

EXENCEFALIA

Girvent M., Astor J., Cano S., Álvarez V., Pereda A., Porta O., Ojeda F.
Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Granollers.
Barcelona.
e-mail: mgirvent@fhag.es

La exencefalia es una malformación fetal frecuente que gracias al diagnóstico prenatal podemos diagnosticar precozmente.

Presentamos 2 casos clínicos que corresponden a estadios distintos de exencefalia o ausencia de bóveda craneal que se observaron en nuestro centro durante el año 2005.

CASOS CLÍNICOS

- 1) Paciente de 30 años, gestante de 13^{3/7}s., paridad 0-0-0-0.
 - Antecedente de esterilidad primaria.
 - Diagnosticada en otro centro de **anencefalia**, acude a nuestro servicio para confirmación e ILE por malformación fetal incompatible con la vida extrauterina.
 - Se induce dilatación cervical mediante laminaria produciéndose la expulsión del feto, requiriendo posterior legrado uterino.



- 2) Paciente de 21 años, gestante de 13 s., paridad 3-0-1-3.
 - Antecedentes de fumadora importante.
 - Sospecha ecográfica de **exencefalia**, acude a nuestro servicio para confirmación e ILE.
 - Inducción de parto con prostaglandinas vía vaginal, se produce la expulsión en bloque del feto y la placenta.



La exencefalia es una malformación incompatible con la vida extrauterina, que consiste en la ausencia de la bóveda craneal con presencia de restos encefálicos. Si se dejaran evolucionar podrían concluir en una anencefalia. Su incidencia se estima entre el 1¹ y el 2'8/ 1000 nacidos vivos².

Histológicamente el parénquima cerebral corresponde con el grado de madurez según la edad gestacional, aunque con el tiempo el tejido encefálico degenera por el contacto con el líquido amniótico³. La falta de acción del eje hipotálamo-hipofisario conlleva a una hipoplasia suprarrenal secundaria^{3,4}.

En la etiología intervienen factores genéticos y ambientales^{1,4}. Puede repetir en embarazos subsiguientes.

Varios estudios localizan el defecto genético en el brazo corto del cromosoma 2, zona crítica para el correcto desarrollo del sistema nervioso central^{5,6,7,8}. Otro estudio más reciente se centra en el 7p22 y el 10q25.3 como posible origen de la mayoría de defectos del tubo neural¹.

Entre los factores ambientales, observamos diferencias geográficas, la incidencia aumenta en zonas pobres y con inadecuada alimentación. Hay evidencia científica que la administración de ácido fólico durante el embarazo disminuye el riesgo de exencefalia. Esto se explicaría al ser el folato un componente importante en el metabolismo del carbono, necesario para la síntesis de ADN y proteínas⁹. En algunos grupos de alto riesgo de déficit de folato, como son las madres que toman fármacos antiepilépticos, no está probado que su administración consiga disminuir el riesgo^{9,11}. Un estudio caso-control con 70 embarazadas apunta el efecto protector de los preparados multivitamínicos².

En cuanto a la **clínica** que puede acompañar el cuadro, destaca la alta frecuencia de hidramnios y la refractariedad del útero a la administración de oxitocina. Cuando no se realiza diagnóstico prenatal suelen ser gestaciones cronológicamente prolongadas, en especial si no presentan hidramnios⁴.

El **diagnóstico** se hace mediante ecografía. A partir de las 8-9 semanas de gestación se puede observar la irregularidad del polo cefálico del feto y en ocasiones la ausencia de los ventrículos cerebrales. En la undécima semana de gestación se hace evidente la falta de cubierta ósea en la bóveda craneal¹². Morfológicamente la falta de calota hace que la cara sea muy prominente y las orbitas protuyan (imagen ecográfica en batracio). Cerca del 70% de estos fetos son de sexo femenino^{3,4}. Niveles elevados de a-fetoproteína predicen con fiabilidad la mayoría de defectos del tubo neural, incluyendo la anencefalia⁴.

En un **futuro**, el estudio de esta patología fetal pasaría por el diagnóstico genético y bioquímico de las células fetales⁹, para determinar precozmente el riesgo individual y así poder tomar la decisión más adecuada.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Rampersaud E, et al. 1Whole genome-wide linkage screen for Neural Tube Defects reveals regions of interest on chromosomes 7 and 10. *J Med Genet*. 2005 Apr 14; [epub ahead of print].
2. De la Rosa V., Guzmán L., Guarneros CA. Maternal risk factors associated with anencephaly. *Ginecol Obstet Mex*. 2000Dec;68:476-81.
3. Cabero L., Carreras E., Toran N. Atlas de malformaciones fetales congénitas. Ediciones Mayo. 2005(1).
4. Williams, Cunningham. Tratado de obstetricia. 20 ed.1998.
5. Sepulveda W., Corral E., Avala C., Be C., Gutierrez J., Vasquez P. Chromosomal abnormalities in fetuses with open neural tube defects:prenatal identification with ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004 Apr;23(4):352-6.
6. Thangavelu M., Frolich G., Rogers D. Partial duplication 2p as the sole abnormality in two cases with anencephaly. *Am J Genet A*. 2004 Jan 15;124(2): 170-2.
7. Dias MS., Partington M. Embryology of myelomeningocele and anencephaly. *Neurosurg Focus* 2004 Feb 15;16 (2):E1.
8. Doray B., Favre R, Gasser B., Girard-Lamaire F., Schluth C., Flori E. Recurrent neural tube defects associated with partial trisomy 2p22: report of two siblings and review of literature. *Genet Couns*. 2003; 14(2): 165-72.
9. Pulikkunnel ST, Thomas SV. Neural tube defects: pathogenesis and folate metabolism. *J Assoc Physicians India*. 2005 Feb;53:127-35.
10. Zhu H, Lu W, Laurent C, Shaw GM, Lammer EJ, Finnell RH. Center for Environmental and Genetic Medicine, Institute of Biosciences and Technology, Texas A&M University System Health Science Center, Houston, Texas Genes encoding catalytic subunits of protein kinase a and risk of spina bifida. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2005 Sep;73(9):591-6.
11. Frey L., Auser WA. Epidemiology of neural tube defects. *Epilepsia*. 2003; 44Suppl .: 4-13.
12. Machado RA., Bizot ML., Carvalho MH., Waissman AL., Bunduki V., Zugaib M. Sonographic markers of exencephaly below 10 weeks gestation. *Prenat Diagn*. 2005 Jan;25(1):31-3.