

Iniencefalia apertus, asociación con agenesia cerebelosa y pulmonar. A propósito de un caso

Drs. Aida Gutiérrez, Blanca Guerrero, Lorena Araujo, Aldo Giugni, Asdrúbal Rivas, Manuel Henríquez

Departamento de Obstetricia y Ginecología del Hospital Victorino Santaella Ruiz, Los Teques, Edo. Miranda

INTRODUCCIÓN

La iniencefalia es una rara malformación del sistema nervioso central (SNC), generalmente letal, que se caracteriza por: defecto del hueso occipital, cuerpos y láminas vertebrales cervicales, así como lordosis cervico-torácica exagerada, combinada frecuentemente con raquisquisis (1,2).

Este defecto del tubo neural fue descrito por vez primera en 1836, por Saint Hilaire (3). En 1947, Agüero publicó el primer caso en nuestro país (4).

La frecuencia reportada varía ampliamente, de 1:850 partos en Pakistán (5) a 1:40 000 nacidos vivos en Chile (6). En Venezuela, Cohen y Zapata (1985) (7), reportaron una incidencia de 1 en 193 265 nacidos en la Maternidad Concepción Palacios. Las Unidades de Perinatología de la Universidad de Carabobo (8) y del Hospital Universitario de Caracas (9), han encontrado 1 caso por cada 3 783 y 3 420 estudios ecográficos, respectivamente.

Se presenta el único caso de iniencefalia encontrado en el Hospital Victoriano Santaella (HVS), en Los Teques, desde julio de 1992 hasta diciembre de 1996.

Descripción del caso

Paciente de 18 años, primigesta, quien ingresa a nuestra institución por inicio de trabajo de parto a las 30 semanas (según fecha de última menstruación). Sin control prenatal. Con estudio ecográfico en instituto privado, que incluyó evaluación en tiempo real, Doppler color y pulsado. Dicho estudio reportó los siguientes hallazgos, en un feto femenino: 1. Quiste aracnoideo en fosa posterior. 2. Hidrocefalia. 3. Agenesia cerebelosa. 4. Acortamiento y rec-

tificación de columna vertebral. 5. Cuello corto o ausente. 6. Polihidramnios.

Niega antecedentes familiares, así como procesos infecciosos, ingesta de medicamentos y enfermedades de transmisión sexual durante el embarazo.

Por a amniorrexis, se recolectaron 3 000 ml de líquido amniótico claro. Parto eutócico, se obtuvo feto femenino sin signos vitales. Peso 1 750 g. Talla: 30 cm. (Figura 1 y 2).



Figura 1.



Figura 2.

El examen macroscópico externo del feto, evidencia: polo posterior de la cabeza adherido al dorso del tórax, en el espacio interescapular. La piel de la cabeza adherida al dorso del tórax y la piel de la cara se continúa con la del tórax ventral. Marcada lordosis de la columna cervical.

La inspección macroscópica interna demostró: Ausencia de hueso occipital con salida de parte del encéfalo y meninges a través de este defecto. Ventriculomegalia moderada. Cerebelo ausente. Falta de láminas posteriores, así como espina bífida en las primeras vértebras cervicales. Confluencia de la cavidad craneana con el canal medular. En la cavidad torácica se evidencia ausencia de pulmón izquierdo. No había otras malformaciones.

DISCUSIÓN

Desde la apertura del Servicio de Obstetricia del Hospital Victorino Santaella Ruiz, en julio de 1992 hasta diciembre de 1996, se han reportado 21 337 nacidos vivos. La incidencia de iniencefalia corresponde a 0,04 x 1 000 nacidos vivos.

La iniencefalia se ha asociado a sífilis materna, ingesta de sedantes (10) y baja paridad (1). Meizner

y col. (11) señalan que en el 90% se trata de fetos femeninos, como ocurrió en nuestro caso.

Varios de los hallazgos ecográficos prenatales fueron corroborados en la anatomía patológica y coinciden con algunos de los criterios citados por Bermúdez y col. (8), para el diagnóstico ultrasónico de iniencefalia:

a. Columna vertebral corta y deformada. b. Ausencia parcial o total de occipucio. c. Dorsiflexión extrema de la cabeza. d. Perfil plano. e. Depresión de la nuca. f. Polihidramnios.

El presente caso corresponde a una iniencefalia *apertus*, según la clasificación de Lewis (2), quien denomina *apertus* aquel caso que cursa con cefalocele y *clausulus* cuando no existe tal patología.

En el 41,1% de los casos la iniencefalia se ha visto acompañada de otras malformaciones (12-14), entre las cuales están: anencefalia, agenesia de vermis cerebeloso, agnatia, labio y paladar hendido, onfalocele, hernia diafragmática, hipo e hiperplasia pulmonar, artrogriposis. En el presente caso se comprobó la ausencia de cerebelo diagnosticada por ecografía. La imagen sugestiva de quiste aracnoideo en fosa posterior parece haber correspondido al tejido encefálico inmaduro y/o meninges prolapsadas a través del defecto óseo.

Para nuestro conocimiento este es el primer caso de iniencefalia, presentado en Venezuela, asociado a agenesia total de cerebelo y pulmón.

El diagnóstico diferencial se debe realizar con anencefalia, mielomeningocele cervical y síndrome de Klippel-Feil, aunque este último es considerado por algunos autores, una forma leve de iniencefalia (15).

Se desconoce la etiología de la iniencefalia. Se han propuesto varias teorías, entre ellas: 1. Falla en el cierre del tubo neural durante la embriogénesis (8). 2. Ruptura de la porción superior del tubo neural posterior al cierre (16), hipótesis apoyada por la presencia de piel que cubre el defecto espinal y craneal. 3. Teoría vascular (8,17), según la cual una alteración de la angiogénesis limitaría el aporte de nutrientes al tejido neural en desarrollo y ocasiona su ruptura.

La iniencefalia no siempre es letal. Se han reportado pocos casos con sobrevivida a largo plazo (18), así como la corrección quirúrgica del defecto cervical (19).

El ultrasonido de alta resolución y su uso

transvaginal permiten un diagnóstico precoz certero, no sólo de iniencefalia (20) y del resto de anomalías del sistema nervioso central, sino también, de las malformaciones asociadas. De esta manera se puede suministrar una mejor asesoría a los padres.

REFERENCIAS

1. Freedman P, Jeanty P. Iniencephaly. *The Fetus*. 1991;1(2):1-4.
2. Alter M. Malformations of the skull, face and brain. En: Gorlin R, Golman H, editores. *Thoma's oral pathology*. St. Louis: The C.V. Mosby Co.; 1970.p.1-10.
3. Saint Hilaire G. Iniencephalus in histoire des anomalies de organization. París: JB Bailliere; 1836.
4. Agüero O. Inieñcéfalo. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1947;7:222-225.
5. Haider P, Jaferey S. A rare neural tube defect: a report of eight cases in Pakistán. *Asia-Oceania J Obstet Gynaecol* 1991;17(3):241-246.
6. Aguila A, Nazer J, Bentjerodt R. Prevención de defectos de cierre del tubo neural, a propósito de un caso de iniencefalia. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1994;59(1):53-56.
7. Cohen R, Zapata L. Diagnóstico prenatal de las malformaciones del sistema nervioso central por ultrasonido. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1985;45(3):131-141.
8. Bermúdez A, Sosa A, Rivas M, Miraz M. Iniencefalia: serie de 6 casos. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1995;55(3):161-165.
9. Marín L, González G, Martínez B, Guevara F, Tortoledo M. Iniencefalia: un raro defecto del sistema nervioso central. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1996;56(3):171-175.
10. Romero R, Pili G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC, editores. *Prenatal diagnosis of congenital anomalies*. Norwalk: Appleton Lange; 1998.
11. Meizner I, Levi A, Katz M, Maor E. Iniencephaly: a case report. *J Reprod Med* 1992;37(10):885-888.
12. Hernández C, Gouveia M, La Manna R, Guevara F, Gil E, Caleiras E. Iniencefalia asociado a anencefalia: reporte de dos casos y revisión de la literatura. *Ultrasonido Med* 1993;9:43-44.
13. Rodriguez M, Reik R, Carreño T, Fojaco R. Cluster of iniencephaly in Miami. *Pediatr Pathol* 1991;11(2):211-221.
14. Potter E, Craig J. *Pathology of the fetus and the infant*. Chicago: Year Book Medical Publishers; 1975.
15. Gabriel R. Malformaciones del sistema nervioso central. En: Menkes J, editor. *Neurología infantil*. Barcelona: Salvat; 1983.p.136-199.
16. Stevenson R, Kelly J. Vascular basis for neural tube defects: a hypothesis. *Pediatr* 1987;80(1):102-106.
17. Katz V, Aylsworth A, Albright S. Iniencephaly is not uniformly fatal. *Prenatal Diagn* 1989;9(8):595-599.
18. Gartman J, Melin T, Lawrence W, Power S. Deformity correction and long-term survival in an infant with iniencephaly. *J Neurosurg* 1991;75(1):126-130.
19. Sherer D, Hearn-Stebbins B, Harvey W, Metlay L, Abramowicz J. Endovaginal sonographic diagnosis of iniencephaly apertus and craniorachischisis at 13 weeks, menstrual age. *J Clin Ultrasound* 1993;21:124-127.
20. Zurita JA, D' Alessio JF, Carrasquel C, Silva JG, Do Nascimento J. Iniencefalia, diagnóstico ecográfico. Reporte de un caso. *Ultrasonido Med* 1996;12:43-45.

*La Academia Nacional de Medicina
y la
Gaceta Médica de Caracas*

Expresan su profundo agradecimiento por la colaboración económica para el mantenimiento de esta Revista, ahora en su año 107 de publicación (la más antigua de Venezuela y tercera en Latinoamérica), de las siguientes entidades:

- 1. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas CONICIT.
Convenio N° - Rev- 98003233 del 15 de febrero de 1999.*
- 2. Consejo Nacional de la Cultura CONAC. Convenio DR - 1130.*