y maxilar hendida, ausencia de premaxilar, tubos nasales desplazados, y ausencia de porción frontonasal de la cara media.

#### **Faciocraneoraquisquisis:**

Es una falla completa del cierre del tubo neural, que involucra los puntos 1, 2, 3 y

4. El defecto se extiende desde el maxilar superior hasta la región lumbar.

#### **Craneoraquisquisis:**

Falla en el cierre de los puntos 2,4 y 1, el cual se caracteriza por anencefalia, con defecto del hueso frontal que se extiende hasta la región cervico-toraco-lumbar

#### **Encefalocele frontal:**

Falla en el cierre de la región del prosencefalo, en la unión del punto 2 y 3. Se caracteriza por ausencia en la formación de porciones del hueso frontal que permiten la salida de saco herniario conteniendo meninges y tejido cerebral.

#### **Encefalocele occipital:**

Falla del cierre del neuroporo mesencefálico, en la unión del punto 2 y 4. Se caracteriza por ausencia en la formación del hueso occipital, produciendo salida de saco herniario conteniendo meninges y tejido cerebral.

## **ETIOLOGIA**

Los defectos del tubo neural son etiología multifactorial, la gran mayoría de ellos son casos esporádicos y en menor frecuencia, los casos se deben a la presencia de alteraciones cromosómicas o patrón familiar. Sin embargo se ha documentado que el antecedente de un hijo con DTN aumenta el riesgo en un segundo embarazo aproximadamente en un 4-5% con relación a la población general (2%). Se considera que la causa en la mayoría de los casos es multifactorial, ya que incluye la interacción del **genoma-ambiente**. (1,3)

Dentro de los factores de riesgo conocidos se mencionan:

- Mutaciones de un solo gen
- Alteraciones cromosómicas
- Exposición a Fármacos(anticonvulsivos y ácido retinóico)
- Diabetes Mellitus Materna
- Hipertermia
- Déficit de Acido Fólico
- Mutaciones en el gen para la enzima tetrahidrofolato reductasa. (1,2,5,6)

Las alteraciones cromosómicas, mutaciones en un solo gen y teratogénicas corresponden al 10% de los DTN(3)

## MUTACIONES GÉNICAS:

Estudios experimentales en animales de laboratorio, nos han orientado a pensar que se necesita expresión génica en algunas regiones del tubo neural. Durante la neurulación craneal, lo cual ocurre en las crestas neurales que son en el punto principal de la fusión. La expresión de ciertos genes "**homeobox**", los cuales son iniciadores del control génico, incluyen algunos de los grupos y el desarrollo de algunos genes limitados por rombomeros, los cuales definen los patrones de migración de células en el tubo neural en formación, los genes del tipo homeobox; son necesarios para la formación de patrones celulares, la segmentación de los genes Hox se realiza a través de señales que involucran el ácido retinóico, por lo cual se ha definido como un "**morfogen**". La regulación de la morfogénesis se realiza durante una etapa temprana y de tiempo crítico, una inadecuada morfogénesis puede ocurrir por agentes teratógenos o alteraciones del desarrollo embrionario.. (3)

La expresión de los genes Hox en la región braquial de la cabeza domina la expresión de la parte posterior del cerebro ,cresta neural, arcos branquiales y superficie ectodérmica el tejido neuronal y el mesénquima de las crestas neurales, las cuales emigran de específicos rombomeros hacia los arcos branquiales (b1, b2, b3 y b4 +) , alteraciones a nivel de estas regiones donde se expresan los genes Hox, pueden provocar alteraciones en la formación del tubo neural.

## ALTERACIONES CROMOSOMICAS

Se considera que las alteraciones cromosómicas, mutaciones génicas y causas teratogénicas corresponden a un 10% del total de los defectos del tubo neural.

Dentro de las alteraciones cromosómicas que se relacionan con DTN se menciona la trisomía 13, 18, 21, translocaciones no balanceadas y cromosomas en anillo. (3,5,6)

La relación entre trisomía 18 y DTN es bien conocida, se ha observado que los fetos con trisomía 18 pueden presentar desde un 6 a 11% defectos del tubo neural.(3). Seller y col. observaron que el defecto más comúnmente encontrado en la trisomía 13, 18 y triploidías es la espina bífida, localizado en la mayoría de los casos a nivel de la región sacra y lumbosacra, por lo anterior consideraron que el inbalance de material genético en las trisomías afecta el punto de cierre N-5 específicamente. (3)

Dentro de las mutaciones génicas se menciona: El síndrome de Meckel el cual es autosómico recesivo, el fenotipo incluye encefalocele occipital, Síndrome de la media cara hendida posiblemente autosómico dominante (el fenotipo incluye encefalocele anterior), Síndrome de Robert's autosómico recesivo (el fenotipo incluye encefalocele anterior). Lewis y col. (6) realizaron una serie de casos en el cual clasificaron 106 óbitos y recién nacidos con anencefalia, mielomeningocele, meningocele de acuerdo a las diferentes causas reconocidas que pueden



producir DTN se documento que el 12 % de los casos correspondian a causas cromosómicas, génicas o teratogénicas, en el estudio anterior el riesgo de recurrencia calculado para cualquier tipo de etiología fue de 5.2% , si se presentaba un defecto aislado como anencefalia, mielomeningocele o encefalocele, el riesgo de recurrencia fue de 0 a 1.7(6)

### **ANTICONVULSIVANTES:**

Mas del 90% de las mujeres embarazadas que están utilizando anticonvulsivantes pueden esperar un desenlace materno y fetal favorable. No se conoce adecuadamente cual de los 4 anticonvulsivantes utilizados para el tratamiento es más teratogénico en comparación con los demás (**fenitoina, fenobarbital, ácido valpróico y carbamazepina**). (7)

La incidencia de malformaciones congénitas en madres que usan drogas anticonvulsivantes oscila en un rango de **4 al 8 %**, el riesgo es más alto en las mujeres embarazadas que utilizan múltiples anticonvulsivantes, resultando en un 5.5% de incidencia de malformaciones con dos medicamentos, 11% con tres medicamentos, y 23 % con el uso de cuatro medicamentos. (6,16) En particular la combinación de carbamazepina, valproato y fenobarbital se relaciona con alta incidencia de malformaciones. Si se cambia a una monoterapia antes del embarazo o en los periodos iniciales disminuye la incidencia de malformaciones secundarias al uso de anticonvulsivantes. La incidencia de las malformaciones depende de la dosis del medicamento, niveles séricos y la exposición durante la

etapa crítica de la embriogénesis. Defectos del Tubo Neural ocurren con exposición entre los 21 y 28 días de la concepción. Labio y paladar hendido ocurren antes del día 35 y 70 respectivamente, las malformaciones cardíacas se presentan si la exposición es antes de los 42 días después de la concepción. Cambios del medicamento después del primer trimestre pueden tener mínimas consecuencias en la incidencia de estas malformaciones. (7)

### **DIABETES MELLITUS:**

Se ha relacionado la presencia de malformaciones congénitas con la Diabetes durante la gestación, en 1977 Pedersen demostró que la incidencia de las malformaciones eran tres veces mayores que en comparación en mujeres embarazadas sin Diabetes Mellitus

(8). Numerosas investigaciones han demostrado que la hiperglicemia y otras sustancias metabólicas relacionadas pueden producir teratogénesis, el mecanismo exacto por el cual se produce estas anomalías no está completamente dilucidado, dentro de las cuales se podrían tomar en consideración como probables causas: alteración en los mecanismos génicos, hiperglicemia, hipercetonemia, inhibidores de la somatomedina e hipoglicemia(7,8)

La diabetes induce dismorfogénesis en estadios tempranos del embarazo. Se ha observado que la mayoría de las alteraciones ocurren antes de la octava semana gestacional. Estudios clínicos en humanos han demostrado una relación entre el descontrol metabólico de la glucosa y la incidencia de malformaciones. Al

comparar los niveles de hemoglobina glicosilada dentro de rangos normales y niveles elevados, se ha observado incremento en la ocurrencia de defectos del tubo neural en aquellas pacientes con niveles superiores a los normales.. Mediciones de la hemoglobina glicosilada brinda información retrospectiva de los controles de la glicemia materna entre las 4 a 8 semanas previas, que corresponderían al primer trimestre y reflejan el grado de control metabólico durante la organogénesis. Greene y col. 1984, examinaron la relación entre los niveles en el primer trimestre de la hemoglobina glicocilada y las malformaciones, se demostró que las madres diabéticas tenían un porcentaje mayor de anomalías congénitas en comparación a las madres con niveles normales de hemoglobina glicosilada. (5,8)

Estudios realizado en embriones de animales, han demostrado que la hiperglicemia es un teratógeno efectivo durante la organogénesis, embriones sometidos a concentraciones de glucosa de 600mg/dl han presentado un crecimiento menor cráneo caudal, se ha demostrado que las malformaciones se relacionan con la concentración de glucosa a la cual se encuentra expuesto el embrión. El 20% de las malformaciones se producen cuando los niveles normales de glucosa se duplican, 50% de malformaciones se producen si los niveles se cuadruplican y el 100% si los niveles de glucosa son mayores de 950mg/dl, o sea 6 veces mayor al rango normal. (6,8)

El mecanismo por el cual la hiperglicemia induce dismorfogénesis no se ha dilucidado completamente. Algunas teorías han postulado el daño al saco de

yolk, estados deficientes de ácido araquidónico o mio-inositol y la liberación de radicales libres de oxígeno, por lo anterior muchos investigadores consideran que la causa es multifactorial

### **HIPERtermIA:**

Hipertermia materna se considera cuando la temperatura es igual a 38.9 C o mayor, durante el periodo de la embriogénesis se ha considerado que puede ser teratogénica. (9,10). Se considera que puede ser secundario a proceso infeccioso, uso de saunas, baños calientes o exposición a altas temperaturas; la exposición a la hipertermia durante el periodo fetal se ha relacionado con el desarrollo de anomalías congénitas (como microcefalia). Estudios retrospectivos han encontrado asociación entre la hipertermia materna en el embarazo temprano con la presencia de anencefalia, microftalmia, mielomeningocele, encefalocelos occipitales, espina bífida y defectos varios del SNC(excencefalia y mielosquisis) (9). La hipertermia a las 4-6 semanas gestacionales se ha relacionado con déficit mental, hipotonía, defecto de extremidades e hipoplasia de la hemicara.

El mecanismo exacto por el cual se produce la lesión no se ha dilucidado, se ha observado que la enzima metilen tetrahidrofolato reductasa la cual es necesaria para la conversión de 5,10 metilen tetrahidrofolato a 5 metilen tetrahidrofolato es termolabil, lo cual podría afectar los eventos de la mitosis en el ciclo celular y producir alteración a las células de rápido crecimiento ( por ej. durante el periodo

fetal). El órgano afectado por la hipertermia depende del periodo de exposición o el tipo de célula afectada (3,9).

## **RIESGO DE RECURRENCIA**

Es muy importante hacer énfasis en la historia familiar, antecedentes médicos, exposición a teratógenos, u otros factores que puedan incrementar el riesgo para DTN. También es importante el identificar e informar si estas personas tienen una forma especial de riesgo, esto se debe informar ya que estas pacientes podrían tener un riesgo estimado del 10% de tener un hijo con DTN. El riesgo más común corresponde a la historia familiar, el cual varía de acuerdo al riesgo de la población que se estudie.

Se ha determinado que el riesgo en mujeres que han presentado un embarazo previo con DTN es de 1.5 a 3%, cuando existen dos hermanos previamente afectados, el riesgo de recurrencia es de 5.7% por lo cual se debe explicar a la embarazada la posibilidad mayor de un nuevo bebe afectado con relación a la población general(10)

## **DIAGNOSTICO PRENATAL DE LOS DTN:**

La alfa feto proteína (AFP) es una glucoproteína sintetizada predominantemente en el hígado fetal, pero también en el saco vitelino y el intestino, es producida en muy bajas concentraciones por el hígado adulto. Los niveles séricos alcanzan su concentración máxima entre la 13 14 a semana gestacional, después el nivel disminuye progresivamente, pequeñas cantidades de AFP proteína llegan a la

cavidad amniótica probablemente por la orina o transudación a través del epitelio inmaduro. Cantidades muy pequeñas, alcanzan la circulación materna desde la cavidad amniótica o la placenta, no se conoce exactamente como ocurre este fenómeno. Los niveles séricos maternos de alfa feto proteína (AFPSM) aumentan en forma progresiva desde la semana 7 a la 32 y luego disminuyen. (10,11)

La determinación de AFP en suero materno, se ha empleado durante muchos años para detectar defectos del tubo neural, cuando existen clínicamente DTN hay regiones que carecen de cubierta tegumentaria normal, esto permiten que se filtren cantidades anormales de AFP al líquido amniótico, lo que se refleja en un aumento de AFP en suero materno. (11)

Usando una serie de cortes para la medición de AFP, que variaban de acuerdo a la edad gestacional, de 2.5 de la mediana entre las 13 y 15 semanas gestacionales a 4 veces de la mediana entre las 22 a 24 semanas gestacionales, se detectó el 98% de los casos de anencefalia y el 98% de los casos de espina bífida abierta. Solamente el 0.48% de los fetos normales niveles de AFP por debajo del punto de corte mostrando una sensibilidad del 99.5%(10,11)

## **DIAGNOSTICO ULTRASONOGRAFICO DE LOS DTN**

La utilización del ultrasonido para la valoración prenatal inicio en la década de los 70, pero no se consideraba útil si no hasta 1983, donde se planteaba su utilidad como alternativa a la medición de alfa feto proteína en el diagnóstico de los DTN. Valoración ultrasonográfica del cráneo y la espina pueden brindar información adicional, en algunos casos valoración de la columna puede demostrar el defecto o la presencia de cifoescoliosis (10,11)

Se considera actualmente que el ultrasonido tiene un valor predictivo positivo del 92% y un valor predictivo negativo del 95% para la detección de los defectos craneoespinales, con una tasa de falsos positivos del 1.4 %. Cuando se realiza valoración de la anencefalia, la sensibilidad para este diagnóstico es del 100% y la sensibilidad para los defectos de la columna vertebral es del 95%(10,11)

## **CUIDADOS PERINATALES DE FETO CON DTN:**

Cuando se realiza el diagnóstico en estadios tempranos de la gestación, en algunos países se ofrece la interrupción voluntaria del embarazo, en caso de no aceptar, la gestación es vigilada cada tres o cuatro semanas para valorar el crecimiento de los diámetros craneales, aumento del liquido amniótico y el crecimiento fetal. (10,11)

En el embarazo tardío el diagnóstico de espina bífida puede sospecharse en base de la hidrocefalia fetal, o la localización de defecto en columna por USG, se considera que el 24% de los fetos con ventriculomegalia tienen espina bífida sin

otro tipo de alteración. Después del diagnóstico fetal de ventriculomegalia, se debe realizar cuidadosa valoración de la espina fetal, localizar el punto de cierre involucrado, el número de vértebras que involucra, si el saco se encuentra íntegro o roto, la presencia de movimientos en las extremidades y la búsqueda de alteraciones en otras estructuras como ser: Corazón, abdomen y otros órganos para excluir la presencia de anomalías asociadas. (10)

La interrupción de la gestación se toma en consideración de acuerdo a la edad gestacional, la presencia de madurez pulmonar o complicaciones que se presenten por el tipo DTN que el feto halla desarrollado, ya sea crecimiento progresivo y acelerado de los diámetros craneales, polihidramnios severo o RCIU, la vía de interrupción se elige de acuerdo a la viabilidad del feto, en caso de fetos con alteraciones incompatibles con la vida que no presenten contraindicación para el parto vaginal, debe ser la vía de elección. En los casos de espina bífida la cesárea minimiza el trauma, evita la ruptura del saco y disminuye la incidencia de infecciones, por lo cual es la vía de elección en estos casos. (5,61,0)

#### PREVENCIÓN DE LOS DTN

El ácido fólico es requerido para un crecimiento normal, reproducción, lactación y formación de anticuerpos. El término es utilizado para describir una serie de moléculas de ácido pteroilglutámico y cadenas de ácido glutámico. Esta sustancia actúa como una coenzima para el transporte de elementos que contienen un



átomo de carbón único de un compuesto a otro. Muchos de los pasos para la formación necesaria de purinas y de pirimidina, tiamida y para el metabolismo de algunos aminoácidos. El déficit de ácido fólico altera la división celular, este efecto es más aparente en las células de división rápida, como ser el caso de las células embrionarias. (4,12).

Durante dos décadas se han realizado estudios en varios países del mundo donde se ha demostrado que la suplementación de ácido fólico disminuye la incidencia de DTN, el Consejo de Investigación Médica de Inglaterra mediante un estudio multicéntrico en hospitales Ingleses y húngaros, demostraron que las mujeres con hijo previo con DTN al ingerir un complemento con 4 mg de ácido fólico se reducían el riesgo de un nuevo hijo con DTN en el 70% de los casos (12)

**Czeizel y colaboradores** (1992) (13) publicaron un estudio aleatorizado controlado acerca de la aplicación de vitaminas periconcepcionales en mujeres que no habían tenido hijos con DTN o eran primigestas, el grupo de tratamiento tomando multivitaminas que incluían ácido fólico y el grupo placebo tabletas con trazas de suplementos minerales.: No se reportaron defectos del tubo neural en 2104 informes de embarazos en mujeres que tomaron suplementos de vitaminas, comparados con 6 casos en el grupo placebo (5436 pacientes), de los 6 casos, 4 eran anencefálicos y 2 con raquisquisis. La diferencias de incidencias en ambos grupos fueron significativas ( $P=0.029$  por test exacto de Fisher), por lo que se concluye que el uso de vitaminas periconcepcionales disminuyen la incidencia del primer episodio de DTN.(13)

En vista de toda la evidencia recopilada a nivel mundial, el centro de control para las Enfermedades en los Estados Unidos (CDC), plantearon la recomendación del consumo de suplementos de ácido fólico a las mujeres que estaban en edad fértil o habían procreado un hijo con DTN; La dosis recomendada fue de 4 mg más de 10 veces la ración diaria recomendada. (12)

Otra de las opciones que se han tomado en consideración y se están empleando en varios países, es la incorporación de ácido fólico a los cereales lo cual resulta barato y no necesita receta médica, permitiendo que el mayor número posible de mujeres en edad reproductiva puedan recibir los beneficios de la implementación de los folatos para la prevención de los DTN (4,12)

Son pocas las pruebas que el ácido fólico produzcan toxicidad aguda o crónica si se administran en dosis de 10 mg día, se documenta cambios psíquicos en voluntarios que ingirieron 15 mg día durante un mes. Dosis mayores pueden ocasionar precipitaciones y daño en los riñones en animales de laboratorio, pero no hay datos en seres humanos. (12)

## **PRONOSTICO AL NACIMIENTO**

El pronóstico de los recién nacidos depende del tipo de lesión siendo incompatibles con la vida la anencefalia, holoacranea, craneosquisis y craneoraquisquisis, los encefalocelos son compatibles con la vida por largo tiempo, aunque a menudo se acompañan de incapacidad neurológica y funcional notables. Los lactantes con espina bífida tienen un pronóstico diferente,

dependiendo si la lesión sobre la médula esta cerrada o abierta El cierre de la lesión genera una situación clínica compatible con la vida en especial si se trata adecuadamente la hidrocefalia, mediante válvulas de derivación ventriculoperitoneal. (12)

El pronóstico a largo plazo de los niños que nacen con espina bífida depende en gran medida del grado de afectación de las estructuras neurológicas. . Puede haber un número menor de problemas en el caso de neonatos cuya función motora esta conservada que en recién nacidos con pérdidas funcional motora. (13,14) Los lactante y niños con espina bífida tiene innumerables problemas que incluyen dificultades para la deambulaci3n, incontinencia urinaria y rectal, infecciones de vfas urinarias, se considera que en vista de la necesidad de un manejo multidisciplinario los costos en atenci3n medica en Estados Unidos ascienden a 250,000 d3lares al a3o por paciente y un gasto anual de 200 millones de d3lares al a3o. Los manejos que se utilizan actualmente no tienen los efectos 3ptimos esperados, por lo cual la opci3n real con que se cuenta es un programa practico eficaz de prevenci3n. (14,15,16)

#### **VALORACION AL NACIMIENTO:**

El manejo adecuado de los pacientes con espina bífida ha sido sujeto de debate durante mucho tiempo, antes de 1950 se recomendaba el manejo no quirúrgico de recién nacidos con mielomeningocele debido a los riesgos quirúrgicos existentes para esa fecha. El cierre del defecto se consideraba prudente realizarlo entre los

12- 18 meses de edad, cuando la hidrocefalia se encontraba estabilizada y había ocurrido epitelización del saco con disminución del riesgo quirúrgico. (15) Con la introducción de los sistemas de derivación ventricular y mejoría en las técnicas de neurocirugía, el manejo temprano de estos casos fue una realidad. Actualmente se considera que el manejo temprano es adecuado para la mayoría de los casos, lo cual brinda la oportunidad de tener niños que al crecer sean productivos a pesar de su limitación(14,15,17)

**Chevernak** y colaboradores (17) en 1984 publicaron un artículo sobre los resultados perinatales del manejo del mielomeningocele en 4 casos de 10,609 nacimientos en el hospital de Yale-New Haven, los cuatro fueron diagnosticados prenatalmente durante el tercer trimestre entre la semana 26 a 40, los USG se realizaron por indicación obstétrica, se demostró la lesión espinal por USG se valoró el crecimiento ventricular, la circunferencia cefálica y el diámetro biparietal (DBP), se determinó en todos los casos la madurez pulmonar mediante el índice lecitina/ esfingomielina.

**Hogge y colaboradores** ( 18 ) en 1990 publicaron un reporte preliminar de 23 casos, sobre el diagnóstico y el manejo prenatal del mielomeningocele , a todos los pacientes se les realizó ultrasonido prenatal para valorar el tamaño, localización, grado de ventriculomegalia y la presencia de otras alteraciones , fueron valorados cada 3-4 semanas para observar el crecimiento fetal o la presencia de complicaciones. En todos los casos se realizó cariotipo y

valoración del desarrollo neurológico al nacimiento, 9 embarazos se interrumpieron y 14 continuaron.

De los 14 pacientes que continuaron la gestación, 12 presentaban ventriculomegalia no progresiva, con lesión localizada a nivel lumbosacra (7) y sacra en tres recién nacidos, los dos restantes presentaron ventriculomegalia progresiva con lesión a nivel toracolumbar. Todos los embarazos interrumpidos (9) presentaban ventriculomegalia, cinco presentaban lesión a nivel toracolumbar, 3 en región lumbosacra y una cervical. Se observó que los pacientes con lesión a nivel toracolumbar, presentaron ventriculomegalia progresiva.

Los autores del presente artículo consideran que los pacientes con meningocele o mielomeningocele, deben ser manejados por un equipo conformado por obstétricas, neurocirujanos, y neonatólogos. La valoración de la vitalidad fetal se realiza mediante monitoreo USG, para monitorizar mediante este último método, el crecimiento fetal, perímetro cefálico y severidad de la ventriculomegalia, los autores del presente artículo consideran que la mejor vía del parto es por cesárea, ya que la vía vaginal produce mayor trauma, riesgo de ruptura y mayor número de infecciones. Durante el acto quirúrgico se sugiere la extracción cuidadosa para evitar la ruptura del mielomeningocele con retracción del segmento uterino superior por el ayudante. (18)

## JUSTIFICACIÓN

A nivel mundial se considera que nacen aproximadamente 400,000 RN con DTN al año, de los casos que se presentan anualmente el 70% pueden ser prevenidos mediante la suplementación de ácido fólico.

El pronóstico varía de acuerdo al tipo de defecto que presente el feto, mortal en caso de anencefalia, meroacranea y encefalocelos y con incapacidad motora o neurológica en los pacientes con espina bífida que impide su integración adecuada a la sociedad.

La utilización del ultrasonido de alta resolución en manos de personal capacitado (USG de segundo nivel), permite el diagnóstico de los DTN con un valor predictivo positivo del 92% y un valor predictivo negativo del 95% y una tasa de falsos positivos del 1.4 %. Cuando se realiza valoración de la anencefalia, la sensibilidad para este diagnóstico es del 100% y la sensibilidad para los defectos de la columna vertebral se considera del 95%.

Por lo anterior se considera un medio diagnóstico adecuado, no invasivo, que no produce daño materno ni fetal; útil para la localización precisa de la lesión y vigilancia del crecimiento fetal., lo cual nos ayuda en la toma de decisiones de acuerdo a los hallazgos reportados.

En el Departamento de Medicina Materno Fetal, los defectos del tubo neural es la patología mayormente diagnosticada . Por ser el Instituto Nacional de

Perinatología un centro de referencia , la incidencia es mayor que en otros hospitales, siendo por ende el sitio preciso para estudiar este tipo de alteraciones.

Por lo anterior se planteo la inquietud de un estudio para comparar los hallazgos ultrasonográficos con los hallazgos al nacimiento, valorar el manejo brindado dentro de los primeros días en el hospital, así como la creación a futuro de una hoja de recolección de datos, para obtener la mayor información posible de los hallazgos ultrasonográficos, el manejo pre y postnatal, así como el manejo quirúrgico , lo cual será útil para un diagnóstico y manejo acertado en nuestros nuevos pacientes.

## **OBJETIVO DEL ESTUDIO**

Describir los resultados al nacimiento de acuerdo a la localización de los puntos de cierre involucrados en los recién nacidos con DTN cuyo embarazo se resolvió en esta institución y se tenga acceso al expediente.

## **CARACTERISTICAS DEL ESTUDIO**

Estudio Descriptivo



## METODOLOGIA

El estudio se realizó en el Instituto Nacional de Perinatología, de los casos capturados del 21 de diciembre de 1993 a marzo 31 del 2001 que presentaban DTN, diagnosticados prenatalmente por ultrasonido nivel II, siendo estos un total de 96 casos, se eliminaron doce por falta de datos para la finalidad del estudio; 84 expedientes maternos y del recién nacidos llevados en el Departamento de Medicina Materno Fetal fueron revisados para la captura de la información. Se describe el diagnóstico ultrasono grafico, la distribución de los defectos del tubo neural según el punto de cierre afectado, la presencia de hidrocefalia en los recién nacidos con meningocele o mielomeningocele, alteración de la función motora en los pacientes con mielomeningocele y meningocele. Así también como la distribución edad materna, semanas gestacionales, factores de riesgo conocidos para DTN, la localización de los defectos del tubo neural, alteración para la función de las extremidades inferiores, sexo de los recién nacido y la realización de cirugía.

El análisis se realizó mediante estadística descriptiva.

## RESULTADOS:

Se revisaron un total de 96 expedientes de pacientes que acudieron al servicio de medicina materno fetal para realizar ultrasonido de segundo nivel, con sospecha de presentar DTN, 12 expedientes fueron eliminados por tener datos incompletos, tanto por pérdida del paciente, referencia a otro centro hospitalario o no acudir al seguimiento

La media de la edad materna para los 84 pacientes fue de 24.2 con una desviación estándar (DE) de 5.9, la edad mínima descrita fue de 14 años y la máxima de 40.

De las 84 pacientes, el 20.23% (17) fumaron en el período comprendido de la concepción al primer trimestre, el 13.09% (11) utilizaron bebidas alcohólicas en iguales circunstancias, es de hacer notar que al descubrir su embarazo dejaron de utilizar dichas sustancias, ninguna reporta haber utilizado algún tipo de drogas, desconocemos la cantidad y promedio de cigarrillos utilizados o el tipo de bebida alcohólica utilizada así como la cantidad, ya que no se trata de hacer inferencia, solamente describir los hallazgos.

Enfermedades maternas relacionadas con DTN se presentaron en tres pacientes (3.57%), una paciente epiléptica, controlada con Carbamazepina y ácido Valproico, paciente con DM2 manejada con dieta e insulina y otra paciente con DM 2b manejada con dieta, solamente la paciente que tenía el antecedente de crisis convulsivas presentó recién nacido con DTN, considerado Síndrome fetal por Valproato.

El 55.95% (47) de los casos presentaron en primigestas, 26.19% (22) en secundigestas y el 10.71% (9) en tercigestas.

Dentro de la historia personal, se documentó que el 4.76% (4) de las pacientes tenían antecedente de hijo con DTN, un caso (0.84%) de Craneoraquisquis y tres mielomeningoceles (3.16%). No se realizó ningún tipo de estudio anatomopatológico o cariotipo en estos casos.

La vía de interrupción de la gestación en el 56% de los casos (47) fue por cesárea, 27.38% (23) por parto y aborto 16.67% (14). Ocho de los abortos tenía más de 20 semanas gestacionales, pero su peso era menor de 500 gramos al nacimiento, por lo cual se consideran abortos y se clasifican en este grupo.

En el 61.91% (52) de los casos el embarazo se interrumpió entre las 35-40 semanas, 17.86% (15) a las 29-34 semanas gestacionales y 11.90% (10) entre las 23-28 semanas gestacionales.

La mediana de las semanas gestacionales al nacimiento, correspondió al grupo comprendido entre las 35 y 40 semanas gestacionales.

El punto de cierre mayormente afectado de los 84 pacientes con DTN, corresponde a una combinación de punto 1-5 en el 28.57% (24) de los casos (región lumbosacra), en segundo lugar el punto número 2 en el 22.6% (19), y el tercer lugar con 11.90% (10) los defectos comprendidos en los puntos 2-4 y los puntos (1-2-4) (11.90% para cada uno de los grupos).

De 41 pacientes que presentaban mielomeningocele o meningocele, el 75.61% (31) presentaban hidrocefalia, no había en el 14.64% (6) de los casos, la

presencia de ventriculomegalia sin macrocraneo se observo en 9.75% (4) de los casos.

De los 41 pacientes con meningocele o mielomeningocele se identifico en la revisión de expedientes ausencia de la función de extremidades inferiores en el 70.74% (29), función motora presente de extremidades inferiores en el 24.74% (10).. De los pacientes que no presentaban función motora, el 46.34% (19) presentaban lesión a nivel de la región lumbosacra, el segundo lugar de lesión en estos pacientes corresponde a lesión toracolumbar y lumbar en el 12.20% (5) Se detecto alteración de la posición del pie en 22 pacientes, el 64% (14) presentaban alteración en ambos pies, 27.27% (6) pie derecho y el 9.09% (2) pie izquierdo

El sexo femenino al nacimiento se reporta en el 58.33% (49) de los casos, masculino en el 38.10% (32) y no consignado en el 3.57%

En los recién nacidos con DTN se presento infección en el 5.95% (5) de los casos, dos sepsis, una meningitis y un diagnóstico de neuroinfección sin explicar que tipo de infección o su localización. y un caso en el cual no se consigno.

De los recién nacidos con meningocele y mielomeningocele se documenta la presencia de saco integro, en el 46.34% (19) de los casos y roto en 48.78% (20), no consignado en el 4.88% (2), cuatro pacientes presentaron ruptura del saco después del nacimiento una en la cesárea y tres en su estancia en hospitalaria. Todos los pacientes que son ingresados con meningocele, mielomeningocele o

encefalocelo a cuidados intermedios o intensivos, reciben cobertura con antibióticos para la prevención de neuroinfecciones

De los 41 pacientes con meningocele y mielomeningocele Se realizaron un total de 17 cirugías (41.46%), no consignado en el 43.90% (18) y no en 12.19% (5) de los casos

De los diagnósticos realizados por Ultrasonido de segundo nivel, el mayor número correspondió a la presencia de la Secuencia Arnold Chiari tipo II en el 41.66% (35) de los casos, en segundo lugar craneoraquisquisis y anencefalias en el 11.90% (10) en cada una de ellas, el tercer lugar le correspondió al diagnóstico de acraea en el 9.52% (8),

Los diagnósticos de egreso que se reportan en el expediente, mencionan que la principal causa de DTN corresponde a la secuencia de Arnold Chiari en el 40.47% (34), en segundo lugar craneoraquisquisis con el 11.90%(10) y en tercer lugar las anencefalias con el 9.52%. (8) Tanto los encefalocelos frontales como occipitales fueron diagnosticados en el 100% de los casos, craneoraquisquisis en el 100% y anencefalias en el 80%. Solamente se diagnóstico el 80% de los casos de anencefalia debido a que el patólogo brindó otros dos diagnósticos al egreso (holoacraea y meroacraea), sería interesante conocer cuales son los conceptos que maneja el Departamento de Anatomía Patológica para definir y clasificar los DTN, lo anterior para unificar criterios y no tener diagnósticos equivocados que alteren los resultados

.La mayor dificultad diagnostica se presenta cuando las lesiones son pequeñas y difíciles de valorar por lo cual el diagnóstico es menos preciso.

**DIAGNOSTICO PRENATAL Y DIAGNOSTICO DE EGRESO EN LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL**

**TABLA N- 1**

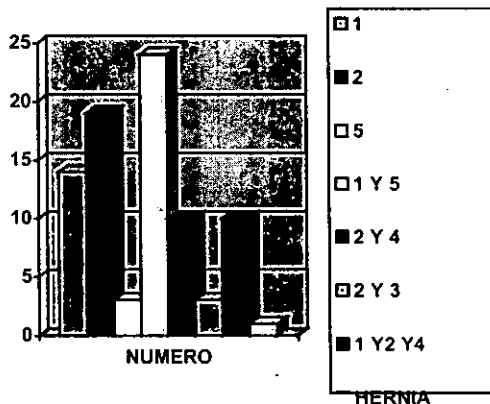
<b>DIAGNOSTICO</b>	<b>USG</b>	<b>%</b>	<b>DX EGRESO</b>	<b>%</b>
Secuencia Arnold Chiari	36	42.85	34	40.47
Craneorquisquisis	10	11.90	10	11.90
Encefalocele frontal	3	3.57	3	3.57
Encefalocele occipital	9	10.71	6	7.14
Anencefalia	10	11.90	8	9.52
Acranea	8	9.52	5	5.95
Holoacranea	2	2.38	4	4.76
Meroacranea	1	1.19	2	2.38
Síndrome Fetal por Valproato	1	1.19	1	1.19
mielomeningocele aislado	1	1.19	1	1.19
Meningocele aislado	1	1.19	1	1.19
Mielomeningocele gigante	1	1.19	1	1.19
Secuencia Arnold Chiari Tipo III			1	1.19
Bandas amnióticas y Encefalocele			2	2.38
Sd de Jarcho Levine y Arnold Chiari II			1	1.19
Secuencia cordón corto y acranea			1	1.19
Sd de Fraser y encefalocele frontal			1	1.19
Sd Walker Warburg			1	1.19
Sd regresión Caudal y Arnold Chiari II	1	1.19	1	1.19
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100</b>	<b>84</b>	<b>100</b>

**TABLA N-2**

**LOCALIZACION DEL DTN DE ACUERDO AL PUNTO DE CIERRE AFECTADO**

PUNTO	NUMERO	PORCENTAJE
1	14	16.67
2	19	22.61
5	3	3.57
1 - 5	24	28.57
2-4	10	11.90
2-3	3	3.57
1-2-4	10	11.9
HERNIA CEREBELOSA	1	1.19
TOTAL	84	100

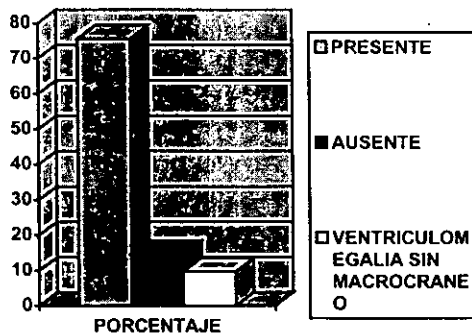
**GRAFICA LOCALIZACION DTN DE ACUERDO A PUNTO DE CIERRE AFECTADO**



**TABLA 3**

**PRESENCIA DE HIDROCEFALIA EN PACIENTE CON MIELOMENINGOCELE Y MENINGOCELE**

HIDROCEFALIA	NUMERO	PORCENTAJE
PRESENTE	31	75.61
AUSENTE	6	14.64
VENTRICULOMEGALIA SIN MACROCRANEO	4	9.75
TOTAL	41	100





**NIVEL DE LESION Y FUNCION MOTORA EN PACIENTES CON  
MIELOMENINGOCELE Y MENINGOCELE**

**TABLA 4**

LESION	FUNCION PRESENTE%	FUNCION AUSENTE%	NO CONSIGNADO %	NO VALORABLE %
LUMBAR	4.88	12.20	2.43	
SACRA	2.42			
TORACOLUMBAR		12.20		
SACROCOCCIGEA	4.87			
LUMBOSACRASACA	12.20	46.34		2.43
TOTAL	24.37	70.74	2.43	2.43

Función motora presente: la presencia de movimientos de extremidades espontaneas, con extensión y flexión rápida. Puede ser valorada al aplicar estímulo doloroso y se observa el retiro voluntario de la extremidad inferior sometida al dolor.

Función motora ausente: ausencia de los movimientos de extremidades espontanea o por estímulo doloroso.

**TABLA N-5**

**ALTERACIÓN DEL TONO MUSCULAR, SENSORIO Y TONO ANAL EN RECIÉN  
NACIDOS CON MENINGOCELE Y MIELOMENINGOCELE EN LA PRIMERA  
SEMANA DE VIDA**

RAZÓN	SI	PORCENTAJE	NO	PORCENTAJE	NO CONSIGNADO	PORCENTAJE	TOTAL
TONO Muscular	7	17.07	6	14.63	28	68.30	41
SENSORIO	3	7.32	4	9.76	34	82.92	41
TONO ANAL	6	14.63	14	34.15	21	51.22	41

## DISCUSIÓN

La utilización del ultrasonido como medio de diagnóstico prenatal, ha permitido la detección de defectos del tubo neural desde etapas tempranas de la gestación, la sensibilidad del ultrasonido como medio diagnóstico para DTN en poblaciones de alto riesgo, permiten diagnosticar anencefalias en el 100% de los casos y el 80 % de los casos de espina bífida con una tasa de falsos positivos de 1.4%, lo cual ha sido descrito por Main y colaboradores (10); En la presente serie de casos se comprueba este alto porcentaje diagnóstico de los DTN mediante la utilización de ultrasonografía de segundo nivel, donde se demuestra que en el Departamento de Medicina Materno Fetal se puede detectar el 97% de las Secuencias de Arnold Chiari, el 100 % e las craneoraquisquisis así como el 100 % de los encefaloceles, correspondiendo un diagnóstico acertado al 87% de los casos al compararse con el diagnóstico clínico al nacimiento

Los defectos del tubo neural reportados en México para el año de 1998 correspondían el 71.3% a la anencefalia, que se localiza a nivel del punto de cierre número 2, el 23.5% a espina bífida y el resto a otros diagnósticos, según lo reportado por Betancourt y Cabrioto (2).

El 80% de los recién nacidos que presentan mielomeningocele el defecto se encuentra localizado a nivel de la región lumbar (punto de cierre número 1).

Los defectos localizados en nuestros 84 pacientes presentaron diferencias en cuanto a lo descrito anteriormente. El 28.57% se presentó a nivel de la región lumbosacra, que corresponde a la unión del punto 1 y 5, el segundo lugar lo ocupan los defectos del cierre localizados en el punto número 2 22.61%

(anencefalia, acraea, Holoacraea), el tercer lugar corresponde a los defectos localizados entre la unión de los puntos 2-4 (localización de los encefaloceles occipitales) y los puntos 1-2-4 (craneorraquisquisis)

La presencia de hidrocefalia se puede presentar del 70 al 90% de los casos de espina bífida, en caso de mielomeningocele que afecte la porción toracolumbar o lumbar, se ha descrito del 85 al 90% de los casos según lo descrito por Main y colaboradores. (10) la presencia del mielomeningocele o meningocele pueden provocar por efecto mecánico bloqueo del acueducto de Silvio que ocurre en el 40 al 70% de los recién nacidos con hidrocefalia.

De los 41 pacientes que presentaban mielomeningocele o meningocele, se reporto la presencia de hidrocefalia en el 75.61% (31), ventriculomegalia sin macrocraneo en el 9.75% (4) y no se presentaron alteraciones de los diámetros craneales en el 14.64% (6), los hallazgos son similares a los descritos anteriormente

El grado de alteración de la función motora en las extremidades inferiores tiene relación directa con el nivel al cual ocurre la lesión, lesiones por abajo de L2 probablemente puedan deambular con prótesis podálica completa, pacientes con lesión por debajo de S1 pueden presentar función motora adecuada.

De los 41 pacientes con mielomeningocele y meningocele no se documento función motora en las extremidades inferiores en el 70.74% (29), correspondiendo de esta cifra el 46.34% (19) a lesiones localizadas en la región lumbosacra. El segundo lugar corresponde a lesiones localizadas en la región lumbar y

toracolumbar ambas con un 12.20%(5). La función motora se reportó en el 24.37%, (10), presentando el 12.20 % (5) de los casos en el área lumbosacr

En los expedientes revisados no se documenta el nivel preciso de la lesión, si existe alteración parcial de la motilidad, por lo cual e los datos para valorar el pronóstico no son completos. Se detectaron 22 recién nacidos con alteración en la posición de los pies, alteración en ambos el 14%, afectación solamente pie derecho el 27.27%(6) pie izquierdo 9.09%.

El 5.95% (5) de los pacientes con DTN presentaron infección concomitante siendo 2 casos de sepsis, una meningitis una neuroinfección y un caso no consignado el tipo de infección. En el departamento de neonatología se toma como norma la implementación de antibióticos profilácticos para evitar este tipo de complicaciones que agravan el pronóstico del recién nacido con meningocele o mielomeningocele íntegro o roto.

De los pacientes con Meningocele y mielomeningocele (41) se documento la presencia de saco íntegro en el 46.34% ( 19), roto en 48.78% y 2% no consignado, la literatura menciona que la complicación más frecuente en este tipo de pacientes es la ruptura del saco, que presenta como consecuencia la exposición de tejido neural a la acción de las sustancias químicas contenidas en el líquido amniótico, produciendo daño al tejido nervioso y alteración de la función por debajo del nivel de la lesión sumado al daño ya producido por la falta de cierre, 4 pacientes con mielomeningocele presentaron ruptura una durante la cesárea y tres en su estancia hospitalaria

De los 41 pacientes con mielomeningocele o meningocele el 41.46% (17) fueron operados, realizándose un total de 17 mieloplastias, colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal en 16 casos . Desconocemos los datos postcirugía, debido que los pacientes son remitidos a otros hospitales para su manejo post-quirúrgico y seguimiento.

En los 41 pacientes con meningocele o mielomeningocele la presencia de tono muscular se reporta en el 17.07%, ausencia en el 14.63% y no consignado en el expediente en el 68.3%

La valoración del sensorio en estos mismos pacientes se reporta presente en el 7.32%, ausente en el 9,76% y no consignado en el 82.92%

La valoración del tono anal tiene similares características presentando tono en el 14.63%, ausencia en el 34.155 y no consignado en el 51,22%, por lo anterior podemos ver que existe falta de información consignada e los expedientes que nos brindarian una idea del estado motor y sensitivo de las extremidades inferiores.

Los datos analizados muestran la alta sensibilidad que tiene el ultrasonido de segundo nivel, para la detección de los DTN lo cual nos brinda un medio adecuado e inocuo para la identificación de estas lesiones y el seguimiento prenatal, así se observo que el 48% de los DTN pueden ser compatibles con la vida (meningocele y mielomeningocele), si no presentan defectos concomitantes o alteraciones estructurales.

## CONCLUSIONES:

Los defectos del tubo neural son alteraciones del sistema nervioso central de origen multifactorial, esporádicos y con menor frecuencia, debido alteraciones cromosómicas o ligadas a un patrón familiar. Se ha identificado la presencia de tres puntos de cierre que son ácido fólico dependientes (1,2 y 5), lo cual nos hace pensar que la implantación de medidas preventivas mediante la suplementación de ácido fólico a las mujeres en edad reproductiva, disminuirían en un 70% la incidencia de Defectos del Tubo Neural en nuestra población, esto ha sido comprobado en varios estudios a nivel mundial (6,7,12,13)

La utilización del ultrasonido para diagnosticar DTN en nuestra institución, ha demostrado ser muy alta, con valores predictivos positivos del 96%, similares a los reportados en la literatura mundial. para todos los defectos del tubo neural, si tomamos en consideración los defectos por separado, se observara que tiene el mismo valor diagnostico que lo reportado en otros países, siendo por lo anterior de un inmenso valor para él diagnostico, valoración del manejo a brindar tanto a la madre como el feto, seguimiento fetal y valoración de las probables complicaciones, tratando de evitar el aumento de morbimortalidad al feto ya con riesgo por el tipo de alteración que presenta.

Los defectos en los puntos de cierre involucrados muestra en esta serie de casos, se presentan en el 46.34% en la región lumbosacra que involucra al punto número 1 y 5, se observa alteración de la función motora en extremidades inferiores en el 70.74% de los pacientes afectados de meningocele o

mielomeningocele, lo cual nos habla del mal pronóstico de estos bebés para la función motora y su adaptación a la sociedad.

No existe actualmente una hoja de recolección de datos que sea utilizada por los servicios de Pediatría, Gineco-Obstetricia y Medicina Materno Fetal, para la captación de información de los fetos afectados con DTN, lo cual nos brindaría una fuente de información para estudios posteriores, a su vez podrán servir a futuro para determinar pautas de manejo de estos pacientes no nacidos que ameritan el mejor trato que se les pueda brindar.



## BIBLIOGRAFIA

- 1- García Cavazos: Abordaje Genético de los Defectos del Tubo Neural  
Monografía de Mielomeningocele 1: 129-134, 2000. Congreso de  
Mielomeningocele. México DF Sociedad mexicana de genética. 2000
- 2- Betancourt y Cabrioto Panorama Epidemiológico de los Defectos del Tubo  
Neural en México. Monografía de Mielomeningocele 1: 19 – 28 1996.  
Congreso de Mielomeningocele. México DF. sociedad mexicana de  
genética.2000
- 3- Seller MJ Recent Developments in Understanding of the Aetiology of Neural  
Tube Defects. Clin Dysmorphology 4, 93- 104 1995.
- 4- Van A, Kalousek G, Cheuroff DJ and et al. Evidence of Multi-Site Closure of  
the Neural Tube in Humans, Am J Medical Genetics 47: 723-743 1993.
- 5- Botto R, Owen O, Rotenstein Z and et al. Neural tube defects The New Engl J  
Med,341,20 1999 1509-1519.
- 6- Lewis B, Holmes MD, Shirley G, Driscoll MD, and Atkins. Etiologic  
Heterogeneity of Neural Tube defects New England Journal of Medicine  
294,365-369, 1976.
- 7- Mallone L, Driscoll S, Atkins Drugs in Pregnancy: Anticonvulsants. Seminars in  
Perinatology, 21: 2 114- 123 1997.
- 8- Weeks M, Waller DK, Mills JL, Simpson JI, and et al. Gestational Diabetes.  
Does the presence of risk factor influence perinatal outcome?. American  
Journal Obstet Gynecol 171, 1003-1007 1994.

- 9- Miller D, Little J, Elwood JM. Maternal hyperthermia as a possible cause of anencephaly. *The Lancet*, march 11, 519-520 1978
- 10- Main DM, Mennuti MT. Neural tube defects: Issues in prenatal Diagnosis and Counselling. *Obstetrics and Gynecology* 67,1 1-15 1986.
- 11-Callen W *Ecografía en Obstetricia Y Ginecología*. Editorial panamericana, tercera edición 1997.
- 12-Reider Dj, Milunsky A prevención de los defectos del Tubo Neural por la Administración periconcepcional de Ácido Fólico. *Clínicas de Gineco-Obstetricia*: 4, 491 – 510 1994.
- 13-Ceizel AE Dudas I. Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptual vitamin supplementation . *New England Journal of Medicine*. 327: 1832 – 1835. 1992
- 14-Oluyinka O, Adzick Scott Fetal Surgery for Myelomeningocele. *Seminars in Perinatology* 23,6 462-473 1999.
- 15 -Sarwark JF Spina Bifida *Pediatric Clin North America* 43,5 Oct 1151- 1157 1996.
- 16-Días MS Li Vettali Enfermedad Neuroquirúrgica, *Clínicas de Perinatología* 6,28 1583-1597
- 17 Chervevak FA, y colaboradores Perinatal Management of Meningomyelocele *Obstet Gynecol* 63:376 1984.
- 18- Hogge WA and et al. Diagnosis and management of prenatally detected myelomeningocele. A preliminary report. *American journal Obstet Gynecology*,163: 1061-5. 1990.