



REPORTE DE CASO

Desafíos diagnósticos y terapéuticos en un paciente pediátrico con anencefalia, hidrocefalia y epilepsia: Reporte de caso

Diagnostic and therapeutic challenges in a pediatric patient with anencephaly, hydrocephalus and epilepsy: Case report

Byron Rubén Martínez Salazar¹  , Luis Eduardo Martínez Salazar¹  , Jennifer Belen Mosquera Arevalo¹  , Christian Gabriel Villa Clavijo¹  , Lady Alexandra Tapia Quiroga²  

¹Universidad Católica de Cuenca. Unidad Académica de Salud y Bienestar. Carrera de Medicina. Cuenca, Ecuador.

²Hospital Francisco Icaza Bustamante. Guayaquil, Ecuador.

Citar como: Martínez Salazar BR, Martínez Salazar LE, Mosquera Arevalo JB, Villa Clavijo CG, Tapia Quiroga LA. Desafíos diagnósticos y terapéuticos en un paciente pediátrico con anencefalia, hidrocefalia y epilepsia: Reporte de caso. Salud, Ciencia y Tecnología. 2023; 3:359. <https://doi.org/10.56294/saludcyt2023359>

Enviado: 25-03-2023

Revisado: 13-04-2023

Aceptado: 16-05-2023

Publicado: 17-05-2023

Editor: Dr. William Castillo González 

RESUMEN

Introducción: paciente femenina de 5 meses con diagnóstico intrauterino a los 5 meses de anencefalia más hidrocefalia de mal pronóstico. Obtenida por cesárea a término. Permaneció 4 días en cuidados intensivos pediátricos y luego fue dada de alta. Acude por cuadro clínico caracterizado por crisis convulsiva a las 19:00 y 20:00. Cursa internada 22 días presentando macrocefalo, hidrocefalo a tension, dren ventricular externo colocado, mirada en sol naciente, apertura ocular espontanea. Se encuentra bajo sedoanalgesia con infusion de midazolam y fentanilo, conectada a ventilacion mecanica por tubo endotraqueal.

Reporte de caso: presentar un caso clínico complejo donde la paciente presenta anencefalia más hidrocefalea y epilepsia sin evidencia de lobulos cerebrales.

Conclusión: la anencefalia, hidrocefalia y la epilepsia son afecciones neurológicas graves, debido al impacto significativo que puede estar presente en la vida de la persona que padece estas condiciones médicas. Es sumamente raro que la paciente presente epilepsia y cada vez los episodios sean más violentos hasta la perdida de su conocimiento.

Palabras clave: Anencefalia; Hidrocefalia; Epilepsia; Malformaciones Congénitas.

ABSTRACT

Introduction: a 5-month-old female patient with an intrauterine diagnosis at 5 months of anencephaly plus hydrocephalus with a poor prognosis. Obtained by caesarean section at term. She stayed 4 days in pediatric intensive care and was then discharged. He attended due to a clinical picture characterized by a convulsive crisis at 7:00 p.m. and 8:00 p.m. She was hospitalized for 22 days presenting macrocephalus, tension hydrocephalus, external ventricular drain in place, gaze at the rising sun, spontaneous eye opening. She is under sedation and analgesia with infusion of midazolam and fentanyl, connected to mechanical ventilation through an endotracheal tube.

Case report: present a complex clinical case where the patient presents anencephaly plus hydrocephalus and epilepsy without evidence of cerebral lobes.

Conclusion: anencephaly, hydrocephalus and epilepsy are serious neurological conditions, due to the significant impact that can be present in the life of the person suffering from these medical conditions. It is extremely rare that the patient presents epilepsy and each time the episodes are more violent until the loss of consciousness.

Keywords: Anencephaly; Hydrocephalus; Epilepsy; Congenital Malformations.

INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural son considerados como una de las anomalías congénitas más comunes del sistema nervioso central y son las segundas más graves tras las cardiopatías congénitas.^(1,2)

La anencefalia es un defecto congénito letal caracterizado por la ausencia de los hemisferios cerebrales y de la bóveda craneal por lo que los neonatos que padecen de este grave defecto llegan a sobrevivir solo durante un corto periodo de tiempo. Aunque se puede prevenir, la anencefalia sigue siendo una de las principales causas de muerte y discapacidad infantil en todo el mundo. Esto se puede prevenir si las féminas toman 400 mcg de ácido fólico diariamente antes y durante el embarazo.^(3,4)

La hidrocefalia se presenta por diferentes causas; todas ellas comparten una fisiopatología común: la acumulación de líquido cefalorraquídeo presente en el interior de los ventrículos cerebrales por una obstrucción usualmente en los forámenes interventriculares o de Monro, acueducto del mesencéfalo o en el foramen magno, producto de afectaciones poshemorrágicas o posinflamatorias.⁽⁵⁾

La epilepsia es una alteración neurológica que afecta a personas de cualquier edad y se caracteriza por una predisposición persistente a presentar convulsiones que se deben al aumento súbito de la actividad eléctrica cerebral debido a descargas neuronales que se dan de forma anormal o por una hiperexcitabilidad neuronal sincronizada.⁽⁶⁾

REPORTE DE CASO

Paciente femenina de 5 meses, primera hija de madre de 18 años, donde presento un diagnóstico intrauterino a los 5 meses de anencefalia más hidrocefalia con mal pronóstico, obtenida por cesárea a término. Permaneció 4 días en cuidados intensivos pediátricos y luego fue dada de alta.

Fue valorada por neurólogo particular, y le envían levetiracetam 1,5 ml vía oral cada 12 horas, paciente de 5 meses de vida acude por cuadro clínico caracterizado por crisis convulsiva a las 19:00 y 20:00.

Al examen físico frecuencia cardíaca 114 latidos por minuto, frecuencia respiratoria 32 por minuto, temperatura 36,1 grados centígrados, tensión arterial 80/50 mmHg, saturando 98 % al ambiente. Cabeza macrocefalia, con presencia de válvula ventrículo peritoneal en región parietal derecha, cuello simétrico, tórax simétrico, campos pulmonares ventilados, murmullo vesicular conservado, ruidos cardíacos rítmicos, abdomen blando depresible doloroso a la palpación superficial y profunda en todos los cuadrantes abdominales, ruidos hidroaéreos disminuidos poco audibles, no edema y extremidades simétricas.

Los exámenes paraclínicos muestran tiempo parcial de tromboplastina (TTP) de 60,4, ancho de distribución eritrocitaria (RDW)c = 13,4 %, RDW = 38,5 μm^3 , concentración de Hb corp. media (CHCM) = 31,3 g/dL, linfocitos = 19,81 $10^3/\mu\text{L}$, monocitos (%) 9,5 %, hematocrito 33,8 %, Hemoglobina 10,6 g/dL, hemoglobina corpuscular media (HCM) 24,2 pg, índice de distribución plaquetaria (PDWc) 16,5 %, linfocitos (%) 51,2 %.



Imagen 1. Radiografía de cráneo
Fuente: Hospital Francisco Icaza Bustamante

Cursa internada 22 días con diagnósticos mencionados, en lo neurológico presencia de macrocefalo, hidrocefalo a tensión, drenaje ventricular externo colocado, mirada en sol naciente, apertura ocular espontánea. Se

encuentra bajo sedoanalgesia con infusión de midazolam y fentanilo. En lo respiratorio conectado a ventilación mecánica por tubo endotraqueal, modo a/c FiO_2 60 %, p_{insp} 18, p_{exp} 4, f_r 22, torax normoexpansible, buena entrada de aire, campos pulmonares claros, además se le realiza una cirugía de laparotomía exploratoria donde se evidenciaron adherencias intestinales Zuhlke tipo IV.

DISCUSIÓN

No se conoce los factores que predisponen a la aparición de la anencefalia, aunque se habla de algunos factores de riesgo que podrían generar defectos congénitos como factores sociodemográficos, socioeconómicos, ambientales y genéticos.^(7,8,9,10,11,12)

En el estudio realizado en Dessie Town del noreste de Etiopía, la incidencia de anencefalia fue de 3,3/1000 embarazos, la edad gestacional media de diagnóstico fue de 22 semanas en un total de 12 713 gestantes.⁽⁷⁾ Un estudio realizado en Ecuador sobre malformaciones congénitas en niños demuestra que, en un total de 51 375 altas registradas por malformaciones congénitas, los niños menores a 1 año presentaron anencefalia en un total de 80 casos desde el 2001 hasta 2007.⁽⁸⁾

Las malformaciones congénitas más usuales después de las cardíacas y orofaciales son los defectos del tubo neural.⁽⁹⁾ Un estudio hecho en Marruecos detectó que la prevalencia al año es de alrededor de 10 casos por cada 10 000 nacimientos.⁽¹⁰⁾

En el estudio de Panduranga *et al.*⁽¹¹⁾ los casos de anencefalia fueron detectados entre las 16 y 34 semanas de gestación con una media de 21 semanas. El uso de fármacos antihipertensivos, así como la exposición al tifo y la fiebre tifoidea durante etapas tempranas del embarazo son factores de riesgo que se encuentran estrechamente relacionados para el desarrollo de anencefalia.⁽¹²⁾

La detección de la anencefalia por medio del ultrasonido es muy confiable, puesto que presenta una sensibilidad del 100 % siempre y cuando se la realice durante el segundo trimestre de gestación.⁽¹³⁾ Debido a que la anencefalia presenta una gran variedad de factores de riesgo, es esencial fomentar la educación a la paciente gestante sobre el consumo del ácido fólico y los beneficios que este contiene para el desarrollo favorable del feto, evitando así complicaciones prevenibles a lo largo del embarazo.^(7,10,13)

CONCLUSIÓN

La anencefalia, hidrocefalia y la epilepsia son afecciones neurológicas graves, debido al impacto significativo que puede estar presente en la vida de la persona que padece estas condiciones médicas. Se debe recalcar que la anencefalia al ser una malformación congénita del cerebro acompañada de acumulación de líquido cefalorraquídeo (hidrocefalia), las esperanzas de vida son casi nulas, ya que estas afectaciones son incompatibles con la vida, por lo que dar una opción terapéutica es muy compleja. Por otro lado, la epilepsia, al necesitar de impulsos eléctricos, es sumamente raro que la paciente presente estos episodios y que cada vez sean más violentos hasta la pérdida de su conocimiento, por lo que estos trastornos requieren de atención médica especializada y multidisciplinaria para su tratamiento, aunque sus expectativas de vida sean nulas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gong T, Wu Q, Chen Y, Jiang C, Li D, Li J, *et al.* Changing trends in the prevalence of anencephaly in Liaoning province of Northeast China from 2006-2015: data from a population-based birth defects registry. *Oncotarget*. 2017; 8(32):52846-52853. <https://doi.org/10.18632/oncotarget.17423>
2. Pei L, Chen G, Song X, Wu J, Li C, Zou J, *et al.* Effect of pathoanatomic diagnosis on the quality of birth defects surveillance in China. *Biomed Environ Sci*. 2009; 22(6):464-71. [https://doi.org/10.1016/S0895-3988\(10\)60003-7](https://doi.org/10.1016/S0895-3988(10)60003-7)
3. Salari N, Fatahi B, Fatahian R, Mohammadi P, Rahmani A, Darvishi N, *et al.* Global prevalence of congenital anencephaly: a comprehensive systematic review and meta-analysis. *Reprod Health*. 2022; 19:201. <https://doi.org/10.1186/s12978-022-01509-4>
4. Oumer M, Kibret A, Girma A, Tazebew A, Silamsaw M. Prevalence of anencephaly in Africa: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep*. 2021; 11:23707. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-02966-w>
5. Chen S, Luo J, Reis C, Manaenko A, Zhang J. (2017). Hydrocephalus after Subarachnoid Hemorrhage: Pathophysiology, Diagnosis, and Treatment. *BioMed research international*. 2017, 8584753. <https://doi.org/10.1155/2017/8584753>
6. San-Juana D, Rodríguez D. Epilepsia como una enfermedad de redes neuronales. Un punto de vista neurofisiológico. *Neurología*. 2020;38(2):114-123. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.06.010>

7. Abebe M, Afework M, Emamu B, Teshome D. Risk Factors of Anencephaly: A Case-Control Study in Dessie Town, North East Ethiopia Pediatric health, medicine and therapeutics. 2021;12:499-506. <https://doi.org/10.2147/PHMT.S332561>
8. González F, López R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects. The application of clinical genetics. 2012;3:29-39. <https://doi.org/10.2147/tacg.s8794>
9. Weber M, Dib M. Folic acid and prevention of neural tube closure abnormalities in treated women with epilepsy. Rev Neurol. 2003;159(2):165-170.
10. Kanya S, Charan M, Nond R, Chopiew T, Pichit S, Sumarlee S, et al. Risk factors associated with the occurrence of frontoethmoidal encephalomeningocele. Europe J Pediatric Neurol. 2008;12(2):102-107. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2007.07.005>
11. Panduranga C, Kangle R, Suranagi V, Pilli G, Patil P. Anencephaly: A pathological study of 41 cases. Journal of the Scientific Society. 2012;39(2):81-84. <https://doi.org/10.4103/0974-5009.101852>
12. Abebe M, Afework M, Emamu B, Teshome D. Risk Factors of Anencephaly: A Case-Control Study in Dessie Town, North East Ethiopia. Pediatric Health Med Ther. 2021; 12:499-506. <https://doi.org/10.2147/PHMT.S332561>
13. Emre E, Servet G (2019) What's Happening When the Pregnancies Are Not Terminated in Case of Anencephalic Fetuses? J Clin Med Res. 2019;11(5):332-336. <https://doi.org/10.14740/jocmr3777>

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Los autores declaran que han obtenido permiso para usar las imágenes diagnósticas de la participante incluidos en este artículo.

FINANCIACIÓN

No existe financiación para el presente trabajo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Byron Rubén Martínez Salazar, Luis Eduardo Martínez Salazar, Jennifer Belen Mosquera Arevalo, Christian Gabriel Villa Clavijo, Lady Alexandra Tapia Quiroga.

Investigación: Byron Rubén Martínez Salazar, Luis Eduardo Martínez Salazar, Jennifer Belen Mosquera Arevalo, Christian Gabriel Villa Clavijo, Lady Alexandra Tapia Quiroga.

Metodología: Byron Rubén Martínez Salazar, Luis Eduardo Martínez Salazar, Jennifer Belen Mosquera Arevalo, Christian Gabriel Villa Clavijo, Lady Alexandra Tapia Quiroga.

Redacción - borrador original: Byron Rubén Martínez Salazar, Luis Eduardo Martínez Salazar, Jennifer Belen Mosquera Arevalo, Christian Gabriel Villa Clavijo, Lady Alexandra Tapia Quiroga.

Redacción - revisión y edición: Byron Rubén Martínez Salazar, Luis Eduardo Martínez Salazar, Jennifer Belen Mosquera Arevalo, Christian Gabriel Villa Clavijo, Lady Alexandra Tapia Quiroga.