



**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA**  
**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**  
**ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**

**“PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CEREBRALES EN NEONATOS CON  
CIERRE INCOMPLETO DEL TUBO NEURAL DAGNOSTICADAS POR ECOGRAFIA  
TRANSFONTANELAR “**

**AUTOR:**

**JOSÉ GUILLERMO DEL AGUILA HERNÁNDEZ**

**Tesis**

**Presentada ante las autoridades de la Escuela de Estudios de  
Postgrados de la facultad de Ciencias Médicas**

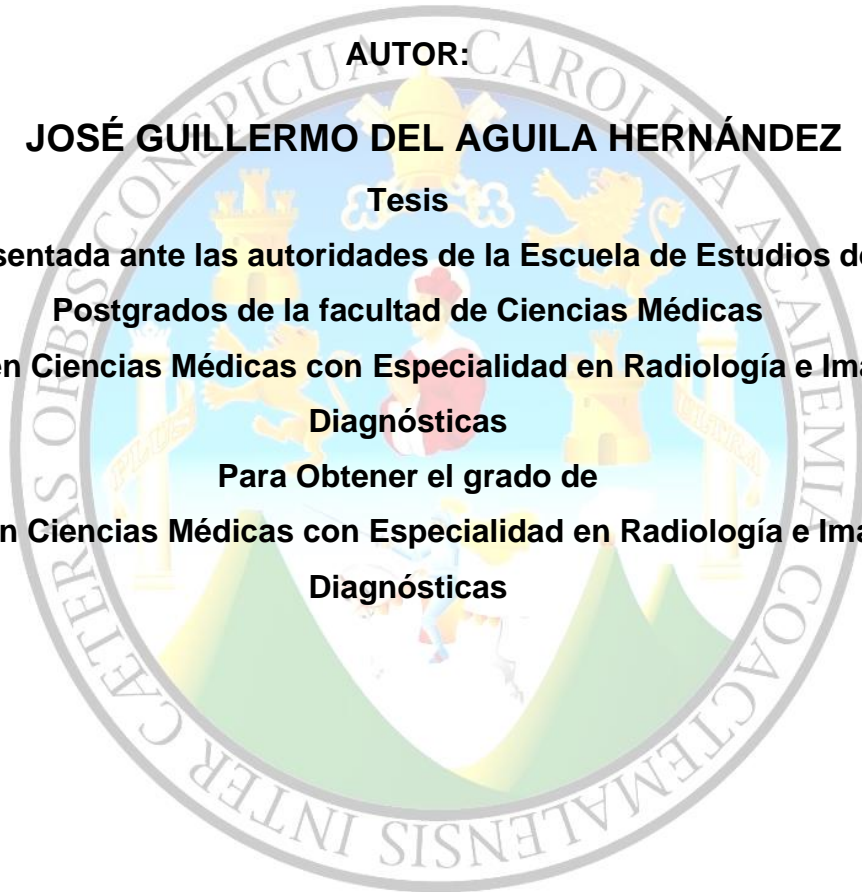
**Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes**

**Diagnósticas**

**Para Obtener el grado de**

**Maestro en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes**

**Diagnósticas**





ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas

## Universidad de San Carlos de Guatemala

ME.01.76.2022

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El (la) Doctor(a): José Guillermo Del Aguila Hernández

Registro Académico No.: 201110495

No. de CUI: 2162405730102

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Radiología e Imágenes Diagnósticas**, el trabajo de TESIS **PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CEREBRALES EN NEONATOS CON CIERRE INCOMPLETO DEL TUBO NEURAL DAGNOSTICADAS POR ECOGRAFÍA TRANSFONTANELAR**

Que fue asesorado por: Dr. Paulo Cesar Puac Polanco, MSc.


Y revisado por: Dr. José Miguel Alfaro Barrera, MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para **Febrero 2022**

Guatemala, 13 de Septiembre de 2021.

  
SEPT. 16, 2021.

Dr. Rigoberto Velásquez Paz, MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

  
Dr. José Arnoldo Saenz Morales, MA.  
Coordinador General de  
Maestrías y Especialidades



/dlsc

Guatemala, 23 de septiembre de 2020

Doctor

José Miguel Alfaro Barrera, MSc.

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes Diagnósticas

Hospital General San Juan de Dios


Respetable Dr. Alfaro:

Por este medio, informo que he asesorado a fondo el informe final de graduación que presenta el doctor **José Guillermo Del Águila Hernández**, Carné No. 201110495 de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes Diagnósticas, el cual se titula: **“Prevalencia de malformaciones cerebrales en neonatos con cierre incompleto del tubo neural diagnosticadas por ecografía transfontanelar”**

Luego de la asesoría, hago constar que el estudiante **Del Águila Hernández** ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior, emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo que está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



Dr. Paulo Cesar Puac Polanco, MSc.

Asesor de Tesis

Guatemala, 06 de agosto de 2020

Doctor  
Edgar Axel Oliva González, MSc.  
Coordinador Específico Hospitalario  
Escuela de Estudios de Postgrado  
Hospital General San Juan de Dios

Respetable Dr. Oliva :

Por este medio, informo que he revisado a fondo el informe final de graduación que presenta el doctor **José Guillermo Del Águila Hernández**, Carné No. 201110495 de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes Diagnósticas, el cual se titula: **"Prevalencia de malformaciones cerebrales en neonatos con cierre incompleto del tubo neural diagnosticadas por ecografía transfontanelar "**

Luego de la revisión, hago constar que la estudiante **Del Águila Hernández** ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior, emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo que está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,

"DID Y ENSEÑAD A TODOS"

Dr. José Miguel Alfaro Barrera, MSc.  
Revisor de Tesis

*Dr. José Miguel Alfaro Barrera*  
Msc. Radiología e Imágenes  
Diagnósticas  
Col. 15598

DICTAMEN.UIT.EEP.270-2020  
30 de septiembre de 2020

Doctor

**José Miguel Alfaro Barrera, MSc.**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes Diagnósticas

Hospital General San Juan de Dios

Doctor Alfaro Barrera:

Para su conocimiento y efecto correspondiente le informo que se revisó el informe final del médico residente:

*José Guillermo Del Aquila Hernández*

De la Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Radiología e Imágenes Diagnósticas, registro académico 201110495. Por lo cual se determina **Autorizar solicitud de examen privado**, con el tema de investigación:

*“Prevalencia de malformaciones cerebrales en neonatos con cierre incompleto del tubo neural diagnosticadas por ecografía transfontanelar”*

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



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

Unidad de Investigación de Tesis

Escuela de Estudios de Postgrado

## AGRADECIMIENTOS

**A Dios**, por guiar mi alma y guiar mi mente, y llevarme siempre al camino correcto, como fue la elección de esta linda maestría.

**A mi madre Miriam**, mamá después de cuatro años, acá estamos, nuevamente, festejando este logro y vamos por más, eres un gran pilar para mí, y sin duda no pude hacerlo sin tu ayuda y acompañamiento incondicional, gracias siempre por estar en las buenas, en las malas, en las alegrías y en las tristezas. Gracias por estar día a día a mi lado, en tus cuidados, atenciones, cariños y tu gran alegría que siempre me recibes en el hogar. Este logro es para ti mamá lita. Te amo mucho, ¡eres mi todo!

**A mi Padre Manuel**, por ser siempre la persona bondadosa y atenta del hogar, por estar en las buenas y en las malas, pero más en las malas, gracias por tus consejos, y siempre ayudarme en lo que necesitaba, desde lo más simple, hasta lo más complejo, gracias por tus cariños y tus atenciones, por el sacrificio que has hecho, te dedico este logro; tú sabes por lo que hemos pasado, ahora toca celebrarlo y gozarlo a lo grande, Gracias papá, ¡te amo mucho viejo!

**A mi abuela Geno**, que yo sé que estás feliz por este logro en los cielos, siempre me recuerdo de ti, y este logro es para ti también, gracias por pensar y cuidar en mí siempre. ¡Te extraño!

**A mis amistades cercanas y familiares** que estuvieron a mi lado desde hace muchos años, quienes me apoyaron, me ayudaron y me consintieron, esto no hubiera sido posibles sin ustedes.

**A mis Compañeros de promoción**, por su apoyo incondicional, su amistad, su cariño y su compañía, son el mejor grupo que pude haber tenido, disfruté cada momento de la residencia con ustedes, los quiero a todos.

**A mis compañeros de residencia, maestros docentes y compañeros de hospital**, gracias por su apoyo y su paciencia, la residencia no hubiera sido igual sin ustedes, saben que siempre cuentan conmigo.

**A mis pacientes**, que confiaron en mis manos.

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Determinar la prevalencia de malformaciones cerebrales por medio de ecografía en neonatos con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural de enero a diciembre del año 2,019. **POBLACIÓN Y MÉTODOS:** Estudio cuantitativo, descriptivo, prospectivo de tipo transversal, en una población de 143 pacientes. Se utilizaron las variables, edad, sexo, administración de ácido fólico en la etapa prenatal, diagnóstico clínico de cierre prematuro del tubo neural y diagnóstico de malformación cerebral por medio de ecografía. Medidas de tendencia central y dispersión fueron utilizadas para la presentación de resultados. **RESULTADOS:** De los 143 pacientes analizados (edad media 10 días, desviación estándar [8 días]; 54% sexo masculino, 46% sexo femenino) el 58% presentó malformaciones cerebrales detectadas por ecografía transfontanelar. De este 58%, hidrocefalia (27.9 %) y malformación de Chiari tipo II (23.7%) fueron los hallazgos más prevalentes. El 90% de los pacientes presentó malformación del tubo neural de tipo abierta. 57% de las madres de los pacientes refirieron no ingerir ácido fólico durante el embarazo. **CONCLUSIONES:** La prevalencia de malformaciones cerebrales diagnosticado por ecografía transfontanelar en neonatos con diagnóstico clínico de cierre incompleto del tubo neural fue del 58%. Los hallazgos por ecografía permitieron la correcta detección de anomalías cerebrales congénitas en la mayoría de los casos.

**Palabras claves:** Tubo neural, espina bífida, malformación, ecografía transfontanelar.

## ÍNDICE DE CONTENIDOS

<b>I.</b>	<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	1
<b>II.</b>	<b>ANTECEDENTES</b> .....	3
	2.1. Marco de antecedentes.....	3
	2.2. Marco teórico.....	4
	2.3. Marco conceptual.....	8
	2.4. Marco geográfico.....	13
	2.5. Marco demográfico.....	13
	2.6. Marco institucional.....	13
	2.7. Marco legal.....	14
<b>III.</b>	<b>OBJETIVOS</b> .....	15
<b>IV.</b>	<b>MATERIAL Y MÉTODOS</b> .....	16
	4.1 Tipo de estudio.....	16
	4.2 Población.....	16
	4.3 Selección y tamaño de la muestra.....	16
	4.4 Unidad de análisis.....	16
	4.5 Criterios de inclusión y exclusión.....	17
	4.6 Variables estudiadas.....	17
	4.7 Operacionalización de las variables.....	17
	4.8 Instrumentos utilizados para la recolección de información.....	19
	4.9 Procedimientos para la recolección de información.....	19
	4.10 Procedimientos para garantizar aspectos étnicos de la investigación.....	21
	4.11 Procedimiento de análisis de la información.....	21
<b>V.</b>	<b>RESULTADOS</b> .....	23
<b>VI.</b>	<b>DISCUSIÓN Y ANÁLISIS</b> .....	27
	<b>6.1 CONCLUSIONES</b> .....	29
	<b>6.2 RECOMENDACIONES</b> .....	30
	<b>6.3 APORTES</b> .....	31
<b>VII.</b>	<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	32
<b>VIII.</b>	<b>ANEXOS</b> .....	35

## ÍNDICE DE TABLAS

TABLA No. 1.....	23
TABLA No. 2.....	23
TABLA No. 3.....	24

## ÍNDICE DE GRÁFICAS

GRÁFICA No. 1.....	24
GRÁFICA No. 2.....	25
GRÁFICA No. 3.....	26

## I. INTRODUCCIÓN

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) las anomalías congénitas se denominan defectos del nacimiento que consiste en malformaciones estructurales o funcionales, siendo la segunda causa de mortalidad neonatal en el mundo (1), dentro de este grupo están las anomalías del tubo neural.

El desarrollo del tubo neural se produce en la segunda semana del período embrionario, las alteraciones de la inducción dorsal se deben al fracaso de fusión del canal neural, persistiendo, en consecuencia, la continuidad del ectodermo, esto es producido por defectos embrionarios, cromosomopatías y deficiencia nutricionales, entre las más importantes el ácido fólico (2). En Guatemala debido a los altos índices de pobreza que alcanzan aproximadamente al 52% de la población, los factores nutricionales son una importante causa de defectos del tubo neural durante la embriogénesis (3).

Guatemala es uno de los países con mayor frecuencia de anomalías de tubo neural, la incidencia de esta patología es de aproximadamente 2.4 x 1,000 nacidos vivos (4). El Hospital General San Juan de Dios (HGSJD) reporta una incidencia de 365 casos anuales (5). Diariamente se presenta a la Unidad de Espina bífida e Hidrocefalia una cantidad de 4 a 5 pacientes semanalmente (6). Esto nos indica la magnitud del problema y la prevalencia de estas malformaciones en nuestra población.

Las anomalías del tubo neural están relacionadas con otras malformaciones, entre las principales encontramos, anencefalia y malformaciones tipo Arnold Chiari (4), que conllevan consecuencias devastadoras para el neonato y es importante detectarlas a temprana edad para un mejor y correcto abordaje. Estas malformaciones las podemos detectar por medio de ecografía, el cual es un método de diagnóstico por imagen de bajo costo, práctico y con amplia disponibilidad en nuestro medio (7).

Tomando lo anterior se realizaron las siguientes preguntas de investigación: ¿Cuál es la prevalencia de malformaciones cerebrales por medio de ecografía en neonatos con diagnóstico clínico de cierre incompleto del tubo neural? Y otras más específicas ¿Por medio de la clínica, ¿cuáles fueron las malformaciones de tubo neural que más prevalecen? ¿Qué tipo de malformaciones cerebrales pueden ser encontradas por ecografía transfontanelar?

¿Qué antecedentes prenatales nutricionales tienen las madres de los neonatos ingresados en la unidad de espina bífida e hidrocefalia? En base a estas preguntas, se formularon los objetivos generales y específicos para evaluar la utilización de ecografía en la detección de malformaciones cerebrales a todo paciente de 1 a 28 días con diagnóstico clínico de cierre incompleto del tubo neural.

El estudio se llevó a cabo en el HGSJD de enero a diciembre del año 2,019. El presente trabajo caracterizó las malformaciones cerebrales detectadas por ecografía asociadas a cierre incompleto del tubo neural, así como la historia nutricional de las madres durante el embarazo.

## II. ANTECEDENTES

### 2.1. Marco de antecedentes

La ecografía ha constituido un método de imagen indispensable para la evaluación de malformaciones congénitas del tubo neural. Un estudio publicado por Beryl y Stryker en el año 1986 describe distintos signos por medio de ecografía en etapa prenatal en 38 participantes, entre ellos el signo de banana como signo directo de espina bífida o el signo del limón como signo de cisterna magna obliterada. Estos hallazgos llegaron a la conclusión que la evaluación de la fosa posterior en edad prenatal permite predecir la ocurrencia de malformaciones cerebrales en neonatos con cierre incompleto del tubo neural (8).

Chao y Dashe publicaron un estudio en el año 2,011 con el propósito de observar cualquier patología secundaria en los niños con diagnóstico de cierre incompleto de tubo neural. El resultado de la investigación en 36 niños con diagnóstico de mielomeningocele fue que el 71% de los pacientes tuvo alguna alteración de la vejiga urinaria y que el 36% presentaron escoliosis de evidencia que todo paciente con diagnóstico de cierre incompleto de tubo neural presenta alguna otra patología asociada (9).

En un estudio realizado por Chúa y Cifuentes en Guatemala en el año 2,008, determinó que la incidencia de las malformaciones de tubo neural fue de 2.34 x 1000 nacidos vivos, cifra superior a las registradas a nivel mundial. En el estudio describieron que la mayoría de las madres se encontraron en el rango de 18 a 25 años de edad, los niños que nacieron con alguna malformación de tubo neural la mayoría fueron del sexo femenino, las principales tipos de anomalías del tubo neural fueron mielomeningocele con un 35% y espina bífida (indeterminada) con un 23%. Los factores causales que se involucran son la deficiencia nutricional por ácido fólico y predisposiciones genéticas (4).

Finalmente, en otro estudio de investigación realizada por Duque V en el año 2013, con una cantidad de 479 expedientes, encontró que el sexo femenino (55%) y los pacientes con edad de 0 a 30 días (76%) fueron los más afectados con algún tipo de malformación del sistema nervioso central. Las malformaciones con mayor predominio fueron mielomeningocele (65%) seguido de lipomielomeningocele (9%), encefalocele (8%), raquistisis (3%) y por último anencefalia en menos del 1%. El lugar anatómico más frecuente fue en la región dorso lumbar.

La complicación más común fue hidrocefalia en un 57% de los casos, los cuales el tipo no comunicante fue el mayor (10)

El estudio más cercano al departamento de Radiología e Imágenes Diagnósticas del HGSJD fue el realizado por Amado I. y Cruz J. en el cual determinaron los hallazgos ultrasonográficos a todo paciente que presentaba estigmas cutáneos sugestivos de disrafismo espinal en niños menores de 4 meses. Los hallazgos ultrasonográficos espinales más encontrados fueron los hoyuelos, hipertriosis y lipoma. Adicionalmente, el 90% de las madres reportaron no contar control prenatal durante el embarazo; el 14.61% de los niños fueron prematuros (11).

## **2.2 Marco teórico**

### **2.2.1 Defectos del tubo neural**

Los defectos del tubo neural constituyen la mayor parte de las anomalías congénitas del SNC y derivan del fallo del cierre espontáneo del tubo neural entre la tercera y cuarta semana del desarrollo intrauterino. Aunque la causa exacta sigue siendo desconocida, hay evidencia de que muchos factores, incluyendo hipertermia, fármacos (entre ellos el ácido valproico), malnutrición, sustancias químicas, obesidad materna o diabetes y determinantes genéticos (mutaciones en vías enzimáticas que responden o dependen de folatos, pueden afectar de forma adversa al desarrollo del sistema nervioso central desde el momento de la concepción (12). En algunos casos un mal estado nutricional materno puede aumentar la probabilidad de malformaciones congénitas del sistema nervioso central como espina bífida oculta, meningocele, mielomeningocele, encefalocele, anencefalia, seno dérmico y médula anclada (13).

En una investigación realizada en México, indica que el 95% de los casos de defecto de tubo neural no hay antecedentes familiares, solo factores ambientales, la mayoría de carácter multifactorial, algunas de las principales son nivel socioeconómico bajo, multiparidad, embriopatías por teratógenos, especialmente ácido valproico. El uso de analgésicos o de antipiréticos durante el embarazo, principalmente el ácido acetilsalicílico; otros factores de riesgo son los genéticos, entre ellos las alteraciones cromosómicas y la transmisión

hereditaria, los factores ambientales incluyen deficiencia de ácido fólico, diabetes mellitus, hipertermia, alcoholismo, entre otros (14).

### **2.2.2 Anomalías en el sistema nervioso central asociadas a defectos de tubo neural**

Existe una fuerte asociación de anomalías en el sistema nervioso central asociadas a defectos del tubo neural, entre las principales es la malformación Chiari tipo II, ventriculomegalia, concavidad de los huesos frontales, obliteración de la cisterna magna, y pérdida de la configuración normal de los hemisferios cerebelares (15). En un estudio de Watson et al, indica en un reporte de 234 fetos con alguna malformación de tubo neural, al menos uno de cada cinco, presenta alguna anomalía en el sistema nervioso central, en un 61% presenta disminución del diámetro biparietal 61%, 97% ventriculomegalia, 75% obliteración de cisterna magna y 68% hemisferios cerebelares en forma de banana (16).

### **2.2.3 Ecografía transfontanelar en pacientes con defecto de tubo neural**

La evaluación por ecografía en los últimos años ha sido primordial en pacientes que se sospecha de alguna malformación del sistema nervioso central, El Instituto de ultrasonido Americano y el Colegio americano de Ginecología y obstetricia, sugieren absolutamente este método de imagen, se debe de tener el conocimiento de anatomía normal del sistema nervioso central, como espinal, así facilitar la visualización de algo anormal, se debe de dar un especial énfasis en los defectos de tubo neural, este método diagnóstico se puede correlacionar con los antecedentes prenatales de la madre y muestras de laboratorio como evaluación de líquido amniótico en búsqueda de alfafetoproteína, finalmente la tecnología avanza y los beneficios de esto, en la ultrasonografía han sido beneficiosos (17).

La técnica indicada para una correcta visualización de las estructuras internas, se sugiere realizar un rastreo con un transductor convexo, plano o multisectorial, la frecuencia del transductor debe ser seleccionada para maximizar la resolución y conseguir una penetración en profundidad, los transductores de 5 MHz es adecuada en neonatos, y de 3 MHz en niños mayores (18). La fontanela de preferencia es la fontanela anterior, el cierre de la misma es a los 15 meses de edad, por lo que la ecografía fontanelar la podemos realizar a esta edad, las imágenes se obtiene en los planos coronal y sagital, en el plano coronal el transductor debe

ser angulado secuencialmente de la parte anterior hacia posterior, luego se rotará, a 90 grados en la fontanela para obtener imágenes en el plano sagital. Las imágenes parasagittales se obtienen angulando el transductor desde la parte medial a la lateral (17).

Las suturas coronal y escamosa, las fontanelas posterior, mastoidea y el hueso temporal pueden servir de ventana acústica, en estas se evaluará fácilmente la convexidad cerebral, dónde se evaluará colecciones líquidas extracerebrales (17).

En los cortes coronales, el sistema ventricular y los espacios por donde circula el líquido cefalorraquídeo sirven como referencia para identificar la anatomía intracraneal y seleccionar los planos ecográficos. En los cortes sagittales se obtienen rotando a 90 grados y se visualiza la línea media, las leves angulaciones laterales y oblicuas del transductor, producen imágenes parasagittales de las astas frontales y de los cuerpos de los ventrículos laterales. La fontanela posterior y el hueso temporal son otras ventanas acústicas que pueden ser utilizadas para estudiar el cerebro; en la fontanela posterior, se mejor la visualización de los trígonos de los ventrículos laterales y el halo periventricular posterior, los cortes axiales en la parte escamosa del cráneo son útiles para aumentar la detección de patología en el tronco del encéfalo, pedúnculos cerebrales, arteria cerebral media, y el polígono de Willis (18).

#### **2.2.4 Anomalías de la neurulación en neonatos por ecografía espinal**

El cierre incompleto de tubo neural se refiere a un grupo de alteraciones caracterizado por una fusión incompleta o ausente de las estructuras de la línea media. Pueden ser clasificadas por su origen embrionario, los cuales son defectos sin revestimiento cutáneo, defectos con revestimiento cutáneo asociados con una masa subcutánea y lesiones clínicamente ocultas, la ecografía se usa en la evaluación de sospecha de cierre incompleto de tubo neural (19).

Los estudios de imagen preoperatorios se realizan rara vez en los neonatos con mielocelo o mielomeningocele, la placoda expuesta se cierra en los primeros días, lo que minimiza el riesgo de infección, se debe de tener precaución al momento de realizarlo, ya que tiene que ser estéril y evitar que la médula sea contaminada (20).

#### **2.2.5 Anomalías cerebrales en neonatos por ecografía transfontanelar**

Las malformaciones congénitas del cerebro pueden ser clasificadas en tres grupos, referidos al momento de la detención de la maduración: aquellos que son errores primarios en la citogénesis, por histogénesis y finalmente por organogénesis (21). Los errores de la organogénesis son alteraciones como el tubo neural, diverticulación, proliferación neuronal, sulcación, migración y mielinización.

Las alteraciones del cierre de tubo neural que se relaciona con el sistema nervioso central encontramos el anencefalia, este el fallo del desarrollo cerebral completo excepto la base del cráneo, existe una ausencia completa del cerebro y la calota alrededor del tronco del encéfalo; el encefalocele, es una herniación de tejido cerebral y meninges (encefalomeningocele), el 70% son occipitales, las anomalías congénitas asociadas incluye el síndrome de Dandy-Walker o de Mecker-Gruber, agenesia callosa, holoprosencefalia, malformación de Chiari II y defectos de migración. Ecográficamente aparecen como grandes masas en la calota conteniendo líquido cefalorraquídeo y muchos casos, tejido cerebral (18).

La malformación de Chiari es una compleja anomalía del cerebro que está asociada con displasia cerebelosa, disrafia espinal y con encefalocele, se han descrito tres tipos de malformaciones de Chiari. Tipo I se caracteriza por elongación y el desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magno sin desplazamiento de la médula o del cuarto ventrículo, Tipo III es raro y se caracteriza por el desplazamiento de la médula, del cuarto ventrículo y de un cerebelo displásico en una encefalocele alta cervical u occipital (22). El tipo II es el más frecuente, se caracteriza por un desplazamiento caudal del cerebelo, las amígdalas, la médula y el cuarto ventrículo en el conducto raquídeo superior, la hidrocefalia en diversos grados es común, aunque puede que no se desarrolle hasta que se repare el mielomeningocele que altera el flujo de líquido cefalorraquídeo (23).

El complejo de Dandy-Walker es una malformación del techo del cuarto ventrículo asociada con disgenesia del cerebelo, los hallazgos son una fosa posterior aumentada con elevación del tentorio cerebeloso y un cuarto ventrículo dilatado (quiste de Dandy-Walker), la hidrocefalia ocurren en un 80% de los casos. La variante de Dandy Walker es cuando se encuentra un vermis cerebeloso hipoplásico (18).

La holoprosencefalia es una malformación embriogénica al momento de la división del cerebro (hemisferios cerebrales) y en ventrículos laterales. La falta de esta división causa fusión de estas estructuras, dependiendo de la fusión así se divide: Alobar, semilobar y lobar. En ecografía el alobar se presenta como la forma más grave y se caracteriza la ausencia de la diverticulación. Las anomalías son severas, se observa un único ventrículo, el tercer ventrículo, la hoz del cerebro y cuerpo calloso están ausente. El semilobar se presenta como un único cuerpo ventricular, talamos fusionados, el cuerpo calloso parcialmente ausente, el tercer ventrículo es pequeño, y la fosa posterior suele estar normal. La holoprosencefalia de tipo lobar es el más leve, hay un fallo en la división frontal, ausencia del septum pellucidum, talamos normales, el cuerpo de ventrículos pueden estar ausentes, y la cisura interhemisférica suele estar presente pero poco profunda (18).

La hidranencefalia es una anomalía rara, se han reportado pocos casos, por definición es cuando los hemisferios cerebrales están reemplazados por un saco de pared final de líquido cefalorraquídeo, puede contener remanentes de corteza cerebral, tálamos y sustancia blanca. Las meninges suelen ser normales; existe la formación de la hoz cerebro, y este es la principal diferencia de otras entidades como la hidrocefalia severa y la holoprosencefalia alobar (18). La colpocefalia es una entidad poco reportado, lo cual se observa excesiva dilatación de las astas occipitales de los ventrículos laterales, este puede estar asociado a agenesia del cuerpo calloso, y migraciones neuronales (24).

El cuerpo calloso es una comisura interhemisférica de la línea media que tiende un puente entre los dos hemisferios, la disgenesia, refiere la ausencia total o parcial de las fibras comisurales interhemisféricas dejando gruesos paquetes de fibras (18).

### **2.3. Marco Conceptual**

La OMS define como malformación congénita a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer, aunque se manifieste después del nacimiento como resultado de una embriogénesis defectuosa del sistema nervioso (1).

#### **2.3.1 Tubo Neural**

El tubo neural es la estructura celular que más tarde se diferencia en el cerebro y la médula espinal y está formado por dos procesos embriológicos diferentes llamados neurulación primaria y secundaria, mediante los cuales el tubo neural se cierra. La formación del tubo neural es un fenómeno complejo en el cual las células necesitan cambiar, migrar y diferenciarse y se inician en la región donde aparecen los primeros somitos. La embriogénesis de esta estructura concluye aproximadamente a los 26-30 días de postovulación; de ahí la necesidad que cualquier actividad preventiva se inicie antes de la concepción (24).

**Neurulación Primaria:** es un proceso dinámico que involucra eventos morfológicos complejos controlados por distintos mecanismos moleculares, que tiene lugar en la tercera semana de gestación para formar el encéfalo, a médula cervical, torácica y lumbar. Se inicia con la conversión de la placa neural en el tubo, mediante un proceso de elevación de los pliegues neurales, fusión y superposición de los bordes que forman el neuroepitelio. Los labios de los pliegues neurales establecen su primer contacto en el vigésimo segundo día de gestación y esta fusión se produce en direcciones craneal y caudal hasta tan sólo quedar unas pequeñas zonas no fusionadas en ambos extremos, formando el tubo neural. La formación del tubo neural se ve completa con la fusión de la placa neural mediada por procesos de señalización de polaridad celular y de proteínas morfogenéticas que regulan el plegamiento neural (24).

**Neurulación Secundaria:** comienza posterior al cierre del neuroporo y tiene lugar de la tercera a la sexta semana de gestación, a partir de la eminencia caudal que aumenta de tamaño y posteriormente forma la cavidad que se une a la parte más caudal de la neurulación primaria. Después de la formación del tubo neural el ectodermo se envuelve alrededor del tubo para convertirse en piel (24).

### **2.3.1 Malformaciones del tubo Neural**

Los defectos del tubo neural son malformaciones congénitas que se deben a un fallo en el cierre del tubo neural, que espontáneamente se produce entre la tercera y cuarta semana de vida intrauterina. Representa la mayoría de las malformaciones congénitas, en especial los defectos del cierre del neuroporo caudal hacia el final de la cuarta semana, resultando en un severo defecto del tubo neural que también involucra el desarrollo de los tejidos que la cubren.

Los defectos pueden abarcar desde una apertura pequeña en el conducto vertebral posterior, usualmente de carácter subclínico, hasta la falta de cierre de todo el tubo (4).

### **2.3.2 Clasificación de los defectos del tubo neural**

Los defectos del tubo neural ocurren en varios niveles, reflejando la existencia de múltiples sitios de cierre durante la embriogénesis. Los defectos del tubo neural pueden clasificarse en dos grupos: defectos abiertos y cerrados. La falla en el cierre del tubo neural durante la neurulación primaria a cualquier nivel del cuerpo axial desde el cerebro hasta la espina dorsal da lugar a un defecto abierto en donde el tejido neural está expuesto al aire. Los defectos cerrados en los que la piel cubre completamente el tejido neural comprenden la presencia de fallas a nivel de la zona anterior del neuroporo que se convierten en craneoquisis o anencefalia y las fallas en el cierre en la zona del neuroporo posterior en mielosquisis o espina bífida (16).

#### **2.3.2.1 Espina Bífida abierta**

La espina bífida abierta es un defecto ocasionado por el cierre inadecuado del neuroporo posterior, que se presenta al faltar la fusión de los arcos vertebrales a nivel de la línea media y que normalmente se limita a una sola vértebra (25). Puede ocurrir en cualquier región de la columna vertebral, aunque se observa con mayor frecuencia a nivel lumbar L5 y sacro S1 (26). La espina Bífida abierta se clasifica en:

##### **2.3.2.1.1 Meningocele**

Las meninges sobresalen de la apertura espinal, y la malformación puede o no estar cubierta por una capa de piel. Algunos pacientes con meningocele pueden tener pocos o ningún síntoma mientras que otros pueden tener síntomas similares a los defectos del tubo neural cerrado (27).

##### **2.3.2.1.2 Mielomeningocele**

Es la más grave y se produce cuando la médula espinal está expuesta a través de la apertura en la columna, dando como resultado una parálisis parcial o completa de las partes del cuerpo por debajo de la apertura espinal. La parálisis puede ser tan grave que el individuo afectado no puede caminar y puede tener disfunción urinaria e intestinal (27).

### **2.3.2.1.3 Lipomeningocele:**

El término se refiere a una masa cubierta por piel, originada en el tejido celular subcutáneo y que se extiende a la duramadre y al espacio intradural, produciendo anclaje medular a un nivel inferior y más dorsal que en condiciones normales. Dicha tumoración puede adherir las raíces nerviosas dorsales y ventrales. Al vincularse únicamente a anomalías neurológicas locales tiene un pronóstico intermedio entre el mielomeningocele y el meningocele (28).

### **2.3.2.2 Espina Bífida oculta**

Es la forma más común y más leve en la cual una o más vértebras están malformadas. El nombre "oculta" indica que la malformación o apertura en la columna está cubierta por una capa de piel. Esta forma de espina bífida raramente causa incapacidad o síntomas (24).

Los defectos del tubo neural cerrado componen el segundo tipo de espina bífida. Esta forma consiste en un grupo diverso de defectos espinales en los que la columna vertebral está marcada por una malformación de grasas, huesos o membranas. En algunos pacientes hay pocos o ningún síntoma; en otros la malformación causa parálisis incompleta con disfunción urinaria e intestinal (24).

## **2.3.3. Métodos Diagnósticos**

### **2.3.3.1. Métodos Bioquímicos:**

El método actual más eficaz para el diagnóstico prenatal de la Espina Bífida es la determinación de la alfafetoproteína en suero materno de pacientes embarazadas. Los criterios asistenciales actuales aconsejan su realización de forma sistemática a todas las gestantes, y el momento óptimo para la detección de los D.T.N, es entre la 14<sup>a</sup> y 18<sup>a</sup> semana. También se puede determinar mediante la medición de la Acetilcolinesterasa, cuya muestra se obtiene practicando una Amniocentesis, que a pesar de su fama de complicada es altamente fiable (29).

### **2.3.3.1. Métodos Ecográficos:**

El diagnóstico ecográfico de la Espina Bífida es difícil de realizar y es necesario un equipo de gran definición y de pericia por parte del ecografista. La detección ecográfica de la Espina Bífida se basa en signos directos y en signos indirectos. Los signos directos son alteraciones anatómicas fetales, bien óseas o de partes blandas. Se observan en las vértebras, ya que éstas presentan anomalías de cierre de los arcos, compatibles con la Espina Bífida. Los signos indirectos son imágenes obtenidas de partes del feto que no son la columna (pie, cabeza, vejiga) y que con los nombres de "Signo del Limón", "Signo de la Banana", "Distensión de la Vejiga" o "Pie equino varo", pueden indicarnos la existencia de una Espina Bífida (29).

#### **2.3.3.1.1. Ecografía transfontanelar**

La ecografía transfontanelar juega un papel fundamental en la detección y manejo de la patología neonatal cerebral, especialmente en prematuros de alto riesgo.

La ecografía transfontanelar es el método más fácil, accesible y sencillo de imágenes del cerebro neonatal. A diferencia de otras herramientas como la resonancia magnética y tomografía computarizada, se puede realizar inmediatamente después del nacimiento, se puede realizar con la madre, no es invasivo y tiene poca perturbación del mismo. La sensibilidad y especificidad diagnóstica del ultrasonido fontanelar es alta, y ha aumentado con el reconocimiento de patrones más sutiles de las lesiones y la apreciación de las características sugestivas de trastornos de desarrollo, metabólicos e infecciosos. El ultrasonido fontanelar puede ofrecer importante información sobre la localización anatómica, el tamaño y forma de las lesiones, así como su efecto sobre las estructuras adyacentes, como la fosa posterior. La ventana ultrasonográfica para evaluar es la fontanela anterior, se observa desde las estructura frontales como las órbitas, pasando por las estructuras de la línea media como el cuerpo calloso, tálamos, el sistema ventricular, hasta finalizar por la fosa posterior, cerebelo y médula espinal, analizando las características normales y patológicas que se pueden encontrar (30).

Es una técnica no invasiva, libre de radiación, reproducible, portátil y de bajo coste. Aunque el estudio morfológico constituye la base de la exploración, el Doppler color y pulsado aportan información adicional aumentando el rendimiento diagnóstico (30).

El recién nacido prematuro presenta un riesgo elevado de sufrir complicaciones cerebrales, que son proporcionales al bajo peso y edad gestacional, siendo la más frecuente la hemorragia subependimaria que afecta a la matriz germinal (30).

La patología hipóxico-isquémica afecta a recién nacidos a término y prematuros durante el parto o inmediatamente después, pudiendo ocasionar lesiones isquémicas focales o difusas y leucomalacia periventricular del prematuro (30).

## **2.4. Marco Geográfico**

El trabajo se llevó a cabo en el departamento de radiología e imágenes diagnósticas pediátricas del HGSJD.

## **2.5. Marco Demográfico**

### **2.5.1 Población general**

La población a estudiar constituyeron los neonatos con nuevo ingreso a la unidad de espina bífida.

## **2.6. Marco Institucional**

### **2.6.1. Hospital General San Juan de Dios**

El HGSJD es un hospital de tercer nivel de atención del Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social de Guatemala responsable de brindar atención médica integral, oportuna eficiente y eficaz que contribuyen a la salud de la población (31).

### **2.6.2 Unidad de Espina Bífida del Hospital General San Juan de Dios**

La Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del HGSJD fue fundada en el año 2010 por la Dra. Graciela Mannucci, neurocirujana de origen argentino y nacionalidad guatemalteca. Esta unidad cuenta con espacio para encamamiento para 22 pacientes (3).

El objetivo de la Unidad de Espina Bífida es tratar a los recién nacidos con espina bífida abierta durante las primeras 12 horas de vida para poder reducir el daño neurológico y a los pacientes con espina bífida cerrada en los primeros 4 meses posteriores al diagnóstico (32).

## **2.7. Marco Legal**

### **2.7.1. Colegio de médicos y cirujanos de Guatemala, Código deontológico**

En el artículo 88 del código deontológico indica que el avance en medicina está fundado en la investigación y por ello no se puede prescindir, en muchos casos, de una experimentación sobre seres humanos, siendo la salud de éstos prioritaria para el médico-investigador, quien debe respetar la dignidad de la persona por encima de la ciencia y la tecnología (33).

Como también el artículo 91 indica que las investigaciones deberán contar con el libre consentimiento del individuo objeto de la misma, o de quien tenga el deber de cuidarlo en caso de que sea menor de edad o incapacitado, tras haberle informado de forma adecuada de los objetivos, métodos y beneficios previstos, así como sobre los riesgos y complicaciones potenciales. También se le indicará su derecho a no participar y a poder retirarse en cualquier momento, sin que por ello resulte perjudicado (33).

### **III. OBJETIVOS**

#### **3.1 Objetivo general**

Determinar la prevalencia de malformaciones cerebrales por medio de ecografía transfontanelar en neonatos con diagnóstico clínico de cierre incompleto del tubo neural.

#### **3.2 Objetivos específicos**

- 3.2.1.** Caracterizar las malformaciones cerebrales identificadas por ecografía transfontanelar a todo paciente diagnosticado con cierre incompleto del tubo neural.
- 3.2.2** Identificar los antecedentes prenatales nutricionales de los neonatos con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural.
- 3.2.3** Caracterizar las malformaciones espinales en casos de cierre incompleto del tubo neural de tipo “oculto”.

## **IV. MATERIAL Y MÉTODOS**

### **4.1. Tipo de estudio**

Estudio descriptivo, prospectivo de tipo transversal.

### **4.2 Población**

#### **4.2.1. Población**

- Población diana: Pacientes de 0 a 28 días internados en el departamento de Pediatría de HGSJD
- Población estudiada: Pacientes de 0 a 28 días internados en la unidad de espina bífida con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural en HGSJD.

### **4.3 Selección y tamaño de la muestra**

- Muestra: No se trabajó con muestra ya que se evaluará el total de pacientes.

### **4.4. Unidad de análisis**

#### **4.4.1. Unidad de análisis**

Respuestas obtenidas del instrumento de medición: la primera parte consistió en antecedentes prenatales, sexo, edad, suplementación con nutrientes; la segunda parte registro el tipo de cierre incompleto de tubo neural en base al expediente clínico, y la tercera parte consistió en la evaluación ecográfica cerebral, realizada en conjunto por el residente de radiología y médico radiólogo certificado.

#### **4.4.1. Unidad de información:**

Pacientes de 0 a 28 días de nacido que fueron internados en la unidad de espina bífida del HGSJD con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural.

## 4.5 Criterios de inclusión y de exclusión

### 4.5.1 Criterios de inclusión:

4.5.1.1 Pacientes de 0 a 28 días con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural.

4.5.1.2 Consentimiento informado por parte de los padres.

### 4.5.2 Criterios de exclusión:

4.5.2.1 Pacientes en estado postoperatorio.

## 4.6. Variables estudiadas

Sexo, Edad, Control prenatal, cierre incompleto del tubo neural y malformaciones cerebrales.

## 4.7 Operacionalización de las variables

<b>Variables</b>	<b>Definición Conceptual</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Tipo de Variable</b>	<b>Escala de Medición</b>	<b>Criterios de Clasificación Unidad de Medida</b>
<b>Sexo</b>	Condición orgánica masculina o femenina.	Sexo masculino o femenino según lo determine el expediente clínico	Categorica	Nominal Dicotómica	Masculino Femenino
<b>Edad</b>	Tiempo que ha vivido	Edad en días anotado en el	Cuantitativa	Razón Discreta	Días de edad

	una persona.	expediente clínico.			
<b>Control prenatal</b>	Es el conjunto de actividades sanitarias que reciben las embarazadas durante la gestación	Administración de ácido fólico durante el embarazo	Categórica	Nominal Dicotómica	Recibió ácido fólico No recibió ácido fólico
<b>Cierre incompleto de tubo neural</b>	Un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas del sistema nervioso que se caracteriza por la fusión imperfecta de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media.	Tipo de malformación de tubo neural que pertenece actualmente el sujeto a estudio.	Categórica	Nominal Politómica	Espina bífida abiertas entre ellas meningocele, mielomeningocele, Lipomeningocele y cerradas que pertenecen el disrafismo oculto, fosisa sacra, seno dérmico dorsal, diastematomielia, lipomas raquídeos o filamento terminal estrecho.
<b>Malformaciones cerebrales.</b>	Alteración del funcionamiento normal del sistema nervioso central o	Diagnóstico de alguna malformación del sistema nervioso	Categórica	Nominal Politómica	Enfermedad de tipo alteraciones de tubo neural,

	alguna parte de ella debida a una causa externa o interna.	central diagnosticado por ecografía fontanelar.			malformación de Chiari, Complejo Dandy-Walker, Disgenesia del cuerpo calloso, alteraciones de diverticulación.
--	--	---	--	--	--

#### **4.8. Instrumentos utilizados para la recolección de información.**

##### **4.8.1 Boleta de recolección de datos (anexo No. 1)**

Este instrumento consta de una hoja tamaño carta. En la boleta se encuentran impresos los datos generales de la Universidad de San Carlos de Guatemala y el Hospital General San Juan de Dios, así como los logos de la Escuela de Estudios de Postgrado y del Departamento de Radiología e Imágenes Diagnósticas representativos de dichas instituciones. Sigue el título de la tesis. El contenido de la boleta está organizado de la siguiente forma, en tres secciones. La primera constó de datos personales del paciente y control prenatal. La segunda correspondió a diagnóstico de malformación de tubo neural. La tercera correspondió a diagnóstico por ecografía.

#### **4.9. Procedimiento para la recolección de información.**

##### **4.9.1. Técnica de recolección de datos**

Se utilizó el instrumento de recolección de datos previamente descrito. El proceso de detección de malformaciones cerebrales fue el siguiente:

#### **4.9.2. Procesos**

- Se identificó todo paciente ingresado a la unidad de espina bífida para coordinar la realización de ultrasonido transfontanelar por parte del Departamento de Radiología del HGSJD.
- Al momento de realizar la ecografía transfontanelar se recabo la historia nutricional de la madre durante el embarazo.
- Se consultó el expediente clínico del paciente para determinar el tipo de malformación de tubo neural diagnosticado clínicamente.
- Se realizó ultrasonido transfontanelar para la caracterización de malformaciones cerebrales.
- Los hallazgos fueron validados por un médico radiólogo certificado.

#### **4.9.3. Instrumentos**

- Se realizó la ecografía transfontanelar con un transductor convexo de 2.5 a 5.0 MHz y transductor plano de alta frecuencia, y se usó como ventana acústica la fontanela anterior; se buscó en el planos coronal y se obtuvo imágenes en seis cortes habituales, astas frontales, anterior al agujero de Monro, agujero de Monro, parte posterior del tercer ventrículo a través de los tálamos, cisterna cuadrigémina, trígonos de los ventrículos laterales y corteza parietal y occipital.
- En paciente con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural de tipo cerrado se realizó ecografía espinal, se divide la imagen para una mayor visión longitudinal del conducto raquídeo, se rastreó desde los primeros cuerpos cervicales hasta los últimos cuerpos lumbares, se colocó el transductor para una imagen transversal, y se rastreó por toda la columna vertebral, se realizó una medida de la anchura de la médula espinal, siendo estas la cervical y lumbar, y se correlacionará la medida con una tabla de medidas de los rangos normales, si es necesario se realiza con flexión y extensión del cuello.
- Se usó el plano sagital para obtener imágenes en 3 cortes que son la línea media, y el cuerpo de cada ventrículo lateral.

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

La ética en esta investigación se basa en los lineamientos establecidos en la declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM), la cual ha promulgado la Declaración de Helsinki como una propuesta de principios éticos para investigación médica en seres humanos, incluida la investigación del material humano y de información identificables (34).

**Inciso 9:** “En la investigación médica, es deber del médico proteger la vida, la salud, la dignidad, la integridad, el derecho a la autodeterminación, la intimidad y la confidencialidad de la información personal de las personas que participan en investigación. La responsabilidad de la protección de las personas que toman parte en la investigación debe recaer siempre en un médico u otro profesional de la salud y nunca en los participantes en la investigación, aunque hayan otorgado su consentimiento” (34).

**Inciso 12:** “La investigación médica en seres humanos debe ser llevada a cabo sólo por personas con la educación, formación y calificaciones científicas y éticas apropiadas. La investigación en pacientes o voluntarios sanos necesita la supervisión de un médico u otro profesional de la salud competente y calificada apropiadamente” (34).

**Inciso 21:** “La investigación médica en seres humanos debe conformarse con los principios científicos generalmente aceptados y debe apoyarse en un profundo conocimiento de la bibliografía científica, en otras fuentes de información pertinentes, así como en experimentos de laboratorio correctamente realizados y en animales, cuando sea oportuno. Se debe cuidar también del bienestar de los animales utilizados en los experimentos” (34).

#### **4.11 Procedimientos de análisis de la información**

##### **4.11.1 Procesamiento de los datos**

Una vez realizado el trabajo de campo, se procesó la información obtenida del instrumento de recolección de datos, se realizó una base de datos en el programa estadístico Microsoft Office Excel 2010.

#### **4.11.2 Análisis de Datos**

Cada una de las preguntas de investigación se realizó una respuesta dada en la recolección de datos, esta se correlacionó y se realizó con la base de datos, se elaboraron tablas y gráficas en las que se observó el cierre incompleto de tubo neural más común, el diagnóstico por ecografía transfontanelar más común y la relación de estas con el control prenatal y datos generales del paciente, se elaboró un registro gráfico que permitió la discusión de resultados y formulación de conclusiones.

#### **4.11.3. Estadística Descriptiva**

El análisis de las variables numéricas fueron medidas de tendencia central, y variables categóricas por medio de proporciones y porcentajes. Se calculó con el paquete estadístico Microsoft Office Excel 2010.

## V. RESULTADOS

### 5.1 Distribución por edad, sexo y control prenatal

**Tabla 5.1**

Distribución por edad, sexo y control prenatal de los pacientes de 0 a 28 días de la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural.

<b>Tabla No. 5.1</b>		
<b>característica</b>	<b>Cantidad</b>	<b>Porcentaje</b>
<b>N</b>	143	
<b>Edad media (desviación estándar)</b>	10 días (8 días)	
<b>Sexo</b>		
<b>Masculino</b>	77	53.8%
<b>Femenino</b>	66	46.1%
<b>Control prenatal</b>		
<b>Si</b>	62	43.3%
<b>No</b>	81	56.6%

### 5.2 Diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural

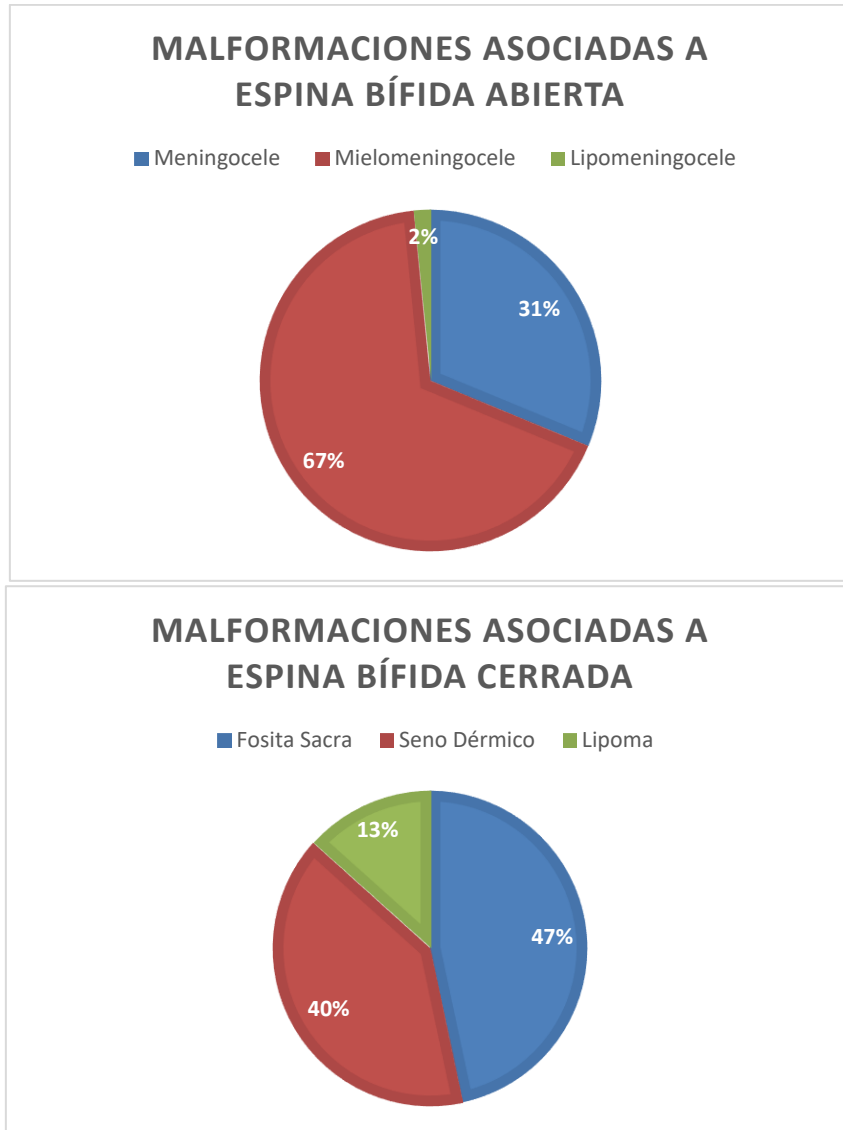
**Tabla 5.2**

Distribución del tipo de cierre incompleto del tubo neural en los pacientes de 0 a 28 días de la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD.

<b>Diagnóstico</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Espina bífida abierta	128	89.5%
Espina bífida cerrada	15	10.4%
Total	143	100%

### Gráfica 5.1

Distribución del cierre incompleto del tubo neural de tipo abierta y de tipo cerrada en los pacientes de 0 a 28 días de la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD.



### 5.3 Diagnóstico de malformación cerebral por ecografía transfontanelar

Tabla 5.3

Distribución de malformación cerebrales diagnosticadas por ecografía transfontanelar en los pacientes de 0 a 28 días de la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural.

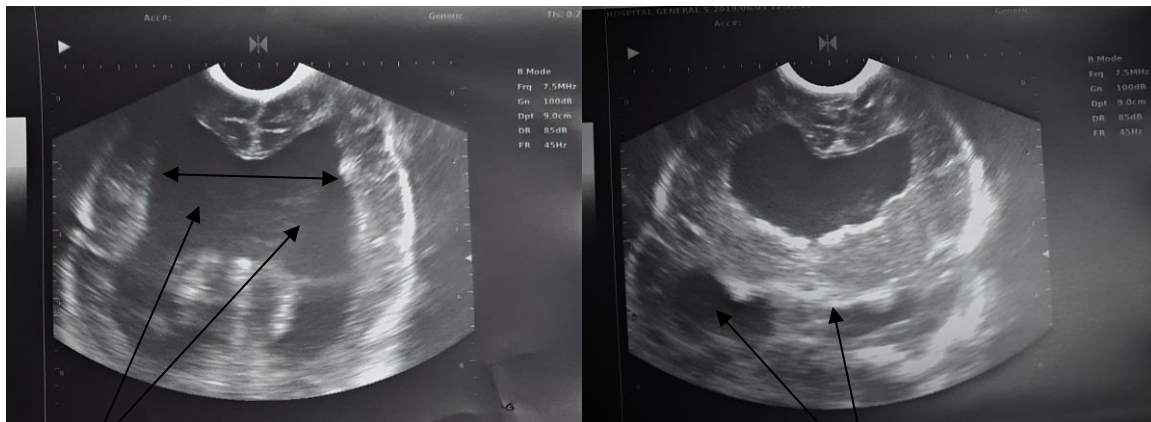
DIAGNÓSTICO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
-------------	------------	------------

MALFORMACIÓN TIPO CHIARI II	34	23.78%
MALFORMACIÓN DANDY WALKER	1	0.70%
HIDROCEFALIA	40	27.97%
HIDRANENCEFALIA	4	2.80%
COLPOCEFALIA	1	0.70%
HOLOPROSENFALIA	3	2.10%
NORMAL	60	41.96%
TOTAL	143	100%

#### 5.4 Diagnóstico de malformación cerebral por ecografía transfontanelar con hidrocefalia

**Gráfica 5.2**

Imagen de ecografía transfontanelar de paciente en la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural. Se evidencia severa dilatación de los ventrículos laterales. Diagnóstico de hidrocefalia severa.

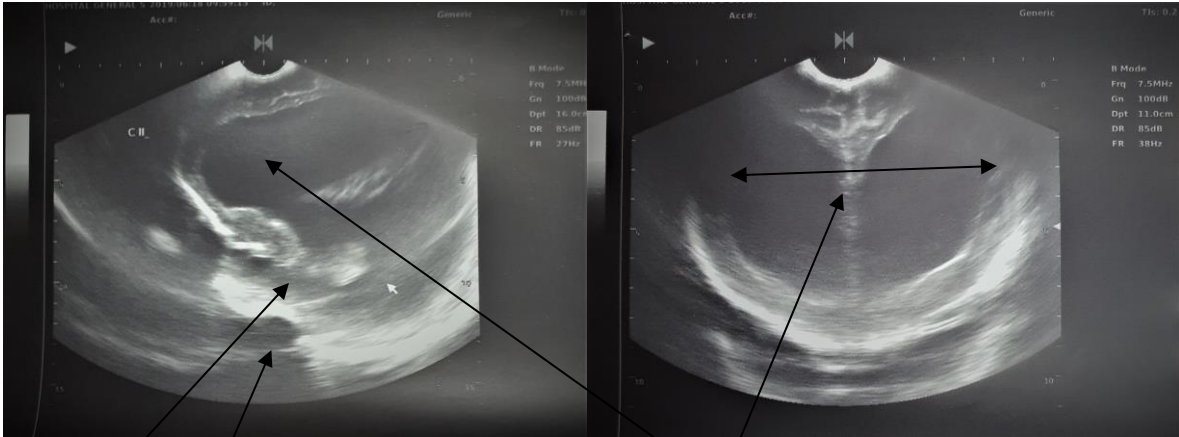


Se observa dilatación de astas frontales y cuerpo de ventrículos laterales. Índice de Evans de 0.55 (Hidrocefalia severa)

Dilatación de astas temporales de ventrículos laterales.

### Gráfica 5.3

Imagen de ecografía transfontanelar de paciente en la unidad de espina bífida e hidrocefalia del HGSJD con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural. Se evidencia descenso de las estructuras de la fosa posterior asociado a hidrocefalia. Diagnóstico de malformación Chiari tipo II asociado a hidrocefalia.



Se observa pérdida de la conformación de la fosa posterior, se observa descenso de las estructuras hacia el foramen magno. Se asocia a hidrocefalia severa.

Se evidencia dilatación severa del cuerpo de los ventrículos laterales, índice de Evans de 0.61 se asocia a hidrocefalia severa.

## VI. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

El presente trabajo tuvo como objetivo la caracterización ecográfica de malformaciones cerebrales en pacientes con cierre incompleto del tubo neural. La realización de ecografía transfontanelar reveló que el 58% de los pacientes examinados tuvo algún tipo de malformación cerebral.

La ecografía transfontanelar se ha convertido el primer método de imagen para el estudio del cerebro en la edad prenatal, neonatos y en lactantes. La visualización de estructuras ha demostrado ser un buen método para diagnóstico de anatomía normal como patología cerebral. Además, es de fácil acceso a todos los niveles de atención de salud, es de bajo costo y puede ser portátil para los neonatos que se encuentran inestables que no se recomienda la movilización (30).

Del 60% de los resultados patológicos, el 27.97% se asoció a hidrocefalia con hallazgos imagenológicos de dilatación de los ventrículos laterales, en todas sus porciones, tercer y cuarto ventrículo. La segunda anomalía más frecuente fue la malformación de Chiari tipo II, en un 23.78% observando por ecografía transfontanelar el descendimiento de las estructuras de la médula espinal, vermis cerebelar y el cuarto ventrículo hacia el foramen magno; algunos de estas, también asociado a hidrocefalia moderada o severa. Estos hallazgos se correlacionan con el estudio de Beryl y Stryker del año 1986 dónde en la ecografía prenatal, se observó alguna malformación de tubo neural en 38 madres gestantes y de ellas 23 casos (el 60.52%) estaban asociados a malformación del cerebelo y fosa posterior (8). También concuerda con el estudio de Chao y Dashe dónde indican que el 71% de los pacientes con cierre incompleto de tubo neural tienen una complicación asociada como hidrocefalia (9), y en el estudio de Espina bífida e Hidrocefalia del HGSJD realizado por Duque V. que indicó que la complicación de mayor prevalencia fue hidrocefalia en un 57% de los casos, siendo la hidrocefalia tipo no comunicante la más prevalente (10).

Las malformaciones del tubo neural pueden ser de dos tipos: las de tipo abierta y tipo cerrada (16). En nuestra población, la más prevalente fue de tipo abierto en 90% de los casos. De estas, la malformación más prevalente fue el mielomeningocele con un 67.19% seguido de meningocele con el 31.25%. Esto concuerda con el estudio de investigación realizada por Duque V en el HGSJD en el año 2013, con una revisión de 479 expedientes donde representa

que la malformación de tubo neural de mayor predominio fue el mielomeningocele con un 65%, seguido de Lipomeningocele con el 9%; de estos pacientes se encontró que la complicación más común fue hidrocefalia con un 57%. (10).

La administración de ácido fólico es indispensable para el desarrollo adecuado de la neurulación embriológica (4); lo cual la Organización Mundial de la Salud lo establece en sus protocolos (1), la ingesta adicional preconcepcional y en toda la etapa pregestacional (13). Al momento de entrevistar con la madre del paciente con alguna malformación del tubo neural, el 57% indicó no recibir suplementación con ácido fólico ni control prenatal. Esto concuerda con el estudio de Amado I. Cruz J (11), en niños menores de 4 meses con estimas cutáneos en el que el 75.28% de las madres reportaron no contar con suplementación de ácido fólico (11).

## 6.1 CONCLUSIONES

- 6.1.1** La prevalencia de malformaciones cerebrales por medio de ecografía transfontanelar en neonatos con diagnóstico clínico de cierre incompleto del tubo neural fue del 58%.
- 6.1.2** De cada 10 paciente con malformaciones de tubo neural, nueve fueron de tipo abierto y uno es de tipo cerrado.
- 6.1.3** La malformación cerebral que mayor predominó fue hidrocefalia y malformación de Chiari tipo II. Esto indica que cada ecografía transfontanelar que se realice a los pacientes con diagnóstico de cierre incompleto de tubo neural, se tiene la probabilidad que, de dos pacientes evaluados, un paciente salga positivo a estas patologías.
- 6.1.4** De los pacientes estudiados por ecografía transfontanelar con diagnóstico clínico de cierre incompleto de tubo neural, el 57% de las madres no tuvieron administración de ácido fólico durante el embarazo.

## **6.2 RECOMENDACIONES**

### **Al Gobierno de Guatemala**

- 6.2.1** Velar por el cumplimiento del artículo 3 el derecho a la vida. El estado garantiza y protege la vida humana desde su concepción, así como la integridad y la seguridad de la persona. El Artículo 93 el derecho a la salud. El goce de la salud es derecho fundamental del ser humano, sin discriminación alguna.

### **Al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social**

- 6.2.1** Velar por el cumplimiento del artículo 94 que indica la obligación del Estado, sobre salud y asistencia social. El Estado velará por la salud y la asistencia social de todos los habitantes. Desarrollará, a través de sus instituciones, acciones de prevención, promoción, recuperación, rehabilitación, coordinación y las complementarias pertinentes a fin de procurarles el más completo bienestar físico, mental y social.

### **Al Hospital General San Juan de Dios**

- 6.2.3** Ampliar los esfuerzos para el apoyo a todo paciente con malformación de cierre incompleto de tubo neural sea intervenido lo más pronto posible para una mejor recuperación. Valoramos y expresamos nuestro apoyo a la unidad de Espina bífida e Hidrocefalia, que desde su fundación ha intervenido, dentro de sus posibilidades, lo más pronto posible a los niños con cierre incompleto del tubo neural para su pronta recuperación.
- 6.2.4** A la unidad de Radiología e imágenes diagnósticas pediátrica, que continúe con el apoyo imagenológico para un diagnóstico preciso y vele por la adquisición de equipo de vanguardia que facilite las labores de los colegas en la unidad de Espina bífida e Hidrocefalia.

## **6.3. APORTES**

- 6.3.1** El estudio brinda información a la comunidad científica sobre la prevalencia de malformaciones cerebrales en niños con diagnóstico de cierre incompleto del tubo neural.
  
- 6.3.2** Será de gran utilidad para la demostración de la importancia y de vital utilidad del equipo de ecografía en la unidad de Radiología e imágenes diagnósticas pediátrica y así tener mejoras y mejor inversión a esta unidad.
  
- 6.3.3** Es de utilidad para un acercamiento y relación permanente entre la unidad de espina bífida e hidrocefalia y el Departamento de Radiología e imágenes diagnósticas del HGSJD.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización mundial de la salud. Anomalías congénitas [en línea]. Washington, D.C.:OMS 2016 [citado 4 Jun 2018] Disponible en: <http://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
2. Juan Manuel Aparicio. Espina Bífida. España; Asociación Española de Pediatría; 2018.
3. Informe Nacional de desarrollo humano. Guatemala: 3 millones de personas viven en pobreza extrema [en línea]. Guatemala.:PNUD 2017 [citado 6 Jun 2018] Disponible en: <http://desarrollohumano.org.gt/blogs/guatemala-3-millones-de-personas-viven-en-pobreza-extrema/>
4. Chúa C. Cifuentes G. Anomalías del Tubo Neural en Guatemala. Revista de Colegio de Médicos y Cirujanos de Guatemala. Guatemala; Colmedegua; 2008 vol XIII
5. Chuc Eddy. Gemelos con Lipomeningocele. Guatemala; Revista Colmedegua; 2008. Nov 2018.
6. Manucci G. von Quednow E. Como lo hago yo: Anomalías del tubo neural en Guatemala [en línea]. Guatemala.: PMC; 2014 [citado 4 Jul 2018] Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3987293/>
7. Llores S. El ABC de la ecografía fontanelar y más [en línea].Valencia, España.:Elsevier 2016 [citado 12 jun 2018] Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-radiologia-119-articulo-el-abc-ecografia-transfontanelar-mas-S003383381600059X>
8. Beryl R. Stryker J. Abnormal US appearance of the cerebellum (Banana sign): indirect sign of Spina bífida. Boston, EEUU.: Radiology Pediatric RSNA. 1989
9. Chao, T, Dashe J. Fetal spine findings on MRI and associated outcomes in Children with open Neural Tube defects. Texas, Dallas.:American Roentgen Ray Society. 2011
10. Duque V. Caracterización de pacientes con defectos de tubo neural en el Hospital General San Juan de Dios en el período de 2009-2013. [tesis médico y cirujano]. Guatemala: Universidad Rafael Landívar, Facultad de Ciencias de la Salud; 2015.
11. Amado I. Cruz J. Incidencia de disrafismo espinal cerrado en niños menores de 4 meses con estigmas cutáneos. [tesis medicina posgrado]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, facultad de posgrado; 2015.
12. González A. Anomalías congénitas [en línea]. Guatemala.: Prensa libre; 2016 [citado 3 Jul 2018] Disponible en: <https://www.prensalibre.com/anomalias-congenitas>
13. Kliegman. Stanton. St. Geme. Schor. Nelson Tratado de Pediatría. Barcelona, España. Elsevier Mosby. 19. Ed. 2011.

14. Mancebo A, et Al. Defectos del tubo neural. Panorama epidemiológico en México [en línea]. México.: INP; 2008 [citado 1 Jul 2018] Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2008/apm081i.pdf>
15. Budorick N. Pretorius D. Sonography of the fetal spine: technique, imaging findings and clinical implications. San Diego.:AJR; 1994.
16. Camarco M. et al. Congenital malformations of the central nervous system, a supratentorial quiz. Let's see what do you know. European Society.: EPOS; 2017
17. De Bruyn R. Ecografía Pediátrica Cómo, por qué y cuándo. London UK. Elsevier, 2da ed. 2012.
18. Siegel M. Ecografía Pediátrica. España; Marbán; 2008.
19. Wilson. Charboneau. Levine. Rumack Diagnóstico por ecografía. EEUU. Marbán, 4ta ed.; 2014.
20. Rufener S. Ibrahim M. Raybaud C. Congenital spine and spinal cord malformations-pictorial review. Toronto, Canada.: AJR; 2009
21. Weissleder. Wittenberg. Harisinghani. Chen. Primer of diagnostic imaging. Boston, Massachusetts. 5ta ed. Elsevier Mosby. 2011
22. Karin M. US of the Spinal Cord in Newborns: Spectrum of Normal, findings, Variants, Congenital anomalies and Acquires disease. EEUU. Radiographics RSNA. 2000
23. Ozkavukcu E. Haliloglu N. Additional abnormal US findings accompanying neural tube defects. European Society.: EPOS; 2012
24. ABJ. Desarrollo Embrionario [en línea]. España; AJR; 2014 [citado 3 Ago 2018] Disponible en: [www.abj.org.co/.../Pag.%2020-31%20DESARROLLO%20EMBRIONAR...](http://www.abj.org.co/.../Pag.%2020-31%20DESARROLLO%20EMBRIONAR...)
25. González JF. Manual de Procedimientos Estandarizados para la Vigilancia Epidemiológica de los Defectos del Tubo Neural, Gobierno Federal de México, Secretaria de Salud [Internet]. septiembre 2012. [Consulta el 12 de octubre de 2013]. Disponible en: <http://www.epidemiología.salud.gob.mx>
26. Morrow JD, Kelsey K. Folic Acid for Prevention of Neural Tube Defects: Pediatric Anticipatory Guide. J Pediatr Health Care. 2008.
27. National institute of neurological disorders and stroke. Espina Bífida [en línea] EE.UU.; NIH; 2014 [citado 1 Ago 2018] Disponible en: [https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/espina\\_bifida.htm](https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/espina_bifida.htm)

28. Spina Bifida HQ. Spina Bifida Resource center [ en línea] Massachussetts.; HQ; 2016 [citado 3 Ago 2018] Disponible en: <http://www.spinabifida.net/15-health-care-issues-for-adults-living-with-spina-bifida.html>
29. AEBHA. Métodos Diagnósticos de espina bífida [En línea]. Colombia.: AEBHA;2016 [citado 1 Jul 2018] Disponible en: <http://aebha.org/wp-content/uploads/2016/04/GU%C3%8DA-ESPINB%C3%8DFIDA-COMPLETA.pdf>
30. Quiñonez E. Ecografía fontanelar en recién nacidos [en línea]. España.:SERAM; 2010 [citado 2 Ago 2018] Disponible en: [http://seram2010.seram.es/modules.php?name=posters&file=viewpaper&idpaper409&idsection=2&in\\_window=&forpubli=&viewAuthor=](http://seram2010.seram.es/modules.php?name=posters&file=viewpaper&idpaper409&idsection=2&in_window=&forpubli=&viewAuthor=)
31. Ministerio de Salud. Hospital General San Juan de Dios [en línea] Guatemala.: MSPAS; 2010 [citado 1 Ago 2018] Disponible en: [www.hospitalsanjuandediosguatemala.com/pages/inicio.php](http://www.hospitalsanjuandediosguatemala.com/pages/inicio.php)
32. Historia de La Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios; entrevista con Dra. Delia Graciela Mannucci de von Quednow 2014.
33. Guatemala. Colegio de médicos y cirujanos de Guatemala. Código Dentológico [en línea]. Guatemala: Colmedegua; 2008 [citado 23 mar 2017]. Disponible en: <http://colmedegua.org/web/wpcontent/uploads/2017/03/CodigoDeontologicoVigente.pdf>
34. Declaración de Helsinki de la AMM - Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. Asociación Médica Mundial 2017. Incisos: 9, 12, 21 y 25. <http://www.wma.net/es/30publications/10policies/b3/>

## VIII. ANEXOS



**USAC**  
TRICENTENARIA  
Universidad de San Carlos de Guatemala



### 8.1 Anexo 1

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
UNIDAD DE POSGRADO  
DEPARTAMENTO DE RADIOLOGÍA E IMÁGENES DIAGNÓSTICAS

INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS  
“PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CEREBRALES EN NEONATOS CON CIERRE  
INCOMPLETO DEL TUBO NEURAL DAGNOSTICADAS POR ECOGRAFIA  
TRANSFONTANELAR “

Este instrumento consta de 3 partes

- 1) Datos personales del paciente y control prenatal
- 2) Diagnóstico de malformación de tubo neural
- 3) Diagnóstico por ecografía

#### 1. Datos Personales:

Edad: \_\_\_\_\_

Género: \_\_\_\_\_

¿Paciente se administró ácido fólico durante el embarazo?      Si       No

#### 2. Diagnóstico de malformación de tubo neural

a. Espina bífida abierta

d.1. Meningocele       d.2. Mielomeningocele

b. Espina bífida cerrada

Tipo: \_\_\_\_\_

#### 3. Diagnóstico por ecografía

Dx: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **Permiso del autor para copiar el trabajo**

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada, "Prevalencia de malformaciones cerebrales en neonatos con cierre incompleto del tubo neural diagnosticadas por ecografía transfontanelar" para propósitos académicos. 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 o comercialización total o parcial.

