

## DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE CRANEOAQUISQUISIS: REPORTE DE CASO.

Penélope Terán<sup>1</sup>, Bárbara Das Neves<sup>1</sup>, Keyla Jiménez<sup>1</sup>, Linda Tovito<sup>1</sup>, Catherine Velarde<sup>1</sup>, Mónica Tang<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Gineco-Obstetricia del Hospital "Dr. Patrocinio Peñuela Ruiz". <sup>2</sup> Hospital Universitario Dr. José María Vargas, Av. Lucio Oquendo, La Concordia, San Cristóbal. Estado Táchira. [lilian.teran10@hotmail.com](mailto:lilian.teran10@hotmail.com)

### *Resumen*

Craneoraquisquis es un defecto del tubo neural caracterizado por el cierre anormal del mismo, en forma única o de cremallera, basado en la teoría del cierre múltiple. Se presenta en 1.7 de cada 1000 embarazadas. El diagnóstico se puede realizar por la presencia de alfafetoproteínas y acetilcolinesterasa en el suero materno o en el líquido amniótico, que amerita estudios imagenológicos seriados durante la etapa de embriogénesis para hacer un diagnóstico definitivo. Se presenta caso ocurrido en el "Hospital Universitario Dr. José María Vargas", junio del 2003. Paciente de 36 años de edad, V gesta, múltipara, con embarazo de 23 semanas más 5 días por fecha última regla, encontrándose como hallazgo ecográfico en control prenatal, malformación fetal compatible con defecto del tubo neural. Se discute caso con la paciente quien autoriza interrupción del embarazo. Se induce trabajo de parto y se obtiene feto femenino, sin signos vitales con peso de 140 gramos y talla de 17 centímetros, con deformidad en el nivel de cráneo y solución de continuidad que se extiende a través de la línea media de la región dorsal.

**Palabras Claves:** Craneoraquisquis, embriogénesis, ecografía.

### *Abstract*

#### **Ecografic diagnoses of craneorachischisis: A case report.**

Craneorachischisis is a neural tube defect that is characterized by the abnormal closing of the neural tube, in one unique way or in rack or zipper way, based on the multiple closing theory. Appears in 1,7 of each 1000 pregnancy. The diagnosis is determined by the presence of alfafetoproteins and acetilcolinesterase in the maternal serum or in the amniotic liquid. It is necessary to make imagenologic studies in the embryogenesis stage in order to make a definitive diagnoses. The present case was detected at the University Hospital "Dr José María Vargas" in June 2003. Patient 36 years old, V pregnancies, delivery with a 23 weeks and 5 days pregnancy by time of last period. She had an ecografic accidental finding in prenatal control of fetal malformation with a neural tube defect. The case is discussed with the patient who authorizes the interruption of her pregnancy. The deliver work is induced and it is obtained childbirth of feminine fetus, without vital signs, 140 grams of weight and 17 centimeters of height with a deformity at skull level and a column loss of continuity that extends through the medium line of the dorsal region.

**Key words:** Craneorachischisis, embryogenesis, ecografic.

**INTRODUCCIÓN.** La craneoraquisquis se refiere a un defecto del tubo neural, donde hay un fracaso total del cierre del mismo, es decir, el defecto craneal abierto (anencefalia) está en continuidad con la médula espinal (disrafia espinal). Esta anomalía se produce entre los 32 y 36 días de amenorrea, ocasionando en la mayoría de los casos un aborto espontáneo. El diagnóstico definitivo, preciso y seguro se realiza a partir de las 12 a 13 semanas de la gestación con la ayuda de la técnica ecográfica (Little 1992).

Se han observado diferencias geográficas, étnicas y cambios seculares en la prevalencia de estos defectos,

dándole relevancia también a su heterogeneidad clínica y etiológica ( Khoury 1982, Hall 1988).

Exceptuando el pequeño grupo de los defectos del tubo neural de etiología conocida tanto genética (del gen de la enzima 5,10 metilnetetrahidrofolato-reductasa), como cromosómica y ambiental, la mayoría se presentan clínicamente aislados y se admite para ellos una causa multifactorial resultado de la interacción de factores genéticos y ambientales (Botto 1999).

Desde finales de la década de los años setenta y coincidente con la difusión del diagnóstico prenatal, se ha observado una disminución de estos defectos al

nacimiento con una prevalencia de 1,01 por cada 1000 nacimientos ecográfico (ICBDM 1991).

### REPORTE DE CASO.

Paciente femenina de 36 años de edad, natural de Colombia y procedente Rubio, V gesta, III para, I aborto con fecha última regla 15 enero 2003, quien acude a control prenatal, encontrándose como hallazgo ecográfico casual, malformación fetal motivo por el cual es referida y previa valoración se ingresa.

**Antecedentes familiares:** Padre muerto por cáncer gástrico.

**Antecedentes gineco-obstétricos:** Menarquia: 13 años. Ciclos menstruales irregulares de 8-9 días de duración, eumenorreicas. Sexarquia: 16 años. Pareja Sexual: 1 pareja. Anticonceptivos orales: Triquilar por 3 años; nordete por un año. Dispositivo intrauterino: niega. V Gesta III para I. Aborto en 1993. Fecha de último parto: septiembre de 1991. Mayor peso fetal: 3,800 kilogramos. Grupo Sanguíneo: B, factor Rh positivo. VIH – VDRL: Desconocido.

Embarazo actual controlado, con tres estudios ecográficos que reportan:

Ecosonograma del día 28 junio 2003: Embarazo de 23 semanas, anencefalia?

Ecosonograma del día 30 junio 2003: Embarazo de 24 semanas, Defecto del tubo neural. (Fig. 1)

Ecosonograma del día 01 julio 2003: Embarazo de 24 semanas, Malformación congénita del sistema nervioso central compatible con craneoraquisquisis, acraea? Anencefalia?

**Examen físico de ingreso:** Paciente en condiciones clínicas estables, afebril, hidratada, eupneica con los siguientes signos vitales: Tensión arterial: 110 / 70 mm Hg. Frecuencia cardiaca: 86 latidos/minutos. Frecuencia respiratoria: 18 respiraciones/minuto. Normocéfala, pupilas isocóricas normoreactivas a la luz, fosas nasales permeables, mucosa oral húmeda. Cardiopulmonar estable. Mamas simétricas no secretantes. Abdomen globoso a expensas de útero grávido con feto único, dificultad para precisar presentación fetal. Altura uterina: 16 centímetros. Frecuencia cardiaca fetal presente. No dinámica uterina. Genitales externos: normoconfigurados, vagina de trayecto libre, normotónica, normotérmica con cuello grueso permeable al orificio cervical externo, sin sangrado a través de los mismos. Extremidades simétricas sin edema. Neurológico conservado.

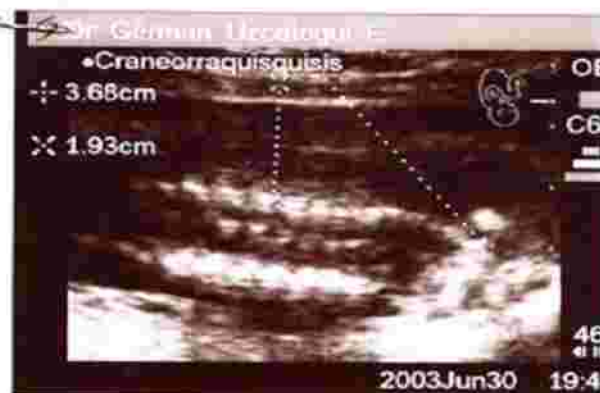


Fig. 1. Ecosonograma del día 30 junio 2003 : Embarazo de 24 semanas, Defecto del tubo neural

### Se ingresa con la impresión diagnóstica de:

Embarazo de 23 semanas + 5 días por fecha de última regla. Alto riesgo obstétrico.

Malformación fetal: Craneoraquisquisis.

Periodo intergenesico prolongado.

Multiparidad.

**Comentario:** Paciente valorado en conjunto con adjunto del servicio de gineco-obstetricia del Hospital Universitario “Dr. José María Vargas”, quien en vista de hallazgos ecográficos encontrados en control prenatal del embarazo actual, donde se evidencia solución de continuidad a nivel de la línea media por lo que se decide ingresar para evacuación del producto por vía vaginal. Se obtiene feto con características fenotípicas del sexo femenino, sin signos vitales, con peso de 140 gramos y talla de 17 centímetros (Fig. 2). Con deformidad en el nivel de cráneo y solución de continuidad que se extiende a través de la línea media de la región dorsal (Fig. 3). Globos oculares protuidos (Fig. 4). Inmediatamente después de la expulsión se lleva a cabo la revisión instrumental, y seis horas más tarde se decide su egreso.



Fig. 2. Feto: longitud 17 cm., peso 140 g.



Fig. 3. Solución de continuidad que se extiende a través de la línea media de la región dorsal.



Fig. 4. Feto con globos oculares protuidos.

**DISCUSION.** Ante paciente femenina de 36 años de edad con diagnóstico ecográfico de defecto del tubo neural (craneorraquisquisis) detectado en la semana 23- 24 de gestación, se planteó la posibilidad de aborto terapéutico debido al mal pronóstico y la incompatibilidad del la condición del feto con la vida

extrauterina. Motivo por el cual fue referida a este centro por medico especialista en gineco-obstetricia para interrumpir la gestación. Embriológicamente esta patología se caracteriza por el cierre anormal del tubo neural, en forma única o de cremallera, basado en la teoría del cierre múltiple del mismo (Golden 1983); lo que explica mejor la heterogeneidad clínica y etiológica de estos defectos. Por un lado se describen los distintos tipos clínicos de defecto del tubo neural (anencefalia, encefalocele, espina bífida alta y baja, craneorraquisquisis) según el punto de cierre afectado (Busam 1993, Martínez Frías 1998) y por otro, justifica su etiología heterogénea al suponer que puede existir un control génico diferente para los distintos cierres. Se han propuesto cinco puntos de cierre en el humano, de los cuales en la craneorraquisquisis el fallo está representado en los cierres 1, 2 y 4 (Van Allen 1993). El cierre 1 comienza en los somitas 1 a 3 y procede bidireccionalmente; caudalmente progresa hacia el neuroporo posterior y forma la médula espinal. En sentido anterior, el cierre llega más allá de las placodas óticas en el extremo posterior del romboencéfalo. El cierre 2 se inicia en la porción cefálica en la unión del prosencéfalo y mesencéfalo y progresa de forma bidireccional. En sentido caudal, el cierre prosigue hasta el fin del extremo anterior del romboencéfalo, mientras que rostralmente progresa sobre la porción anterior del prosencéfalo, donde se encuentra con la parte caudal del cierre 3. El cierre 4 se sitúa sobre el romboencéfalo, pero ocurre de forma diferente: los pliegues se aproximan pero no se fusionan como en los otros puntos, completándose el cierre por una membrana epitelial sobre esta área. (Van Allen 1993). Fenotípicamente se evidencian fetos cuyos globos oculares suelen estar protruidos debido a un incompleto desarrollo de los huesos que constituyen la órbita, la porción inferior de la cara esta normalmente desarrollada aunque se acompaña en algunas ocasiones de paladar hendido y labio leporino, además de la solución de continuidad que se extiende por la región dorsal del embrión (Holmes 1976). Patologías como la estudiada en este caso clínico se pueden diagnosticar precozmente determinando la presencia en el suero materno o en el líquido amniótico de alfafetoproteínas y acetilcolinesterasa, ya que indican con muy buena probabilidad que el feto presenta un defecto del tubo neural, sin embargo amerita estudios imagenológicos de alta resolución seriados durante el primer trimestre que es la etapa de embriogenesis para poder hacer un diagnostico preciso y definitivo. (Laurence 1986).

## REFERENCIAS

Little J, Elwood M. 1992. Geographical variation. En: Elwood JM, Little J, Elwood JH (Eds.). Epidemiology and control of neural tube defects. Oxford University Press. Oxford.

Khoury MJ, Erickson JD, James LM. 1982. Etiologic heterogeneity of neural tube defects: clues from epidemiology. *Am J Epidemiol* 115: 538-548.

Hall JG, Friedman JM, Kenna BA et al. 1988. Clinical, genetic and epidemiological factors in neural tube defects. *Am J Hum Genet* 43: 827-837.

Van der Put N, Steegers-Theunissen R, Frosst P et al. 1995. Mutated 5,10-methylenedihydrofolate reductase as a risk factor for spina bifida. *Lancet* 346: 1070-1071.

Van der Put NM, Gabreels F, Stevens EM et al. 1998. A second common mutation in the methylenetetrahydrofolate reductase gene: an additional risk factor for neural tube defects? *Am J Human Genet* 62: 1044-1051.

Botto LD, Moore CA, Khoury MJ et al. 1999. Neural tube defects. *N Engl J Med* 341: 1509-1519.

ICBDM (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems) 1991. Congenital malformations worldwide. Elsevier. Amsterdam.

Golden JA, Chernoff GF. 1983. Anterior neural tube closure in the mouse: fuel for disagreement with the classical theory. *Clinical Research* 31:127A.

Busam KJ, Roberts DJ, Golden JA. 1983. Clinical teratology and consultation case report. Two distinct anterior neural tube defects in a human fetus: evidence for an intermittent pattern of neural tube defects. *Teratology* 48: 399-403.

Martínez Frías ML, Sanchis A, Aparicio P et al. 1998. Description of the characteristics of cases with noncontiguous neural tube defects identified in a series of consecutive births. *Teratology* 57: 13-16.

Van Allen MI, Kalousek DK, Chernoff GF et al. 1993. Evidence for multisite closure of the neural tube in humans. *Am J Med Genet* 47: 723-743.

Holmes LB, Driscoll SG, Atkins L. 1976. Etiologic heterogeneity of neural tube defects. *N Engl J Med* 294: 365-369.

Laurence KW. 1986. Prenatal, detection and prevention of neural tube defects in south Wales. *J soc health* 106:153-160.

Recibido: 24 nov. 2006.

Aceptado: 24 abril

2007.