

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POST GRADO



**CARACTERIZACION MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO  
CENTRAL EN RECIEN NACIDOS**

**FLOR DE MARIA GARCIA ALVARADO**

Tesis

Presentada ante las autoridades de la  
Escuela de Estudios de Postgrado de la  
Facultad de Ciencias Médicas  
Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría  
Para obtener el grado de  
Maestra en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

Julio 2016



# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El(la) Doctor(a): Flor de María García Alvarado

Carné Universitario No.: 100023106

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Pediatría**, el trabajo de TESIS **CARACTERIZACIÓN MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN RECIÉN NACIDOS**

Que fue asesorado: Dra. Claudia G. Galicia Urías

Y revisado por: Dr. Marco Antonio Cifuentes MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para julio 2016.

Guatemala, 09 de junio de 2016

  
**Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.**

Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

  
**Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.**

Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades

/mdvs

Cuilapa Santa Rosa, 02 de Marzo de 2016

**Dr. Marco Cifuentes**  
**Docente Responsable**  
**Postgrado de Pediatría**  
**Universidad San Carlos de Guatemala**  
**Hospital Regional de Cuilapa**  
**Presente**

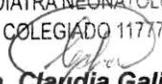
**Estimado Dr. Cifuentes:**

*Atentamente me dirijo a usted, deseándole éxitos en sus labores cotidianas, el motivo de la presente es para informarle que he sido ASESOR del trabajo de tesis titulado:*

**“MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL REGIONAL DE CUILAPA”**

*Realizado por el estudiante Flor de María García Alvarado, de la Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el cual ha cumplido con todos los requerimientos para su aval.*

*Sin otro particular por el momento, me suscribo de usted,*

**Atentamente,**  
*Claudia G. Galicia Urias*  
PEDIATRA NEONATOLOGA  
COLEGIADO 11777  
  
**Dra. Claudia Galicia**  
**Departamento de Pediatría**  
**Hospital Regional de Cuilapa**  
**ASESOR**

**Cuilapa Santa Rosa, 07 de abril de 2016**

**Dr. Miguel García**  
**Coordinador Específico de Programas de Postgrados**  
**Universidad San Carlos de Guatemala**  
**Hospital Regional de Cuilapa**  
**Presente**

**Estimado Dr. García:**

*Por este medio le informo que he revisado el trabajo titulado:*  
**“MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL REGIONAL DE CUILAPA”** *el cual corresponde al estudiante* **FLOR DE MARIA GARCIA ALVARADO**, *de la Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, por lo que le doy mi aval para continuar con los procesos correspondientes.*

*Sin otro particular, me suscribo de usted.*

**Atentamente**

**Dr. Marco Antonio Cifuentes**  
**Maestría en Pediatría**  
**Colegiado 7410**

  
**Dr. Marco Antonio Cifuentes MSc**  
**Hospital Regional de Cuilapa**  
**REVISOR**

## **AGRADECIMIENTOS A:**

Principalmente a Dios por la vida, por la sabiduría y el entendimiento que me ha brindado hasta el momento, por ser mi fortaleza cada día. Gracias Diosito por todas tus bendiciones.

A la Universidad San Carlos de Guatemala, mi casa de estudios por excelencia, Alma Mater del saber, lugar que me dio la oportunidad de realizar mis estudios superiores.

A la Facultad de Ciencia Medicas y Escuela de Estudios de Postgrado, por brindarme los conocimientos durante mis años de estudio.

Al Hospital Regional de Cuilapa, por ser mí segundo hogar durante los años de mi formación.

A la Doctora Claudia Galicia por asesorar mi investigación y sobre todo por ser una luz en mi formación. Gracias por sus enseñanzas y cariño.

A mis Maestros Dr. Cifuentes, Dr. Luna, Dr. García; Gracias por sus enseñanzas.

A mis Padres Alfonso y Angélica seguirán siendo mi mejor ejemplo a seguir, los amo.

A mis Hermanos Manuel y Fabián son mi orgullo, espero este triunfo les ayude para motivarse y poder alcanzar sus metas.

A mi Esposo Erick García eres mi sostén y junto a ti todo ha sido tan fácil, gracias por apoyarme en momentos que creí que no podía continuar, y por amarme como lo haces, te amo precioso y A mi Ericka Sofia, te soñé tanto!! y antes que tu nacieras luce por superarme y poder darte un mejor futuro y un ejemplo a seguir. Te amo canchita.

A mis Suegros gracias por el cariño incondicional y por compartir junto a mi este triunfo.

A mis cuñados los aprecio mucho y agradezco el cariño que me dan.

A mis compañeros de promoción (Acajabon, Chepelito, Payes) y amigos fue grato compartir con ustedes estos años. Los aprecio.

## INDICE DE CONTENIDOS

	PÀGINA
RESUMEN	i
I. INTRODUCCIÓN	1
II. ANTECEDENTES	2
III. OBJETIVOS	19
IV. MATERIALES Y METODOS	20
V. RESULTADOS	23
VI. DISCUSION Y ANALISIS	30
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	34
VIII. ANEXOS	37

## INDICE DE GRAFICAS

	PAGINA
GRAFICA 1	24
GRAFICA 2	25
GRAFICA 3	26
GRAFICA 4	27
GRAFICA 5	28
GRAFICA 6	29

## **RESUMEN**

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar sólo superadas por las malformaciones cardíacas; El sistema de vigilancia para defectos del tubo neural del Ministerio de Salud Pública en el 2011 reporta una mayor incidencia de malformaciones congénitas en la población indígena por tener altos índices de desnutrición. En el Hospital Regional de Cuilapa se observó un aumento de pacientes con malformaciones del sistema nervioso central, lo cual hizo importante determinar los factores que se han involucrado con mayor frecuencia en su aparición y el tipo de malformación que prevalece. A través de un estudio descriptivo transversal sobre la caracterización socio- demográfica y anatómica de los recién nacidos diagnosticados con malformaciones del sistema nervioso central ingresados al servicio de neonatología del Hospital Regional de Cuilapa. Se pudo establecer que de 420 pacientes ingresados en el periodo el 2012-2013 a la unidad de Neonatología un 6% presentaron malformaciones del SNC ocupando el primer lugar la anencefalia con un 31% seguido por Agenesia del cuerpo calloso 23% y Mielomeningocele 19.2%; el sexo masculino es el género más afectado con un 65%, en cuanto a la procedencia en Santa Rosa el 1er lugar lo ocupa el municipio de Nueva Santa Rosa con un 29%, seguida por Chiquimulilla 21% y Barberena 21%, y el no consumir dosis adecuadas de ácido fólico sigue siendo uno de los antecedentes asociados de riesgo para presentar anomalías del sistema nervioso central a pesar de prevención dada por el Ministerio de Salud Pública de Guatemala.

## I. Introducción

Las anomalías congénitas del Sistema Nervioso Central (SNC) constituyen hoy en día una de las causas más frecuentes de minusvalía infantil, su incidencia puede alcanzar hasta 1 de cada 100 nacidos aunque la frecuencia de presentación intraútero es superior puesto que debemos añadir aquellos casos que finalizan en aborto espontáneo o inducido; Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar dentro de las malformaciones congénitas. <sup>(6)</sup>Según la clasificación internacional de enfermedades, las malformaciones congénitas del sistema nervioso central se pueden clasificar en: anencefalia y malformaciones congénitas similares, encefalocelos, microcefalias, hidrocefalias, otras malformaciones congénitas del encéfalo, espina bífida y otras malformaciones congénitas de la medula espinal. <sup>(6)</sup>

A nivel mundial, según el libro de anomalías del tubo neural en Guatemala del Dr. Carlos Chua, la prevalencia de anomalías del tubo neural por 1,000 nacidos vivos en Estados Unidos, Canadá, España es de 1 caso, en Dinamarca es de 0.2 casos, cantidad muy inferior a Guatemala con 2.34 casos pues en los recién nacidos guatemaltecos los defectos congénito se presentan principalmente a nivel del Sistema Nervioso Central en su mayoría Anomalías del Tubo Neural (ATN). <sup>(2)</sup>

La alta prevalencia de anomalías congénitas ocurridas en Guatemala, ha obligado a implementar medidas de salud pública para tratar este tipo de anomalías, lo cual involucra un importante costo económico para las familias, comunidades y sociedad en general, lo que favorecerá a un menor desarrollo económico a nivel nacional, debido a que se está incrementando una población de jóvenes no activos económicamente.

Ante la necesidad de contar con información propia; es de suma importancia que el Hospital Regional de Cuilapa tenga estadísticas sobre Malformaciones del Sistema nervioso central ya que se ha observado un aumento de pacientes con malformaciones del Sistema Nervioso Central, por lo que es importante determinar los factores que se han involucrado con mayor frecuencia en su aparición y el tipo de malformación que prevalece.

## **II. Antecedentes**

Las enfermedades congénitas son aquellas debidas a un defecto presente desde el momento del nacimiento, que fue adquirido durante la etapa gestacional. El origen de las enfermedades congénitas puede ser genético o ambiental, ya sea de tipo físico, metabólico, químico o infeccioso. Congénito es cualquier rasgo que está presente desde el nacimiento, o sea que es adquirido durante el proceso de formación dentro del útero. Puede ser de origen genético, físico (radiación, etc.), químico (fármacos, tóxicos), o infeccioso (rubéola, varicela, sífilis, etc.), sustancias cancerígenas, agentesteratogénicos (alcohol, estrógenos sintéticos, VIH, toxoplasma, etc.).<sup>(9)</sup>

### **2.1. Epidemiología**

En general, la frecuencia de los defectos congénitos de causa genética tiene una distribución homogénea a nivel mundial. Ciertos defectos varían en sus frecuencias en diferentes países o regiones del mundo, debido a factores genéticos, biológicos y ambientales propios de cada región.

La incidencia mundial de defectos congénitos al nacimiento, oscila entre 25 y 62/1000 recién nacidos. Al menos 53 por 1000 individuos nacidos vivos tienen una enfermedad con un importante componente genético que se manifiesta antes de los 25 años de edad. La incidencia de desórdenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas a lo largo de la vida es de 43/1000 recién nacidos.<sup>(2,3)</sup>

### **2.2. Causas de las enfermedades congénitas:**

Entre el 60-70% de los casos de enfermedades congénitas tienen causas desconocidas, los restantes se deben a factores genéticos o ambientales.

Basta con un único gen anormal para causar un defecto congénito. El ser humano tiene un mínimo de 30.000-35.000 genes, que se ocupan de determinar rasgos (ojos, piel, etc.), controlan el crecimiento y desarrollo de los componentes físicos y químicos. Un niño recibe los genes de sus padres por partes iguales.<sup>(4,7)</sup>

Las causas ambientales pueden ser el abuso de drogas (alcohol, cocaína, etc.), las infecciones, la exposición a medicamentos u otros productos químicos. Muchas enfermedades congénitas son producto de una combinación de agentes genéticos y ambientales como el labio leporino, pie torcido, fisura palatina, defectos cardíacos.<sup>(3)</sup>

La causa comúnmente reconocida de anomalía congénita es la genética, estimándose que los mecanismos de transmisión de tipos mendelianos (autosómicos y ligados a los cromosomas sexuales en sus variedades recesivas o dominantes) son responsables del 20% de anomalías, las anomalías cromosómicas lo son en un 5% y la herencia poligénica o multifactorial es un porcentaje importante pero difícil de precisar.<sup>(1,2)</sup>

En este último caso se acepta la participación de varios genes como determinantes en la aparición de la anomalía, con frecuencia asociada a un factor ambiental (herencia multifactorial) como es el caso de la mayor parte de defectos del tubo neural (anencefalia, meningocele); son relativamente escasas las anomalías en la especie humana en los que ha sido posible establecer de modo inequívoco una relación de causa a efecto con un factor ambiental y ser considerado como teratógeno. Por ello las causas estrictamente ambientales son en gran parte, desconocidas o meramente especulativas.

Entre las que pueden reconocerse como teratógenas, deben incluirse la radiación ionizante, algunas infecciones (rubéola, citomegalovirus, herpes virus, toxoplasma y sífilis), así como determinados fármacos de efecto comprobado:

- a. Talidomida
- b. Antagonistas del Ácido fólico
- c. Dietilestilbetrol
- d. Análogos de la Vitamina A
- e. Organofosforados
- f. Antibióticos (Trimetroprin, Cefalosporinas, Quinolonas, entre otros)

**Efecto sospechado:**

- g. Trimetadiona
- h. Hidantoínas
- i. Ácido Valproíco
- j. Anticoagulantes cumarínicos

- k. Alcohol etílico
- l. Agentes citostáticos en general

Existen por otra parte factores maternos independientes del factor genético, capaces de aumentar la incidencia de anomalías. Tal es el caso de la diabetes mellitus.<sup>(6)</sup>

Los efectos adversos de las influencias ambientales pueden ejercerse a distintos niveles de la organización genética, es decir, produciendo mutaciones de gen único o monogénicas, anomalías cromosómicas detectables citogenéticamente o efectos oncogénicos que pueden manifestarse después de un período variable de latencia, como ocurre con la mayor incidencia de leucemia como efecto tardío de la irradiación o el efecto de un estrógeno no esteroide como el dietilestilbestrol administrado a la madre, que ocasiona un adenocarcinoma de vagina en las hijas.<sup>(6, 7)</sup>

### **2.2.1 Mutagénesis**

Se refiere a un cambio en un gen que le confiere una estructura bioquímica distinta y una nueva expresión funcional. El mayor porcentaje corresponde a las formas recesivas y que por tanto, no se expresan en estado heterocigoto, por lo que pueden no hacerse evidente durante varias generaciones hasta que el alelo anormal coincide en la fertilización con otro de la misma localización en el gameto del sexo opuesto.<sup>(7)</sup>

### **2.2.2 Alteraciones cromosómicas**

Los cambios cromosómicos detectables pueden consistir en alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas y puede producirse por varios mecanismos.

Alteraciones en el número (errores de división y separación (Poliploidía, Triploidía, Tetraploidía), Aneuploidía, Monosomía, trisomía, alteraciones en la estructura (errores en la reparación de lesiones cromosómicas. Deleciones, duplicaciones, inversiones, translocaciones; la edad avanzada de la madre, representa uno de los factores identificables más importantes en la génesis de trisomías autonómicas por errores de disyunción durante la meiosis.<sup>(8)</sup>

### 2.2.3 Teratogénesis

Es el desarrollo embriológico aberrante en el que pueden identificarse influencias ambientales específicas la descripción de un determinado efecto teratogénico en la especie humana exige la existencia de un patrón constante y repetitivo en los fetos cuando éstos han sido expuestos al agente en el mismo estadio del desarrollo. En el orden preventivo cualquier influencia ambiental que se haya mostrado con efecto teratogénico experimentalmente, debe considerarse potencialmente teratogénico para la especie humana. Ello es importante recordarlo al administrar fármacos a la mujer gestante sin que exista una indicación muy explícita y razonada, valorando riesgo y beneficio en cada forma individual. <sup>(7)</sup>

### 2.2.4 Radiación Ionizante:

Cualquiera que sea el origen de la radiación, el efecto es acumulativo, pero difícil de cuantificar en cuanto a la dosis que alcanza el embrión o el feto. Los efectos observables a dosis superiores a 100 rads son la microcefalia, malformaciones craneales o esqueléticas y retraso del crecimiento intrauterino y postnatal. Las dosis inferiores a 10 rads utilizadas en radiación diagnóstica médica tiene efecto teratogénico escaso o nula y el riesgo hipotético de una anomalía observable en el feto por radiación diagnóstica se sitúan 1 – 5 por 1000/rads de exposición. <sup>(7)</sup>

### 2.2.5 Factores ambientales maternos:

La madre es el ámbito de influencia inmediato para el feto. Por ello no sorprende que las alteraciones maternas puedan ser causa de anomalías fetales. <sup>(7,8)</sup> Las **causas ambientales** de anomalías congénitas están relacionadas con la salud de la madre y su exposición a enfermedades o sustancias químicas nocivas. Si una mujer contrae determinadas infecciones, como la rubéola, durante el embarazo, puede dar a luz a un bebé con alguna anomalía congénita. El abuso del alcohol por parte de la madre puede provocar el denominado síndrome de alcoholismo fetal, y ciertos medicamentos tomados por la madre durante el embarazo también pueden provocar anomalías congénitas

### **2.2.6 Factores anatómicos:**

Las anomalías uterinas se asocian a mayor frecuencia de determinadas malformaciones, particularmente de cadera, rodillas o pie. Con mayor unanimidad se reconoce el efecto de las bridas amnióticas en la génesis de amputaciones congénitas y anillos de constricción de las extremidades. <sup>(7,8)</sup>

### **2.2.7 Factores nutritivos:**

Se aconseja que las mujeres que han tenido hijos con defectos del tubo neural ingieran suplementos vitamínicos durante 3 meses y el primer trimestre de la gestación siguiente. <sup>(7,8)</sup>

### **2.2.8 Patologías Crónicas de la madre relacionadas a malformaciones Congénitas:**

#### **a. Diabetes Mellitus:**

La incidencia de malformaciones congénitas en fetos de madre diabéticas insulino dependiente es 2 – 3 veces mayor que las observadas en la población de gestantes o en hijos de padre diabético; la mayor parte de las malformaciones se producen antes de la semana 8 después de la última menstruación y dado que la insulina no cruza la placenta y que la insulina fetal no es demostrada antes de la semana 8, la hiperinsulinemia no puede razonablemente involucrarse como el factor teratógeno. Por otra parte, la frecuencia y gravedad de las malformaciones están en relación con la gravedad de la anomalía metabólica. <sup>(7,8)</sup>

#### **b. Edad Materna Avanzada:**

La edad materna avanzada condiciona un mayor riesgo de determinadas anomalías cromosómicas en el feto, particularmente las trisomías autosómicas y más específicamente la trisomía 21 o síndrome de Down. El riesgo específico para cada edad se incrementa hasta los 46 años. <sup>(7,8)</sup>

## **2. 3. Malformaciones del Sistema Nervioso Central**

La frecuencia de las malformaciones estructurales del SNC oscila entre el 0,5 y el 5% de RN, según distintos países, épocas y autores, y representan del 10 al 20% de las malformaciones congénitas. En conjunto se estima equivalente al porcentaje de digestivas y cardíacas. Son responsables del 70% de las muertes fetales y del 40% durante el primer año de vida.

La complejidad del desarrollo neurológico permite la existencia de múltiples anomalías morfológicas y estructurales. Su clasificación más útil está basada en el estadio evolutivo en el que se han originado, aunque a menudo están implicados más de uno, condicionando una extensa gama de defectos anatómicos y de manifestaciones clínicas. <sup>(8)</sup>

Los recientes avances en las técnicas de imagen han mejorado sus posibilidades diagnósticas, tanto durante el periodo prenatal como en el postnatal, y los progresos de la genética molecular han identificado una serie de genes implicados en el neurodesarrollo como los genes En, Wnt, Hox, Knox, Sonic y Pax, circunstancias que posibilitan una mejor comprensión de sus fundamentos fisiopatológicos y, posiblemente, en el futuro mejores medidas preventivas. <sup>(8)</sup>

### **2.3.1 Recuerdo embriológico**

El SNC, lo mismo que el periférico, deriva del ectodermo. La primitiva placa neural (17 días de gestación), situada en la porción dorso-medial del embrión, se pliega sobre sí misma; la soldadura de sus bordes origina el tubo neural, que estará totalmente cerrado al 29o día de vida intrauterina. Su desarrollo (neurulación) es tan intenso que curva dorsalmente al embrión sobre su eje longitudinal. <sup>(8)</sup> Ya antes del 25o día, su extremo cefálico acusa una intensa dilatación y se segmenta en tres vesículas encefálicas: la más próxima al rostro es el prosencefalo, que hacia el 32o día queda subdividido en diencefalo y telencefalo; este, en el ser humano, experimentará un particular desarrollo, transformándose en los hemisferios cerebrales; la vesícula medial constituye el mesencéfalo, la caudal y el rombencefalo, que a su vez se segmentara en metencefalo y mielencefalo; de ellas surgen el tronco cerebral y el cerebelo. Las cavidades que delimitan estas estructuras serán luego los ventrículos cerebrales y sus vías de comunicación. <sup>(8)</sup>

La porción media del tubo neural formara la región cervical y su extremidad caudal, la medula espinal. El propio tubo neural induce, a su vez, la formación del arco posterior vertebral y bóveda craneal e interviene en el desarrollo de cara, ojos y nariz. La formación del cerebro comienza con la progresiva migración de neuroblastos, entre las semanas 8 y 20 de gestación, con gran capacidad de división desde las paredes de los primitivos ventrículos matriz germinal hacia los incipientes hemisferios cerebrales, constituyendo la corteza cerebral. Los axones de estas neuronas no pierden el contacto con las paredes ventriculares, alargándose para formar la sustancia blanca subcortical. Los axones que cruzan entre los hemisferios constituyen el cuerpo calloso, completándose hacia el 5o mes, a partir del cual, y hasta el final del embarazo, se va produciendo la progresiva modelación de los surcos de la convexidad. <sup>(8)</sup>

### **2.3.2 Etiopatogenia**

Solo se conoce con exactitud en un escaso número de malformaciones; en más del 60% de las ocasiones es desconocida. Las causas potenciales son muy numerosas y diversas. Como otras malformaciones congénitas, pueden diferenciarse en exógenas (víricas, tóxicas, radioactivas, nutricionales, químicas, parasitarias), endógenas (anomalías cromosómicas, herencia mendeliana, mutaciones génicas) y multifactoriales por interacción de factores endógenos y exógenos. Diversos mecanismos, pocas veces bien determinados, serán los responsables últimos de detenciones o desviaciones del normal desarrollo neurológico. <sup>(8)</sup>

En general, el momento de la agresión sobre el feto es más importante que la propia naturaleza de la misma para condicionar una determinada malformación, ya que el mismo agente, actuando en diferentes periodos, puede condicionar distintos trastornos en el neurodesarrollo. Al tratar cada cuadro malformativo se insistirá sobre los factores conocidos. <sup>(8)</sup>

### **2.3.3 Clasificación de Malformaciones del Sistema Nervioso Central**

#### **a. Anomalías del cierre del tubo neuronal**

Los defectos del tubo neural son un grupo heterogéneo de malformaciones resultantes de un fallo en el normal cierre del tubo neural entre las semanas tercera y cuarta del desarrollo embriológico. Las formas más frecuentes son anencefalia, encefalocele y espina bífida. Formas menos comunes incluyen la iniencefalia, bandas amnióticas y otros tipos de anomalías espinales.

##### **a.1 Anencefalia**

Representa la forma máxima de craneosquisis o digrafía craneal, caracterizada por la ausencia de hemisferios cerebrales y de sus recubrimientos meníngeo, óseo y cutáneo, de modo que el tejido nervioso malformado y degenerado es directamente visible, mientras que el tronco cerebral y los núcleos basales pueden estar bien formados. Su etiopatogenia y prevención son similares a la de la espina bífida. La administración de ácidovalproico o de carbamazepina durante el primer trimestre de gestación aumentan su incidencia al 2%. Puede detectarse prenatalmente por ecografía, asociada a un hidramnios en el 20-50% de los casos. <sup>(8)</sup>

Esta impresionante malformación es incompatible con la vida: la mayoría son mortinatos y los nacidos vivos fallecen durante los primeros días 33 o semanas de vida, cuando reciben cuidados intensivos, cuya aplicación es muy discutible. El diagnóstico prenatal, aparte antecedentes familiares y polihidramnios, suele realizarse, al igual que en la espina bífida, mediante ultrasonidos y la determinación de alfafetoproteína y acetilcolinesterasa, en líquido amniótico. <sup>(8)</sup>

##### **a.2 Encefalocele**

Es una anomalía rara (1/6.500 RN), donde una porción del encéfalo se invagina a través de un orificio craneal, generalmente situado en la línea media (cráneo bífido). Está cubierto de tejido cutáneo y puede adoptar un aspecto pediculado o sésil. Tres cuartas partes de casos están localizados a nivel occipital medio, si bien puede aparecer en cualquier punto de la

bóveda o base del cráneo e incluso a nivel nasal y nasofaríngeo. Puede ir acompañado de alteraciones craneofaciales, como microcefalia, protrusión ocular, nariz prominente, fisura palatina o ensanchamiento del esqueleto facial; y neurológicas: hidrocefalia, agenesia del cuerpo calloso, porencefalia y espina bífida. Su etiopatogenia y prevención son similares a la de la espina bífida. <sup>(8)</sup>

El reconocimiento de las estructuras incluidas se consigue mediante transiluminación y, sobre todo, con TC y RM, que permiten evidenciar otras posibles malformaciones acompañantes. Es posible el diagnóstico prenatal aplicando la sistemática expuesta para la espina bífida. El pronóstico depende, fundamentalmente de la localización y naturaleza de los tejidos afectados. <sup>(8)</sup>

**Tratamiento quirúrgico.** Debe ser precoz, pero solo será verdaderamente útil en los meningoceles y encefalomeningoceles no asociados a otras graves anomalías. **Seno neurodérmico.** La mayoría tienen localización espinal, pero no son infrecuentes en cráneo, sobre todo en la región occipital media. <sup>(8)</sup>

### **a.3 Espina Bífida (Meningocele o Mielomeningocele)**

La Espina Bífida (meningocele o mielomeningocele) es un defecto de la vértebra que resulta en una exposición del contenido del canal medular. En la gran mayoría de los casos el defecto se localiza en el arco dorsal de la vértebra. La incidencia es de 1/1000. El defecto puede ser cerrado (15%) o abierto (85%) en función de que esté cubierto o no por piel. El diagnóstico intraútero de la espina bífida ha mejorado enormemente por la descripción de anomalías asociadas en el cráneo y el cerebro. Estos marcadores ecográficos incluyen el signo del limón en referencia a la forma del cráneo producido por la presencia de una impronta en el hueso frontal y el signo del plátano por la Medicina Materno-Fetal alteración de la cisterna magna (malformación de Arnold-Chiari) con un cerebelo ausente o con una curvatura anterior de los hemisferios cerebelosos muy pronunciada.

La sensibilidad de estos signos para la identificación de la espina bífida abierta es del 99%. En el 90% de los casos de espina bífida abierta hay una ventriculomegalia de grado variable al nacimiento aunque sólo un 70% la presentan en segundo trimestre. Cuando está presente,

en la mayoría de los casos se trata de una dilatación moderada. El diagnóstico incluye por supuesto la observación del defecto propiamente dicho: en el plano sagital la línea posterior que corresponde a los elementos posteriores de la vértebra y los tejidos blandos suprayacentes están ausentes a la altura de la lesión. En el plano trasversal los procesos laterales se separan y el canal queda expuesto en la parte posterior. En el corte coronal se aprecia la desaparición de la línea central que podemos ver en una columna sana y comprobaremos el ensanchamiento de las dos líneas externas. Otras anomalías asociadas muy frecuentes incluyen la luxación de cadera y deformidades en los pies (pie zambo o talipes equinovaro) probablemente en relación con un defecto de la inervación periférica.

#### **a.4 Malformación de Chiari**

Es denominada así la elongación y desplazamiento caudal de cerebelo y medula oblonga hacia el canal espinal cervical a través del agujero occipital. Suele coexistir con espina bífida e hidrocefalia. Puede constituir una anomalía de la trisomía 18. <sup>(8)</sup>

#### **b. Anomalías de la segmentación y división cerebral**

Comprenden holoprosencefalia, anomalías del septum pellucidum, síndrome de Klippel-Feil e impresión basilar. <sup>(8)</sup>

##### **b.1 Holoprosencefalia**

Término que, en sustitución del primitivo de arrinencefalia, indica un fallo en la separación del prosencefalo en dos hemisferios simétricos: los ventrículos laterales están sustituidos por una gran cavidad rellena de LCR. El defecto se produce antes del día 23 de gestación. Va acompañada generalmente de una aplasia de bulbos y tractos olfatorios y defectos mediales del macizo facial, así como alteraciones funcionales hipotalámicas. Su presentación habitual es esporádica, aunque es más frecuente en hijos de madres diabéticas.

## **b.2 Anomalías del septum pellucidum**

Esta estructura bilaminar, que separa ambos ventrículos laterales y estos del III ventrículo, puede presentar diversas alteraciones congénitas. El quiste de septum constituye la persistencia de una cavidad intraseptal propia del feto (cavum) más allá de los 4 o 5 meses de vida; ocasiona su ensanchamiento y raramente provoca síntomas por sí mismo, pero es frecuente su integración en cuadros malformativos y cuando su tamaño es suficiente, llega a obstruir el agujero de Monro ocasionando hidrocefalia.

La ausencia del septum provoca la fusión de los ventrículos laterales para originar una cavidad única central, siendo a menudo consecuencia de necrosis o desgarros en hidrocefalias con gran tensión. <sup>(8)</sup>

## **b.3 Síndrome de Klippel-Feil**

Esta típica malformación de la columna cervical consistente en un menor número y una fusión parcial o completa de las vértebras cervicales puede coexistir con hidrocefalo, espina bífida, malformación de Chiari, mielodisplasia o siringomielia; sus manifestaciones posibles son retraso motor o mental, paraplejia progresiva, debilidad y atrofia de los músculos braquiales y movimientos especulares de las extremidades.

## **b.4 Impresión basilar**

Es la invaginación intracraneal de los bordes del agujero occipital, con elevación secundaria del conjunto atlas-axis y odontoides. La mayoría de las veces es congénita y con incidencia familiar (herencia AD con expresividad variable); en ocasiones es adquirida y secundaria a una osteopatía metabólica (osteomalacia, osteogenesis imperfecta, raquitismo).

### **c. Defectos en la formación de los surcos cerebrales y de la migración y proliferación neuronales**

Entre ellos son incluidos: esquizefalia, porencefalia, anomalías en el desarrollo de las circunvoluciones cerebrales, heterotopias neuronales, agenesia del cuerpo caloso, malformaciones cerebelosas, síndrome de Dandy-Walker, microcefalia, megalencefalia e hidranencefalia.

#### **c.1 Esquizefalia**

Termino que se aplica a la existencia de hendiduras uni o bilaterales en los hemisferios cerebrales tapizadas de sustancia gris, que se extienden desde la piamadre hasta la líneaependimaria del ventrículo lateral, como consecuencia de un desarrollo defectuoso del manto cortical durante la migración neuronal, que puede estar determinada genéticamente (gen EMX2, 10q26.1). Se localizan casi invariablemente en la zona de las cisuras de Silvio. Existen dos tipos, según que los bordes estén abiertos (tipo I) o cerrados (tipo II). El córtex cerebral que tapiza sus bordes, si bien puede ser normal, habitualmente es polimicrogirico y en sus proximidades suelen existir neuronas heterotopicas. Sus márgenes tapizados de sustancia gris son un dato fundamental para diferenciarla de los quistes porencefalicos.

En el 80-90% de las ocasiones se observa agenesia del septum pellucidum o displasia septo-óptica. La forma bilateral suele manifestarse clínicamente por retraso psicomotor, epilepsia, retraso en la adquisición del lenguaje y compromiso motor, mientras que, en las unilaterales, la clínica depende del tamaño y localización de la hendidura. El diagnóstico es evidente por TC o RM. <sup>(8)</sup>

#### **c.2 Porencefalia**

Se denomina así una cavidad patológica en el parénquima cerebral, que está en comunicación con el sistema ventricular y, menos frecuentemente, con los espacios subaracnoideos de la convexidad, mientras que el quiste o cavidad pseudoporencefálica no suele presentar comunicación con el sistema ventricular. En el aspecto fisiopatológico, el

defecto original es un trastorno de la perfusión cerebral a nivel de los vasos pequeños, que acontece entre el 6o mes de gestación y el 1er mes de vida.

Aunque, por su carácter accidental, suele ser una patología esporádica, hay algunos casos familiares cuya explicación fisiopatológica y etiopatogenia no está clara. En general, estas cavidades son estáticas, aunque las porencefalias pueden llegar a agrandarse (porencefalia insuflada, souflante) produciendo aumento de la presión intracraneal y mayor deterioro cerebral. Su expresividad clínica depende de la extensión y ubicación. <sup>(8)</sup>

### **c.3 Anomalías de las circunvoluciones cerebrales**

Son consecuencia de alteraciones en la migración neuronal y suelen ir asociadas con otras malformaciones encefálicas e incluso extracerebrales. Las circunvoluciones pueden faltar prácticamente (liscencefalia o agiria), ser escasas y agrandadas (macrogiria o paquigiria) o estar incrementadas en número, pero poco desarrolladas y superficiales (polimicrogiria). <sup>(8)</sup>

En los dos últimos casos el defecto puede ser localizado (macrogiria o polimicrogiria en la displasia cortical focal) o afectar a un solo hemisferio. Clínicamente motivan retraso mental y parálisis cerebral infantil, a veces unilateral. <sup>(8)</sup>

### **c.4 Liscencefalia**

Está caracterizada por falta de medro, microcefalia, convulsiones rebeldes que generalmente se inician en los primeros meses de vida en forma de espasmos infantiles, mioclonias o crisis parciales clónicas; ocasionalmente va unida a defectos de desarrollo del cuero cabelludo a nivel parietal. Su diagnóstico prenatal no es posible antes de las 30 semanas de gestación. En el aspecto patológico y neurorradiológico se diferencian dos tipos principales: 1) liscencefalia tipo I, a este grupo pertenece el síndrome de Miller-Dieker.

El diagnóstico se obtiene por TC o, mejor, con RM. <sup>(8)</sup>

### **c.5 Heterotopias neuronales**

Son colecciones de neuronas en localización anómala, consecuencia de la falta o detención en su migración. Pueden constituir el único defecto cerebral o estar asociadas a diversas entidades (hipomelanosis de Ito, neurofibromatosis, síndrome de Zellweger, de Aicardi, de Potter). Se clasifican en tres grandes grupos: 1) heterotopias nodulares sub-ependimarias 2) heterotopias subcorticales y marginales glioneuronales 3) heterotopias laminares subcorticales

### **c.6 Agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso**

Puede ir asociada a diversas anomalías cerebrales congénitas (lipoma del cuerpo calloso, quistes interhemisféricos) y otros defectos de la migración neuronal, como heterotopías, polimicrogiria, porencefalia o hidrocefalia.

**Sintomatología clínica.** Puede faltar cuando es una anomalía aislada, pero en los demás casos, va acompañada de retraso mental, parálisis cerebral, convulsiones y alteraciones sensoriales.

### **c.7 Malformaciones cerebelosas**

La agenesia de cerebelo es excepcional, acompañada habitualmente de encefalopatía grave con retraso mental profundo y, en ocasiones, asintomática.<sup>(8)</sup>

La hipoplasia suele ser de aparición esporádica, pero puede heredarse a través de mecanismo AR (ocasionalmente asociada a agenesia del mesencefalo y metencefalo, y mutaciones en el gen EN2, situado en 7q36) y ligada a X o formar parte de otros síndromes neurológicos, como enfermedad de Werdnig-Hoffmann, Chiari tipo 2, síndrome de Dandy-Walker, síndrome de Norman (ataxia y retraso mental), síndrome PEHO (encefalopatía progresiva con edema periférico, hipsarritmia y atrofia óptica), síndrome COACH (hipoplasia cerebelar, oligofrenia, ataxia congénita, coloboma y hepatopatía), anomalía cerebelosa-aniridia de Gillespie, síndrome de Barth (hipoplasia pontocerebelosa), por lo que se confunde la semiología cerebelosa con la propia de cada uno de ellos.

### **c.8 Síndrome de Dandy-Walker**

Consiste en una gran dilatación del IV ventrículo, agenesia completa o parcial del vermis cerebeloso, atresia u oclusión de los agujeros de Magendie y Luschka. Aparece asociado con frecuencia a otras anomalías cerebrales o incluso sindrómicas (agenesia del cuerpo calloso, heterotopias neuronales, estenosis del acueducto, Klippel-Feil).

**Clínica.** Consiste en retraso en el desarrollo motor, unido a posiblemente a nistagmus, parálisis de nervios craneales y trastornos del ritmo respiratorio. Cuando la obstrucción de los forámenes del ventrículo impide la circulación del LCR, se desarrolla hidrocefalia.

**Diagnóstico.** El prenatal es posible a partir de las 18-20 semanas de gestación. El diagnóstico lo sugiere la forma del cráneo, dolicocefalo y con un occipucio saliente, donde la radiografía lateral evidencia una amplia fosa posterior y elevación del surco correspondiente al seno lateral. La transiluminación muestra una zona triangular de menor densidad a ese nivel; tal morfología la diferencia de la redondeada propia de los quistes aracnoideos del techo del IV ventrículo. La ecografía fontanelar en el lactante, la TC y la RM confirman la dilatación quística y la posible presencia de una hidrocefalia activa.

### **c.9 Quistes intracraneales congénitos**

La mayoría son quistes aracnoideos, de ubicación intraaracnoidea, frecuentes sobre todo a nivel de la cisura de Silvio, pero posibles en convexidad, cisura interhemisférica, silla turca y fosa posterior. <sup>(8)</sup>

### **c.10 Megalencefalia**

Constituye el precoz desarrollo de un cerebro anormalmente grande. Existe una forma familiar benigna (AD), predominante en varones. Otras veces se une a defectos estructurales encefálicos secundarios a trastornos en la migración y organización neuronal, manifestándose por retraso psicomotor y convulsiones. Puede, asimismo, formar parte de algunas enfermedades neurodegenerativas (Tay-Sachs, algunas mucopolisacaridosis, Canavan, Alexander) y facomatosis, como esclerosis tuberosa, neurofibromatosis y otras menos definidas (macrocefalia cutis marmorata congénita telangiectásica). Los ventrículos cerebrales pueden ser normales o moderadamente dilatados, lo que la distingue de una hidrocefalia. <sup>(8)</sup>

### **c.11 Hidranencefalia**

Rara malformación, consistente en la ausencia casi completa de hemisferios cerebrales, sustituidos por un saco membranoso relleno de LCR, estando conservados el tronco cerebral y el cerebelo. De presentación esporádica, es consecuencia de un defecto grave en la perfusión cerebral durante la vida fetal, que afecta sobre todo a los territorios irrigados por ambas arterias carótidas internas. Excepcionalmente es secundaria a un trastorno en el metabolismo energético mitocondrial.

### **d. Hidrocefalias**

Afecciones frecuentes en la infancia; consisten en un aumento excesivo de LCR en el interior de la cavidad craneal en relación con el volumen cerebral. Este aumento de licuor condiciona alguno o todos los siguientes trastornos básicos: aumento de la presión intraventricular y/o, subaracnoidea; aumento en el volumen de LCR intraventricular o subaracnoideo; aumento en el tamaño ventricular o subaracnoideo, circunstancias que inducen hipertensión endocraneal y aumento más o menos acentuado del tamaño del cráneo.

### **Clasificación**

Puede atenderse a varios criterios: a) según la localización del acumulo licuoral, distinguiendo hidrocefalia interna (dilatación de los sistemas ventriculares) e hidrocefalia externa (dilatación de los espacios subaracnoideos hemisféricos).

Se trata de una división artificial, puesto que puede coexistir un aumento de ambos compartimentos; b) según el momento de instauración, para separar la hidrocefalia congénita de la adquirida, lo que no siempre es posible establecer; c) según que la causa radique o no en una alteración primaria en la dinámica del LCR, hablando de hidrocefalia activa o pasiva; d) de acuerdo con la etiopatogenia, como sistemática preferible: 1) hidrocefalia obstructiva, cuando el LCR no puede abandonar las cavidades ventriculares debido a una obstrucción a nivel de alguna de sus intercomunicaciones; 2) hidrocefalia comunicante, si el LCR puede circular libremente por los ventrículos y salir de su interior, pero no se puede reabsorber debido a un bloqueo en las cisternas basales o espacios subaracnoideos, o bien por un defecto primario en la reabsorción; también cabe la posibilidad de que la causa radique en

una hiperproducción de líquido; 3) hidrocefalia constrictiva, caracterizada por la obliteración del bulbo, de la parte inferior del cerebelo, de las cisternas magna, bulbar, pontina y ambiens, disminuyendo así la salida de LCR del interior del IV ventrículo; 4) hidrocefalia normotensiva con circulación invertida, se define por la presencia de dilatación ventricular, con ángulo del cuerpo calloso  $< 120^\circ$ , tensión de LCR normal, circulación de LCR alterada “reflujo ventricular” y obstrucción a nivel de las cisternas o espacios subaracnoideos; 5) hidrocefalia pasiva, en que el exceso de LCR es compensatorio de una atrofia cerebral.

#### **e. Craneosinóstosis o Craneostenosis**

Este término se usa para indicar el cierre prematuro de una o varias suturas de los huesos del cráneo, independientemente de su etiología, que condiciona un crecimiento anormal del mismo. En condiciones normales, este crece en sentido perpendicular a las suturas (ley de Virchow); cuando alguna se cierra precozmente, su crecimiento se realiza en sentido paralelo a la sutura sinostotada.

### **III. Objetivos**

#### **3.1 Objetivo General**

Determinar la incidencia de malformaciones del sistema nervioso central en recién nacidos, ingresados al servicio de neonatología del Hospital Regional de Cuilapa.

#### **3.2 Objetivos Específicos**

3.2.1 Describir los tipos más frecuentes de malformaciones del sistema nervioso central.

3.2.2 Determinar el sexo más afectado de pacientes con malformaciones del sistema nervioso central.

3.2.3 Determinar edad materna con incidencia de hijos con malformaciones del sistema nervioso central.

3.2.4 Describir los antecedentes prenatales de madres de recién nacidos con malformaciones del sistema nervioso central.

3.2.5 Determinar la procedencia de recién nacidos con malformaciones del sistema nervioso central.

## **IV Material y Método**

### **4.1 Tipo de estudio**

Estudio descriptivo

### **4.2 Área de Estudio**

Servicio de Neonatología (Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales e Intermedios) del Hospital Regional de Cuilapa.

### **4.3 Universo o Población**

Todos los Recién Nacidos ingresados en el servicio de Neonatología del Hospital Regional de Cuilapa de los años 2012 a 2013.

### **4.4 Unidad de Análisis**

Registros médicos de pacientes internados con malformaciones del sistema nervioso central en recién nacidos ingresados al servicio de Neonatología.

### **4.5 Criterios de Inclusión y exclusión**

a. Criterios de inclusión: Todos los recién nacidos que nacen o no nacen en el Hospital de Regional de Cuilapa, con malformaciones del sistema nervioso central ingresados en servicio de Neonatología del Hospital Regional de Cuilapa de los años 2012 a 2013.

b. Criterios de Exclusión: b.1 Recién nacidos ingresados al servicio de neonatología sin anomalías del sistema nervioso central.

### **4.6 Variables estudiadas**

Son las siguientes: Recién Nacidos, Anomalías del Sistema Nervioso central, Sexo, Antecedentes Maternos, procedencia.

#### 4.7 Operacionalización de Variables

<b>Variable</b>	<b>Conceptual</b>	<b>Operacional</b>	<b>Escala de Variable</b>	<b>Parámetro</b>
<b>Recién Nacidos</b>	Paciente comprendido desde el nacimiento hasta 28 días	Edad del niño al momento de la consulta	Ordinal	<b>Días</b>
<b>Incidencia de Anomalías del SNC</b>	Recién nacidos con anomalías del SNC	Anomalías	Nominal	<b>Tipo de Anomalía</b>
<b>Sexo</b>	Diferencia clínica entre hombre y mujer	Masculino, Femenino	Nominal	<b>Masculino o Femenino</b>
<b>Tipo de Anomalía del SNC</b>	Defecto congénito del Sistema Nervioso central, dependiendo de su localización anatómica	Anomalía diagnosticada por Tomografía, Radiografía y Clínica	Nominal	<b>Clasificación de anomalías del SNC</b>
<b>Edad Materna</b>	Tiempo transcurrido desde el nacimiento de la madre hasta la fecha actual	Edad en años	Razón	<b>Numérica</b>
<b>Procedencia</b>	Origen o principio de donde nace una persona	Departamento o Municipio de Guatemala	Nominal	<b>Departamento de Guatemala</b>
<b>Antecedentes Maternos</b>	Número de hijos con anomalías del SNC, Riesgos según antecedentes Patológicos	Positivo o Negativo descritas en Registros médicos	Nominal	<b>Normal o Anormal</b>

#### **4.8 Instrumentos utilizados para la recolección de Información**

Las técnicas e instrumentos que se utilizaron para la recolección de la información fueron: boleta recolección de datos, expedientes clínicos.

#### **4.9 Procesamiento para la recolección de Información**

Se solicita autorización al Director Ejecutivo del Hospital Regional de Cuilapa para la realización del estudio en dicho hospital, además se solicita colaboración con el personal de estadística. Donde se realizó revisión de expedientes clínicos de los pacientes que cumplen los criterios de inclusión, recolectando la información en una boleta donde luego se procesaron los datos y fueron analizados para ser presentado los resultados según frecuencia en porcentajes.

#### **4.10 Procedimientos para garantizar aspectos éticos de investigación**

En el presente estudio la metodología utilizada se basó en la evaluación de la información obtenida a partir de la boleta de recolección de datos. Los datos se analizaron de manera anónima y solo el investigador tuvo acceso a la información para así garantizar la validez y confiabilidad del estudio.

#### **4.11 Procedimiento de análisis descriptivo de información**

Se utilizaron gráficos de pie para la presentación de resultados según su frecuencia.

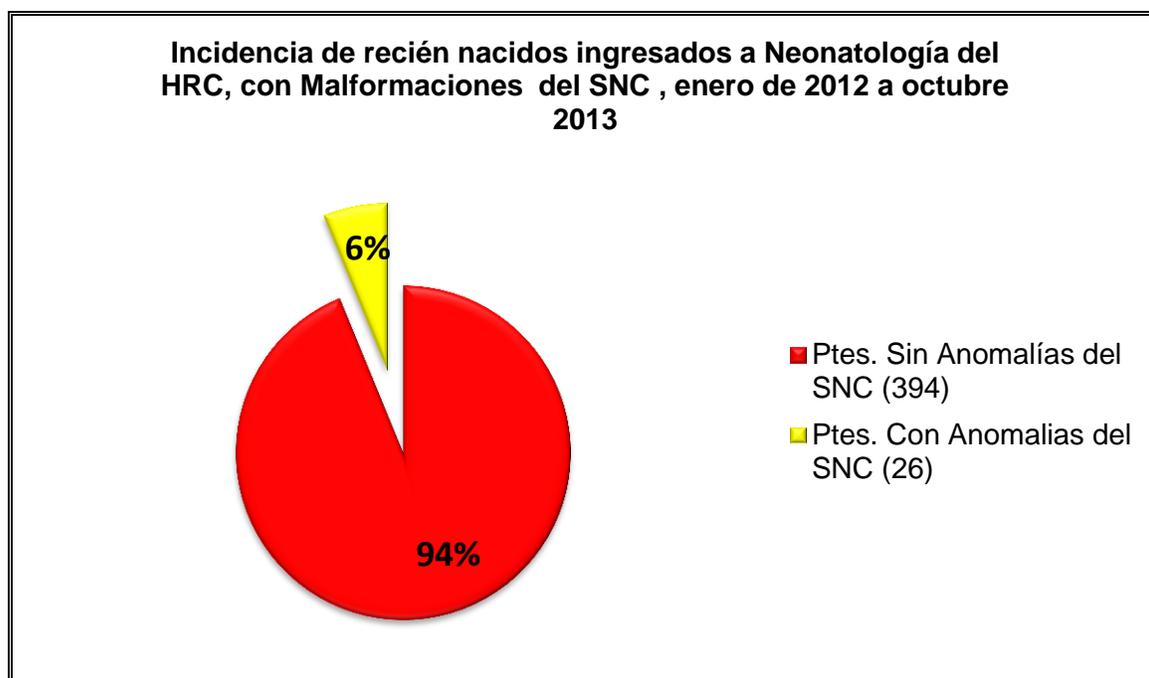
## **V. Resultado**

El presente estudio fue realizado en Recién Nacidos con anomalías del sistema nervioso central ingresados al servicio de neonatología del Hospital Regional de Cuilapa Santa Rosa en los meses de Enero 2012 a Octubre 2013, se observó que a pesar de ser una patología prevenible se pudo establecer que de los pacientes ingresados a la unidad de Neonatología un 6% (26 ptes ) presentaron malformaciones del SNC y el primer lugar lo ocupa anencefalia con un 31% seguido con agenesia del cuerpo caloso con un 23% y mielomeningocele con 19.2%. También se determinó que la mayor incidencia de malformaciones se encontró en el sexo masculino con una relación 2:1.

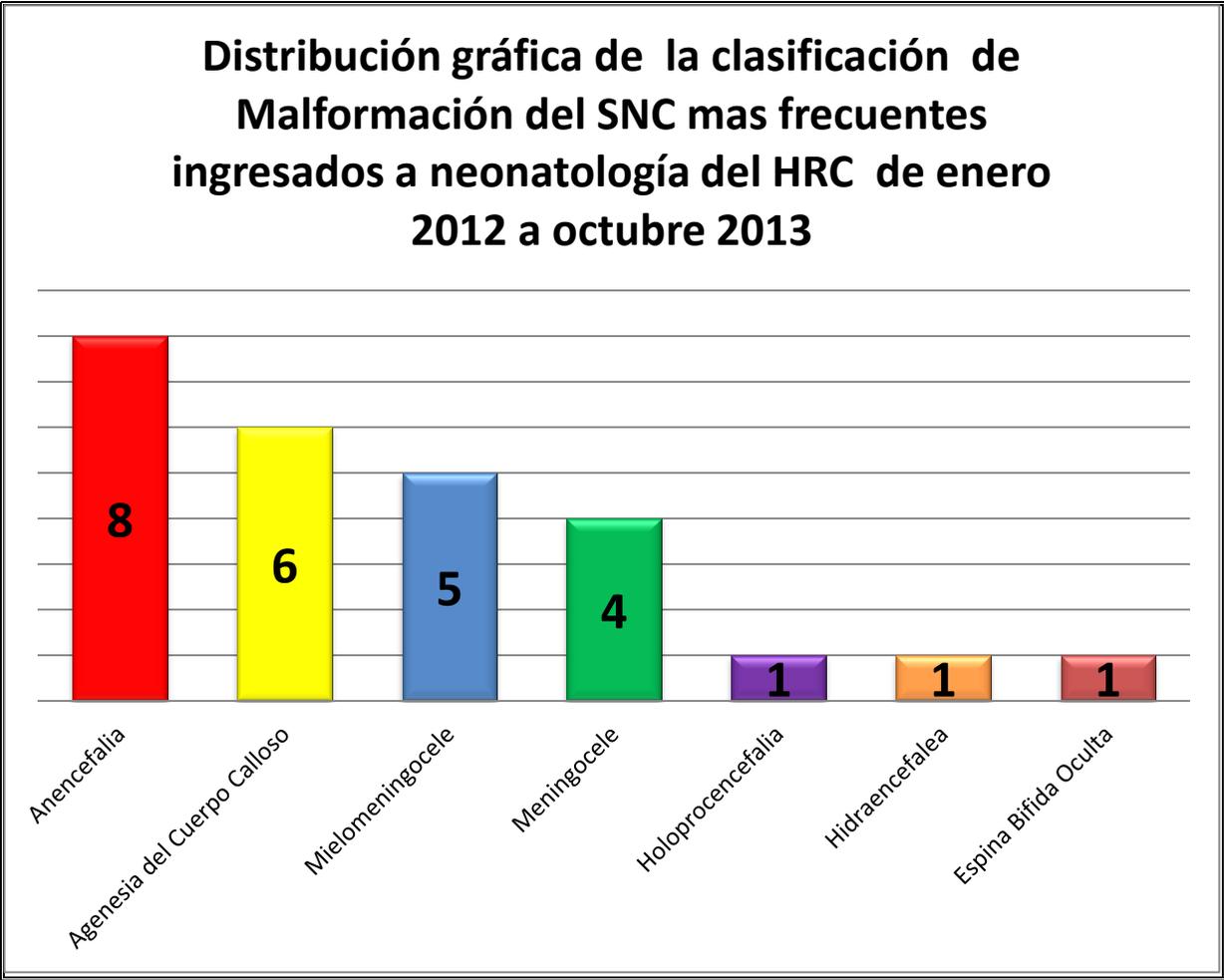
Se demostró que la edad materna asociada a malformaciones del SNC fue la comprendida entre 30 a 40 años con lo que ocupa un porcentaje de 73%, siendo un antecedente importante para riesgo de malformaciones del SNC tomando en cuenta que se determinó que de la totalidad de madres que dieron a luz recién nacidos con malformaciones congénitas todas presentaban algún factor de riesgo siendo el factor más frecuente la edad mayor de 35 años (25%), seguido del no uso de ácido fólico (25%), gran multiparidad (19%), antecedente de anomalías (14%) y como último pero no menor riesgo el ser primigesta juvenil (10%) , definitivamente no tomar ácido fólico sigue siendo uno de los antecedentes importante de riesgo para presentar anomalías del SNC; A pesar de prevención dada por el ministerio de Salud de Guatemala.

Como dato importantes se determinó que comparada la incidencia en tres departamentos con afluencia de pacientes al Hospital Regional de Cuilapa como son Jutiapa, Jalapa y Santa Rosa, Santa Rosa con un 54% tiene la incidencia más alta de anomalías del SNC probablemente por la cercanía al HRC, de los municipios de Santa Rosa el 1er lugar lo ocupa Nueva Santa Rosa con un 29%, seguida por Chiquimulilla con un 21% y Barberena con 21%; lo cual apoya al estudio del Dr. Carlos Chua en su revisión 2,004 donde describe que a nivel nacional Santa Rosa ocupa el 5to lugar con incidencia del anomalías del SNC.

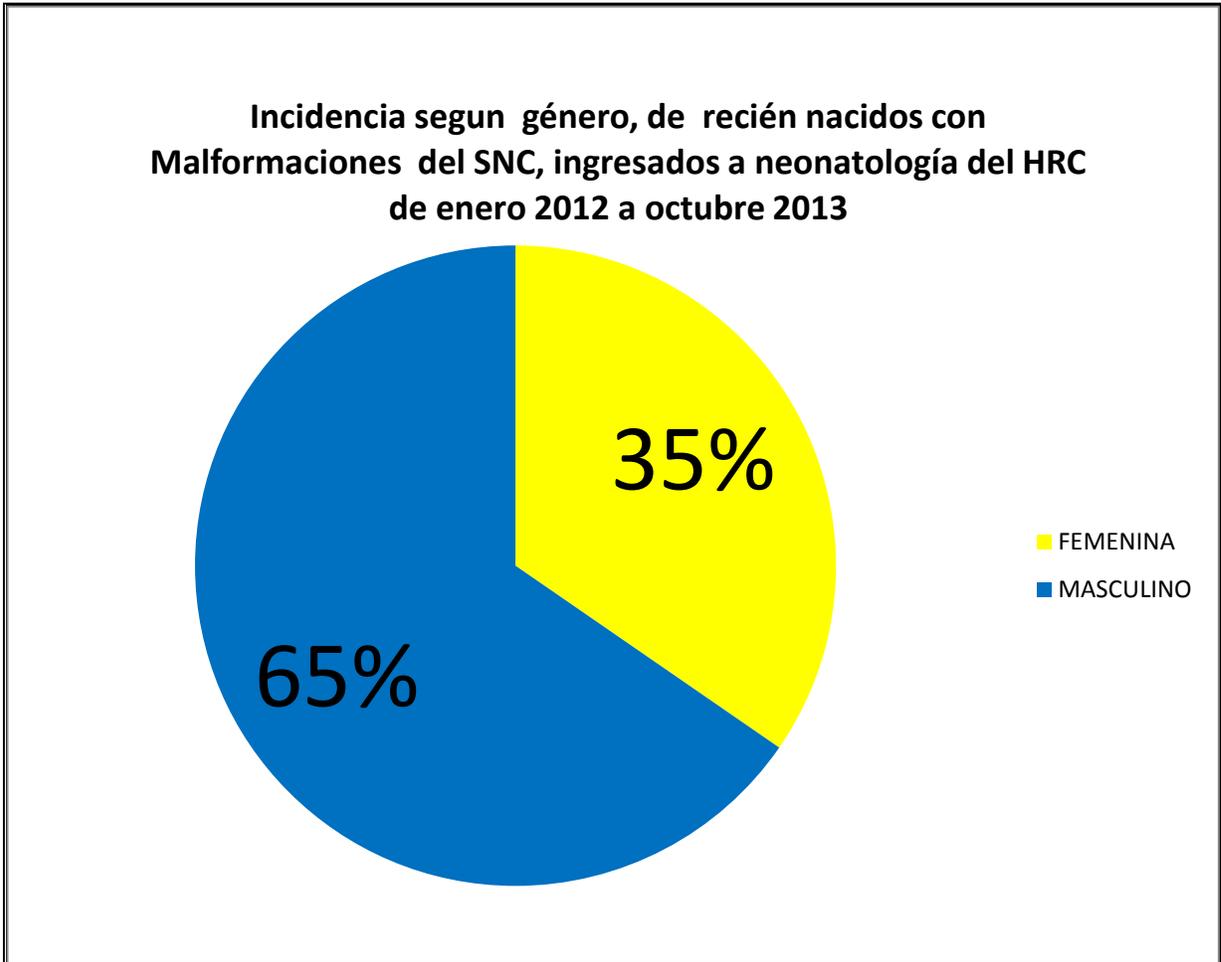
**GRAFICA 1. Recién Nacidos con Anomalías del Sistema Nervioso Central.**



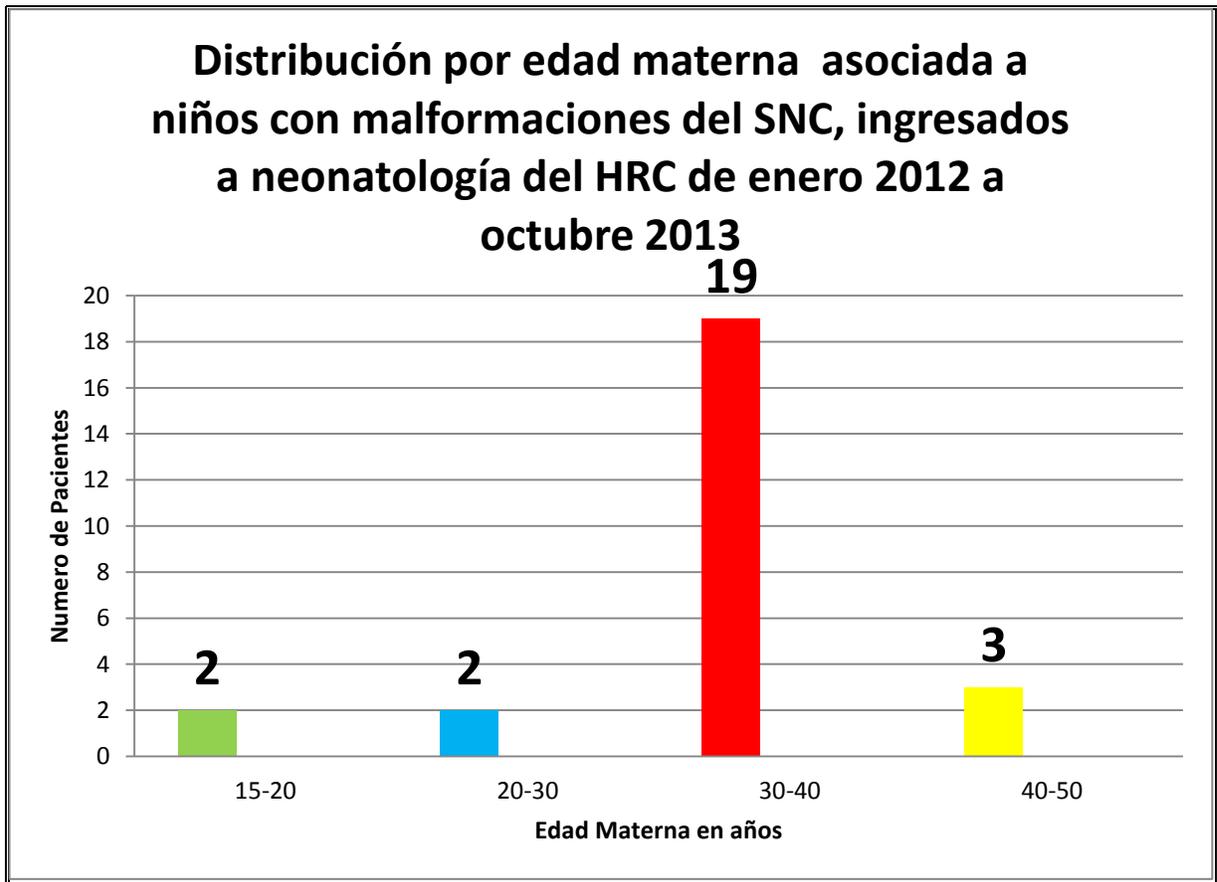
**GRAFICA 2. Número de pacientes con Anomalías del Sistema Nervioso Central según su clasificación.**



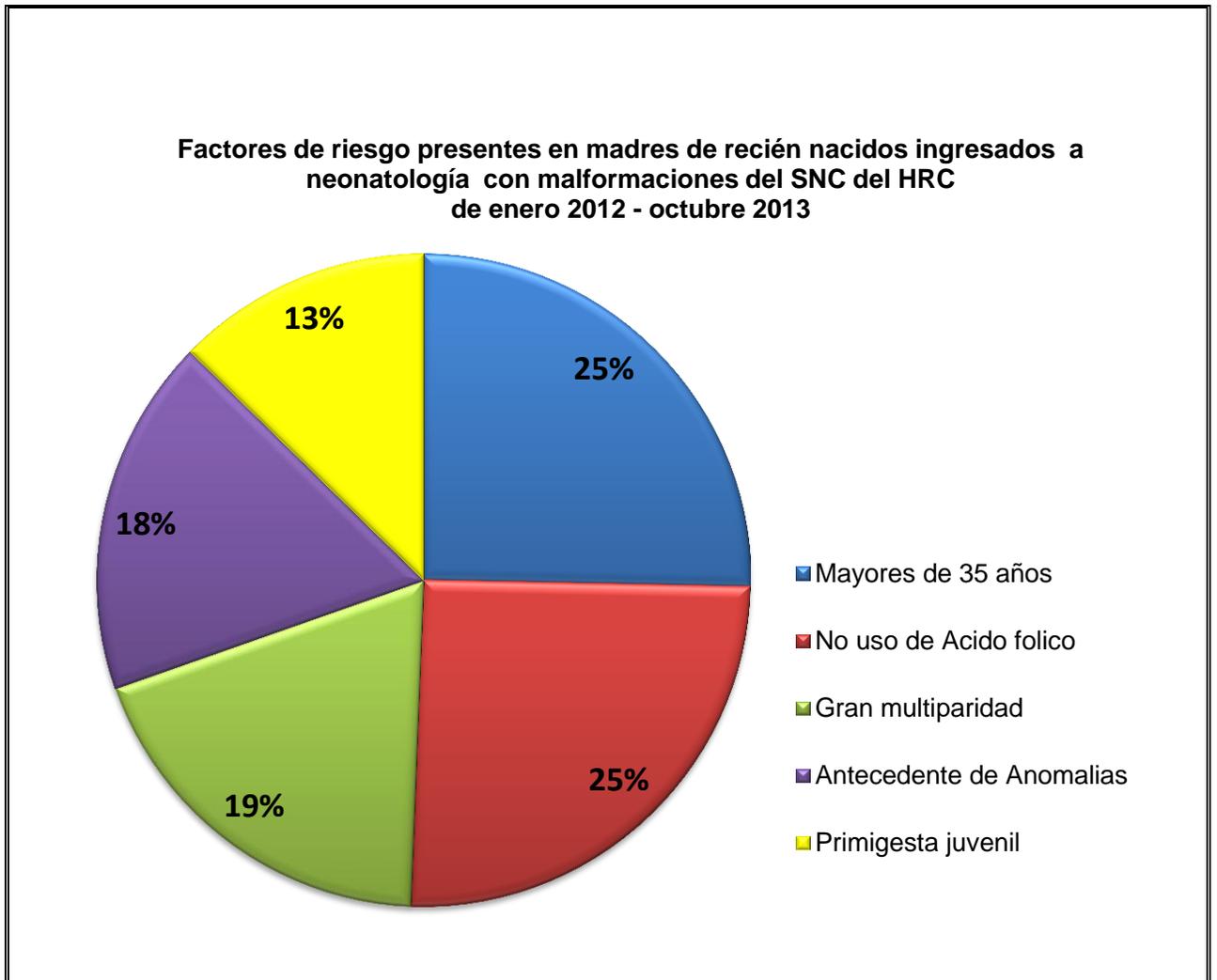
**GRAFICA 3. Incidencia según género.**



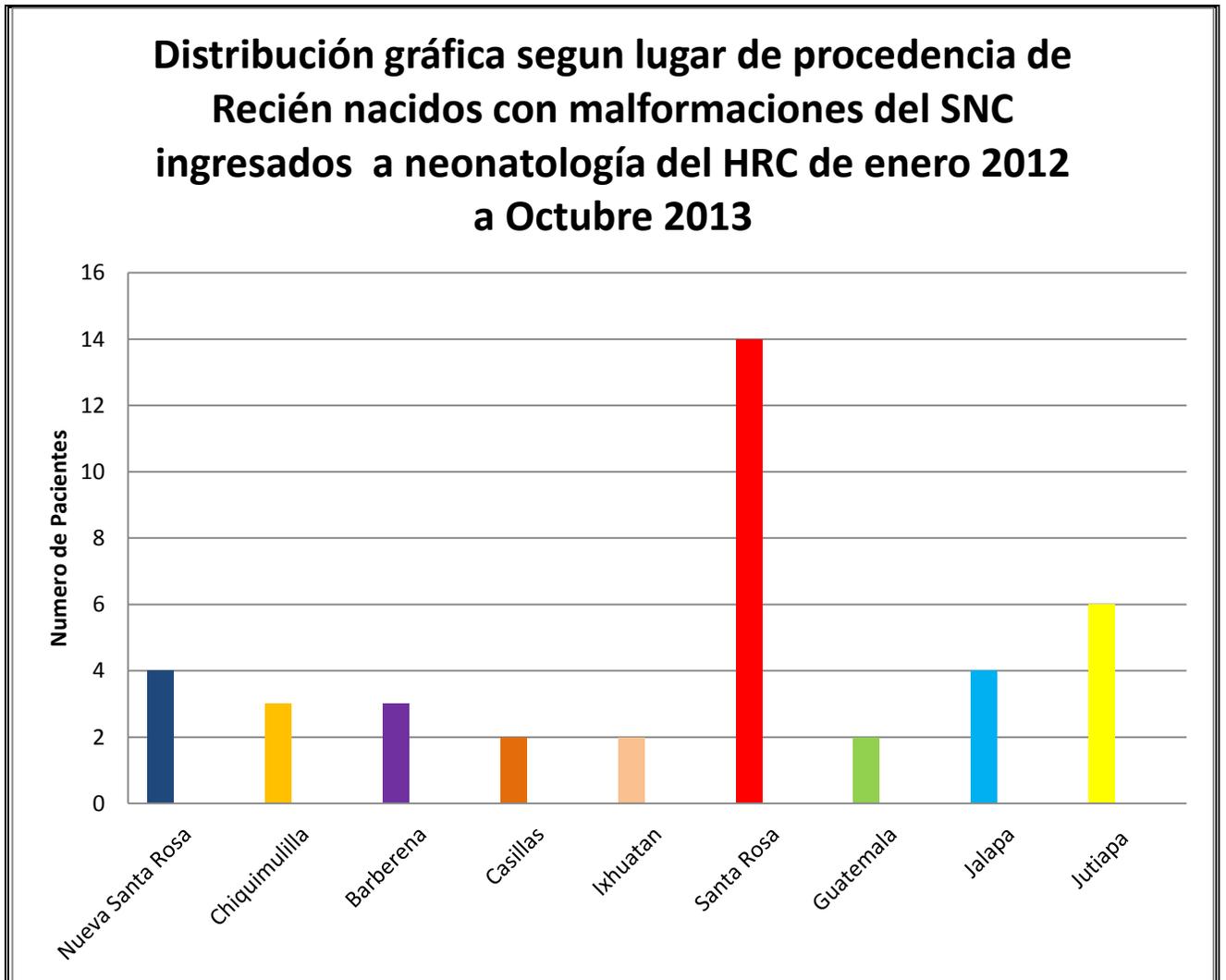
**GRAFICA 4. Edad Materna asociada a niños con Malformaciones del SNC**



**GRAFICA 5. Factores maternos de madres de Recién Nacidos con Anomalías**



**GRAFICA 6. Procedencia de Recién Nacidos con Malformación**



## **VI. Discusión y Análisis**

Las anomalías congénitas del Sistema Nervioso Central (SNC) constituyen hoy en día una de las causas más frecuentes de minusvalía infantil. Su incidencia puede alcanzar hasta 1 de cada 100 nacidos aunque la frecuencia de presentación intraútero es superior puesto que debemos añadir aquellos casos que finalizan en aborto espontáneo o inducido. Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar dentro de las malformaciones congénitas. Cabe mencionar que de 420 pacientes que fueron ingresados al servicio de Neonatología del HRC en el periodo de enero 2012 – octubre de 2013, un 6% (26 pacientes) presentaron anomalías o malformaciones del SNC, que estuvieron asociados a un ingreso hospitalario. El 94% (394 pacientes) nacieron sin anomalías congénitas y estuvieron ingresados por alguna otra patología; por lo tanto un 6% es un porcentaje alto para una región donde el sistema de salud tiene programas de educación prenatal, suplementación de folatos y acceso a la salud; tomando en cuenta que comparado a otros departamentos multiétnicos en esta área predomina el español lo cual fortalece y da accesibilidad para que estos programas se lleven a cabo sin ningún problema.

Las anomalías estructurales del SNC son las que más se diagnostican en el HRC quizás porque estas son demasiado evidentes y no requieren mayor estudio para realizar el diagnóstico mencionándose, en primer lugar anencefalia con 8 pacientes y como último lugar espina bífida oculta; llama la atención que las tres anomalías más frecuentes según este estudio la Anencefalia es de mal pronóstico, la Agenesia de Cuerpo Calloso pronóstico indeterminado, Mielomeningocele Pronóstico variable ya que la mayoría nacen ulcerados por lo tanto su pronóstico no es favorable.

En la incidencia de malformaciones se presenta en el sexo masculino 17 pacientes (65%) frente a 9 pacientes del sexo femenino (35%) teniendo una relación 2:1 respectivamente, por lo que según marco teórico y estudios anteriores se comprueba que el ser varón es un factor de riesgo a padecer malformaciones del SNC.

Entre los antecedentes maternos el más importante fue la edad materna, siendo la edad comprendida entre 30 a 40 años ocupando un porcentaje de 73% (19 paciente) de estas 19 pacientes el 52% (10ptes) cursan con 35 años, siendo estadísticamente significativo un antecedente importante y determinante para riesgo de malformaciones del SNC, lo cual apoya a estudios anteriores donde describen que la edad materna ha determinado la predisposición de padecer anomalías del SNC sobre todo las mayores de 35años; de igual manera es importante notar que en este estudio aparecen 2 madres dentro de los 15-20 años las cuales no tendrían por qué aparecer ya que se encuentran en una edad fértil fortificada, lo cual definitivamente ambos extremos de edad fértil predisponen a anomalías del SNC.

De las 26 madres que tuvieron RN con malformaciones congénitas del SNC presenta al menos uno o más factores de riesgo dentro de sus antecedentes. El factor más frecuente en las papeletas estudiadas fue tener más de 35 años, seguido del no uso de ácido fólico, gran multiparidad, antecedente de anomalías y como último pero no menor riesgo el ser primigesta juvenil, teniendo en cuenta que en nuestro país es muy frecuente que las pacientes inicien su vida sexual a temprana edad y la concluyen a edades mayores.

Se determinó que comparada la incidencia en tres departamentos con afluencia de pacientes al Hospital Regional de Cuilapa, como es Jutiapa, Jalapa y Santa Rosa, Santa Rosa obtuvo la incidencia más alta en un 54%, de los municipios de este departamento el 1er lugar lo ocupa Nueva Santa Rosa con un 29%, seguida por Chiquimulilla con un 21% y Barberena con 21%, teniendo en cuenta que son lugares con centros de salud accesibles por lo que se asume que la prevención ha sido insuficiente ya que la incidencia es alta o definitivamente tienen predisposición genética lo cual requiere próximos estudios con enfoque a ello o estudios sobre exposición a tóxicos (Fungicidas y herbicidas, entre otros) que hacen que estos departamentos más desarrollados tengan una incidencia más alta de padecer anomalías del SNC.

## **6.1 Conclusiones**

6.1.1 Se pudo establecer que de los pacientes ingresados a la unidad de Neonatología un 6% presentaron malformaciones del SNC.

6.1.2 Las anomalías diagnosticadas fueron anencefalia con un 31% seguido por Agenesia del cuerpo caloso con un 23% y mielomeningocele con 19.2%.

6.1.3 Se determinó que la mayor incidencia de malformaciones se encuentra en el sexo masculino con una relación 2:1.

6.1.4 La edad materna asociada a malformaciones del SNC fue la comprendida entre 30 a 40 años con lo que ocupa un porcentaje de 73%.

6.1.5 Todas las madres que dieron a luz recién nacidos con malformaciones del SNC presentaban algún factor de riesgo, siendo el factor más frecuente la edad mayor de 35 años con un 25% , seguido por el no uso de ácido fólico con un 25% y gran multiparidad con 19%.

6.1.6 Santa Rosa obtuvo la incidencia más alta en un 54%, de los municipios de este departamento el 1er lugar lo ocupa Nueva Santa Rosa con un 29%, seguida por Chiquimulilla con un 21% y Barberena con 21%.

## **6.2 Recomendaciones**

6.2.1 Mejorar historias Clínicas para poder tener un recurso valioso para evaluar factores que predisponen al núcleo familiar a padecer anomalías del Sistema Nervioso Central.

6.2.2 Realizar más investigaciones sobre anomalías del SNC, enfocados sobre los factores ambientales como exposición a Herbicidas y Fungicidas, con ayuda bioquímica y estadísticamente confiables.

6.2.3 Proporcionar Plan Educacional a familia del paciente para que implementen una dieta adecuada en base a folatos e insistir en la importancia de llevar un control prenatal eficaz y efectivo para posteriores gestas.

6.2.4 Se recomienda a instituciones Gubernamentales y No gubernamentales promover nuevas alternativas alimenticias ricas en folatos en escuelas, institutos, colegios y en casa.

6.2.5 Dar seguimiento a familias con incidencia de uno o más hijos con anomalías del SNC donde se pueda estudiar genéticamente y determinar factores socio-ambientales que determinen la incidencia y la probabilidad de tener más hijos con anomalías del SNC.

## VII. Referencias Bibliográficas

1. Anomalías del Tubo Neural en Guatemala Grupo A5b, Trabajo de tesis de la Universidad San Carlos de Guatemala, Medicina, 2009.
2. Ali M, Luisegeed S. Factors influencing adolescent birth outcome. Ethiop Med J 1997; 35: 35-42.
3. Asamblea Mundial de la Salud; Consultado el 21 de Mayo de 2012; Disponible en: [apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf) 63.<sup>a</sup> 10.
4. Borbolla Vacher L, García Martínez D. Genética médica. En: Pediatría 4. La Habana: Editorial Pueblo y Educación 1999:146-9.
5. Bueno M, Pérez González J. Patología prenatal. En: Cruz Hernández M. 7 ed. Barcelona:Espaxs, 1994:276-333.
6. Chua Carlos, Anomalías del Tubo Neural, ambiente y etnicidad, Rev. Col Med y Dir Guate 2004.
7. Chua Carlos, Cifuentes Gabriela: Anomalías del tubo neural en Guatemala. Rev. Col Med y Dir Guate. Época III, Vol. XIII, Núm. 1-2, Enero-Junio 2003.
8. Cordero, IF. Registries of birth defects and genetic diseases. PediatrClin North Am 1992;39(1):65-7.
9. Cruz Hernández, Nuevo tratado de pediatría, 7ma edición, Barcelona 1994:276-33.
10. E Gratacós, R Gómez, K Nicolaidis, R Romero, L Cabero editores. Medicina Fetal. Madrid: Editorial Médica Panamericana SA, 2007.
11. Edad materna y defectos del Tubo Neural, Rev. Méd Chile 2005;133:62-70.

12. Frecuencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central en el recién nacido. Revista médica mexicana, 2005, Disponible [www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2005/hg053b.pdf](http://www.medigraphic.com/pdfs/h-gral/hg-2005/hg053b.pdf).
13. Gortzak-Uzan L, Hallak M, Press F, Katz M, Shoham- Vardi I. Teenage pregnancy: risk factors for adverse perinatal outcome. J Matern Fetal Med 2001; 10: 393-7
14. Izaguirre Juárez, Gladys Alejandra, Tesis de la Universidad de investigación de la Facultad de Medicina, Universidad Francisco Marroquín, Incidencia de defectos del tubo neural en hijos de mujeres que presentan deficiencia de Ácido Fólico en el primer trimestre del embarazo, febrero de 2005.
15. KushwahaKp, Rai Ak, RathiAk, Singh Yd, Sirohi R. Pregnancies in adolescents: fetal, neonatal and maternal outcome. Indian Pediatra 1993; 30: 501 Consultado el 12 de Mayo de 2012; Disponible en: <http://www.ine.gob.gt/descargas/ENDIS2005/Presentacion/site/content/index>.
16. López p. Cándido. "Diferentes enfoques sobre el estudio de la incidencia de anomalías congénitas Revisión crítica de estos métodos con referencia a los registros de malformaciones congénitas". Revista Cubana de Administración de Salud 3 (2) Abril-Junio 1977, p. 183 - 93.
17. López y López, Embriología y Anatomía del Sistema Nervioso Central, Pediaría 2014.
18. López Zi, Anomalías del Sistema Nervioso Central, 2015.
19. Mc Kusick V. Mendelian inheritance in man. 11 ed. New York: The John Hopkins University Press,1994.
20. Nelson WE, Bellman RE, Kliegman MD, Arvin AM. Text book of Pediatrics. 15 ed. St Louis: W.B. Saunders, 1996:560-96.

21. Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius D, Pihu G editores. Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies. Philadelphia: Lippincott Williams &Wilkins, 2003.
22. Organización Mundial de la Salud, "Las malformaciones congénitas". Crónica OMS 21 (7) VII – 67 P. 306 – 12.
23. Paz Carrillo, Defectos Congénitos, Defectos del Sistema Nervioso Central, 2011.
24. Paz y Miño, C. Patología genética y cromosómica en el hospital de niños Baca Ortiz. Fundación "Simón Bolívar". Bol Científ 1991;III(1):1-11.
25. Sosa Benz, d. Gomez, r, Perez, J.: "Malformaciones Congénitas". Ocurrencia y Mortalidad perinatal. Revista Cubana de Pediatría, 50 (4) VII - VIII 78, p. 275 - 6.



ETNIA: Ladina\_\_\_\_\_ Maya \_\_\_\_\_ Garífuna\_\_\_\_\_ Otro; especifique\_\_\_\_\_

LUGAR \_\_\_\_\_ DE  
PROCEDECIA:\_\_\_\_\_

### III. ANTECEDENTES PRENATALES

G:\_\_\_\_\_ HV:\_\_\_\_\_

HM:\_\_\_\_\_

CONTROL PRENATAL:\_\_\_\_\_ CITAS:\_\_\_\_\_

USG:\_\_\_\_\_

ACIDO FOLICO:\_\_\_\_\_ DOSIS:\_\_\_\_\_ INICIO DE  
AC:\_\_\_\_\_

PRENATALES:\_\_\_\_\_ DOSIS:\_\_\_\_\_ INICIO DE  
PRENATALES:\_\_\_\_\_

COMPLICACIONES: Amenaza de Aborto:\_\_\_\_\_ ITU:\_\_\_\_\_

ETS:\_\_\_\_\_ TPP:\_\_\_\_\_ Otras

Infecciones:\_\_\_\_\_

MEDICAMENTOS ADMINISTRADOS DURANTE EL EMBARAZO:\_\_\_\_\_

CUAL?\_\_\_\_\_

No. DE HIJOS CON ANTECEDENTES DE ANOMALIAS DEL SNC:\_\_\_\_\_

### IV. ANTECEDENTES PATOLOGICOS MATERNOS:

#### MEDICOS:

ENFERMEDES CRONICAS: DM:\_\_\_\_\_ HTA\_\_\_\_\_

TIROIDES\_\_\_\_\_ CONVULSIONES:\_\_\_\_\_

OTRAS:\_\_\_\_\_

TRATAMIENTO

MEDICAMENTOSO: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**TOXICOLOGICAS:**

ALCOHOL: \_\_\_\_\_ TIEMPO DE

EVOLUCION: \_\_\_\_\_

CIGARROS: \_\_\_\_\_ TIEMPO DE

EVOLUCION: \_\_\_\_\_

DROGAS: \_\_\_\_\_ TIEMPO DE

EVOLUCION: \_\_\_\_\_

EXPOSICION A ALGUN TOXICO: \_\_\_\_\_

ESPECIFIQUE \_\_\_\_\_

**FAMILIARES:** Anomalías dentro del círculo familiar SI \_\_\_\_\_

NO \_\_\_\_\_ ESPECIFIQUE \_\_\_\_\_

HEREDITARIOS: Anomalías relacionadas al SNC SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

ESPECIFIQUE \_\_\_\_\_

## PERMISO DEL AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medios la tesis titulada **“MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL REGIONAL DE CUILAPA”** para pronósticos de consulta académica sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción comercialización total o parcial.