

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA  
(UNAN-MANAGUA)  
HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA



---

TESIS MONOGRÁFICA PARA OPTAR AL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN RADIOLOGÍA

**Frecuencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso detectadas por Resonancia Magnética (RM) en pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca, de enero del 2014 a enero del 2016.**

---

Autora

**Dra. Gema Azucena Ortiz Solís.**

Tutor:

**Dr. Neill García, especialista en Radiología.**

Asesor metodológico:

**Dr. Steven Cuadra, MD., Msc., LicMed., PhD.**

Febrero 2016

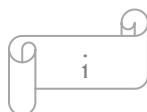
## DEDICATORIA

Mi trabajo de Monografía está dedicado con todo cariño a mi esposo Néstor Reyes, quien me ha apoyado incondicionalmente para que yo continuara mis estudios.

A mi familia mamá, papá, hermanos quienes con su estraga y perseverancia me han instado constantemente a la superación personal y académica para que hoy pueda decir que he culminado una etapa importante en mi vida.

A mi sobrino Luis Carlos a quien amo mucho y ha sido un aliciente en mi vida para culminar.

A los médicos docentes que en este andar de la vida con su preparación científica y la experiencia de la realidad han marcado en mi persona la preparación, el servicio, el trabajo humanitario y la convicción de que el buen médico es el que se prepara bien para servir con amor y sabiduría.



## AGRADECIENDO

Agradezco infinitamente a Dios padre, que me haya dado la vida y la gran oportunidad de haber estudiado esta especialidad que concluya con la satisfacción de que puse en práctica los dones del amor, sabiduría, el servicio, el respeto y la entrega hacia mis semejantes.

De manera especial a mi esposo Néstor por su comprensión y apoyo que me han brindado en este período de mi preparación personal.

A mi familia padre, madre, hermanos y sobrino a quienes quiero mucho y sé que han apoyado desde el primer momento que aparecen en la lista clasificada para estudiar mi especialidad.

A los médicos, profesores, amigos que han sido parte de este staff durante estos tres años de entrega, estudios, desvelos, aprendizaje y mucho trabajo en equipo.

Les agradezco profundamente el apoyo, los consejos, las sugerencias, las buenas intenciones y que les haya conocido y compartido con ustedes este preciado tiempo.

## OPINIÓN DEL TUTOR

Se calcula que cada año 276.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas del sistema nervioso. Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.

En 2010 la Organización Mundial de la Salud declaró divulgó un informe sobre las anomalías congénitas en el que se describen los componentes básicos para la creación de programas nacionales de vigilancia, prevención y atención de dichas anomalías antes y después del nacimiento. Asimismo, la OMS recomienda prioridades para que la comunidad internacional colabore en la creación y fortalecimiento de esos programas nacionales. Parte fundamental de los programas atención de las malformaciones debe ser el fortalecimiento de los medios diagnósticos incluyendo el fomento de los centros de estudio de imágenes. En este ámbito el trabajo de la Dra. Ortiz en una contribución de suma importante en el abordaje de esta problemática, porque nos permite contar con información confiable sobre la realidad en nuestro medio.

Felicito a la Dra. Ortiz por este esfuerzo, fue un privilegio haber colaborado como su tutor y doy fe de la gran calidad humana y científica que la Dra. Ortiz ha puesto en su monografía.

Atentamente

**Dr. Neill García, Especialista en Radiología.**

## RESUMEN

Se llevó a cabo un estudio descriptivo de corte transversal, cuyo objetivo fue conocer la frecuencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso detectadas por Resonancia Magnética (RM) en pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca, de enero del 2014 a enero del 2016. Para tal efecto se revisaron 76 expediente. Entre los principales resultados se observó que en cuanto al tipo o familia de malformación congénita detectada por resonancia magnética, los tipos más frecuentes fueron la hidrocefalia seguido por anomalías de la columna vertebral, anomalías de la migración neuronal, anomalías de la fosa posterior. Los tipos específicos de malformaciones más frecuentes fueron hidrocefalia, esquizecefalia de labio abierto en 8, espina bífida, agenesia del cuerpo caloso, mielomeningocele lumbar e Hipoplasia del vermis cerebeloso en 6 (7.9%). En este estudio no se observaron diferencias significativas según sexo o grupo de edad con relación a los tipos de malformaciones del sistema nervioso diagnósticas por resonancia magnética. La frecuencia de malformaciones según presencia de manifestaciones clínicas fue significativamente diferente entre los grupos. Las malformaciones de la inducción ventral, anomalías de la migración neuronal y anomalías de la fosa posterior y la hidrocefalia se presentaron en un 100% de los casos con manifestaciones clínicas. Mientras que 12.5% de los casos con anomalías de la estructura de la línea media y 28% de los casos con anomalías de la columna vertebral no se asociación a ningún tipo de manifestación clínica.

## ÍNDICE

ÍNDICE .....	1
INTRODUCCIÓN .....	2
ANTECEDENTES .....	3
JUSTIFICACIÓN .....	7
PLATEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	8
OBJETIVOS .....	9
MARCO TEÓRICO .....	10
DISEÑO METODOLÓGICO.....	29
RESULTADOS .....	38
DISCUSIÓN .....	40
CONCLUSIONES .....	43
RECOMENDACIONES.....	44
BIBLIOGRAGIA .....	45
ANEXOS .....	47

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas del sistema nervioso constituyen una importante causa de morbimortalidad infantil, con una incidencia que varía entre 0,8 y 1,3 cada 100 nacidos vivos. Se asocian a una amplia variedad de síndromes genéticos y anomalías cromosómicas.(1)

Las malformaciones del SN son un complejo grupo de entidades que se estudian y diagnostican cada vez más. Los avances en su diagnóstico aportan una mejor comprensión de los mecanismos intrínsecos que modulan el proceso de neuroembriogénesis. En este contexto el aporte de la neuroimagen, en especial del uso de resonancia magnética y tomografía computarizada han jugado un rol fundamental en el estudio de las malformaciones congénitas. El diagnóstico temprano y adecuado permite contar con oportunidades de corrección neuroquirúrgica y brindar un abordaje integral a los pacientes. (2)

El Hospital Antonio Lenin Fonseca es un hospital de referencia nacional tanto como centro de alta tecnología para estudios especiales como del Área de Neurocirugía. En dicho hospital se ingresan pacientes que presentan problemas de malformaciones particularmente relacionadas con el Sistema Nervioso, lo cual demanda un nivel de atención especializada de parte del personal de salud y requieren de estudios especiales.

Para poder establecer estrategias diagnósticas y de manejo efectivo es necesario contar con información local del comportamiento de las malformaciones congénitas. Como parte de cualquier estrategia se requiere la capacitación periódica del personal con énfasis en las patologías de mayor frecuencia, por lo que se hace necesario monitorear dichos problemas a fin de adecuar los contenidos educativos dirigidos al personal de salud en nuestros hospitales. (3)

En este contexto se llevó a cabo un estudio descriptivo con el propósito de conocer la frecuencia de los principales tipos de malformaciones congénitas detectadas por resonancia magnética en pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenín Fonseca entre el 2014 y el 2016.

### Estudios en Nicaragua

En Nicaragua la información sobre el diagnóstico de malformaciones congénitas del Sistema Nervioso a través de técnicas de imagen es muy escasa al igual que la información sobre las malformaciones congénitas en general.

Francisco Mauricio Vargas Báez publicó en el 2004 un estudio realizado en el Hospital Fernando Vélez Paiz sobre malformaciones congénitas y sus factores asociados en el Servicio de neonatología. El autor encontró que el segundo tipo de malformaciones congénitas más frecuentes fue las malformaciones del Sistema Nervioso Central con 14.3% (hidrocefalia, microcefalia, mielomeningocele).(4)

Un estudio realizado en el Hospital Antonio Lenin Fonseca, por la Dra. Claudia Ruiz Aguilar y colaboradores publicado en el 2011, tuvo por objetivo estudiar sobre displasia corticales, de tipo: trastorno de la formación de surcos y la migración neuronal, tomando en cuenta que el síntoma principal es la epilepsia y/o retraso psicomotor. El número de pacientes que asistieron al CAT a realizarse una tomografía o Resonancia Magnética por cualquier causa en el periodo de junio del 2000 a junio 2010 fueron 13.131; de estos 10.292 fueron TC y 2.539 RM. Del total de pacientes a los que se les realizó TC o RM cerebral por convulsiones y/o retraso psicomotor, 121 pacientes tenían trastornos de la formación de los surcos y/o de la migración neuronal (3.8%) encontrando en el resto de pacientes cualquier otro diagnóstico radiológico no relacionado con el tema. (5)



## Estudios en Latinoamérica

Nazer y colaboradores publicaron en el 2001 un estudio realizado en Chile sobre malformaciones del sistema nervioso central en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile y maternidades chilenas participantes en el Estudio. En la población estudiada se encontró 37 niños con una o más malformaciones del SNC (2,9/1.000). Entre los nacidos vivos 33 (2,6/1.000) presentaban alguna malformación del SNC. Entre los mortinatos 4 (5%, 4/80) tenían el mismo tipo de anomalía. De los 37 RN con malformaciones del SNC 20 presentaban DTN (15,7/10.000). La mayoría de los defectos del tubo neural estaban asociados a otras malformaciones del SNC, la más frecuente fue hidrocefalia en los mielomeningocele, 12 de 13 pacientes, lo mismo que microcefalia en los encefalocelos. Defectos de los pies en mielomeningocele.(2)

Ferrero en el 2005 publicó un estudio de los datos obtenidos por el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) en el período de enero de 2000 a diciembre de 2002 en la Ciudad de la Habana. La población diana estuvo formada por 536 recién nacidos, vivos o muertos, a quienes se detectó al menos un defecto congénito antes del alta hospitalaria, y 657 casos interrumpidos por el programa de diagnóstico prenatal. La prevalencia al nacimiento de las malformaciones congénitas fue de 77,94 por 10 000 nacimientos. En los fetos interrumpidos, los defectos congénitos más frecuentes fueron los de cierre del tubo neural y otras malformaciones congénitas del sistema nervioso central con 117 y 106 casos respectivamente. Los 657 casos interrumpidos representaron el 55 % de los malformados de Ciudad de La Habana en este período.(6)

Flores-Navas y colaboradores publicaron en el 2011 un estudio que tuvo por objetivo conocer la frecuencia y el tipo de malformaciones congénitas que diagnosticaron en un periodo de cuatro años en un Hospital General de México. Se llevó a cabo la revisión de los expedientes de neonatos vivos o muertos que tuvieron alguna malformación interna o externa. Se analizaron, edad de la madre y del padre, número de embarazo, edad de gestación, género, peso al nacer, condición al nacimiento (vivo o muerto) y vía de nacimiento. Se utilizó estadística descriptiva. Resultados: En 22,327 neonatos entre vivos y muertos, 416 (18.6 por 1000) tuvieron alguna malformación; puesto que algunos tuvieron

dos o más malformaciones el total fue de 664 (29.7 por 1000) malformaciones. La más frecuente fue labio y paladar hendido en 52 casos y el sistema nervioso central en 77. Los autores concluyeron que la prevalencia de 29.7 por 1,000 nacimientos, es mayor a otras series.(7)

En un estudio realizado en México por Carrasco y Colaboradores publicado en el 2007, tuvo por objetivo revisar las principales aplicaciones clínicas de la Resonancia Magnética en anomalías congénitas de la médula espinal en pacientes pediátricos. Se utilizó un resonador LG de 1.5 tesla. Se revisaron 95 casos referidos del Instituto Nacional de Pediatría entre el 10 de marzo del 2005 y 25 de agosto del 2007. De acuerdo con el protocolo del Departamento se obtuvieron imágenes en planos sagital, coronal y axial con tiempos de relajación en T1, T2, Stir, T1 con Gadolínico y efecto mielográfico. De los 95 niños, 40% presentaron anomalías de la médula espinal de los cuales en frecuencia presentaron: disrafismo espinal abierto y oculto, 30 (70%); trastornos derivados de la no disyunción, 15 (39%); trastornos derivados de la disyunción prematura, ocho (21%); anomalías de la masa celular caudal, diez (26%); malformaciones de la división de la médula 5 (13%). Los autores concluyen que la Resonancia Magnética demuestra los cambios anatómicos patológicos en la médula espinal pediátrica. Existió predominio en niños que niñas 4-2 asociados a anomalías anorrectales y genitourinarias. El sacro y la médula se evaluaron cuidadosamente porque la mayoría de los disrafismos espinales se asociaron a médula anclada presentaron alteraciones gastrointestinales inferiores y urogenitales, como VACTERL. La RM es un método no invasivo y una técnica óptima para seguimiento postoperatorio de estos pacientes. (8)

Otro estudio Publicado en México por Navas y colaboradores en el 2007, se propuso describir la frecuencia y los hallazgos por resonancia magnética (RM) y tomografía computarizada (TC) de las malformaciones del SNC y el raquis en pacientes pediátricos. Se realizó un estudio prospectivo, longitudinal en donde se estudiaron 81 pacientes con malformaciones del SNC y del raquis, 49 del sexo masculino y 32 del sexo femenino. Fueron evaluados a través de la neuroclínica, estudios de RM y en algunos de ellos con TC. Se utilizó la clasificación de Boyer R. (modificado). Se encontraron los siguientes hallazgos: 1. Trastornos de la organogénesis: a) Trastornos del cierre del tubo neural: 37

casos; b) Trastornos de la diverticulación y segmentación: dos pacientes. c) Trastornos de la formación de surcos y de la migración celular: diez pacientes. d) Malformaciones y quistes de la fosa posterior: 46 pacientes. Trastornos de la histogénesis: cinco casos. e) Otras malformaciones cerebrales: 113. f) Malformaciones congénitas de la columna vertebral y de la médula espinal: 29 casos. Los autores concluyeron que La RM es el estudio ideal para las malformaciones cerebrales y del raquis, complementándose con la TC.(9)

## JUSTIFICACIÓN

Durante los últimos años, los estudios de imagen por resonancia magnética han demostrado ser la herramienta diagnóstica de mayor importancia para la detección de malformaciones congénitas del sistema nervioso central.(4, 7, 10)

El presente trabajo pretende evaluar la utilidad de la RM, ya que la TC en nuestro medio es mayormente utilizada por su menor costo, mayor accesibilidad y rapidez. Sin embargo con el advenimiento de la RM a nuestro país, el médico indica, cada vez con mayor frecuencia, esta técnica de imagen como primer método diagnóstico, cuando se sospecha patología de malformación congénita del Sistema Nervioso.

Es necesario que a nivel nacional se recopile evidencia que permite a los especialistas médicos tener información local sobre el comportamiento de las malformaciones congénitas que oriente la distribución de los recursos humanos y tecnológicos y la toma de mejores decisiones, en pro de la salud de los pacientes.

Por otro lado, es importante sistematizar la información sobre la frecuencia y tipo de malformaciones para que sirva de base en la planificación de los procesos de capacitación del personal de salud en los distintos niveles de atención y en especial a nivel hospitalario.

Esperamos que este estudio estimule la investigación en Nicaragua en este tema, que es vital importancia debido a su alta frecuencia en nuestro medio y en las altas repercusiones en la vida de los pacientes, y el impacto en el sistema de salud.

## PLATEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuáles es la frecuencia de los tipos de malformaciones congénitas del sistema nervioso por Resonancia Magnética en los pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca en el periodo comprendido de enero del 2014 a enero del 2016?

## OBJETIVOS

### Objetivo general

Conocer la frecuencia de los tipos de malformaciones congénitas del sistema nervioso por Resonancia Magnética en los pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca en el periodo comprendido de enero del 2014 a enero del 2016.

### Objetivos específicos

1. Identificar la distribución sexo, procedencia y edad al momento de realizar la resonancia magnética, de los pacientes en estudio.
2. Describir la frecuencia según grupo o categoría de malformación congénita detectada por RM, en los pacientes en estudio.
3. Determinar la frecuencia según tipo específico de malformación congénita detectada por RM, en los pacientes en estudio.
4. Establecer la frecuencia de los tipos según grupo de edad, sexo y manifestaciones clínicas asociadas.

## MARCO TEÓRICO

Las malformaciones del sistema nervioso (SN) constituyen una de las anomalías congénitas más frecuentes., constituyendo las del sistema nervioso central (SNC) una importante causa de minusvalía infantil, con una incidencia que varía entre 0,8 y 1,3 cada 100 nacidos vivos. (3)

Los hallazgos detectados por resonancia magnética en las malformaciones congénitas del sistema nervioso es un tema muy interesante para ser investigado en nuestro hospital, el cual es el centro nacional de referencia de neurocirugía.(1)

Desde su introducción a la práctica médica en 1979, la Resonancia Magnética (RM) se ha convertido en una herramienta diagnóstica muy valiosa. Es decisiva para el diagnóstico ya que permite identificar la mayoría de ellas según su apariencia anatómica.(11)

En la actualidad, no se discute la utilidad de la RM en el diagnóstico de patologías del Sistema Nervioso, áreas donde más se ha difundido su uso desde sus comienzos. Por otro lado, el perfeccionamiento del método, con el desarrollo de equipos más potentes y de nuevas secuencias, especialmente de secuencias rápidas, además de técnicas para la disminución de artefactos determinados por los movimientos fisiológicos del organismo, como la respiración y el latido cardíaco, junto con las ventajas mencionadas, la ha llevado a tener un rol cada vez más importante en el estudio por imágenes de las patologías del sistema nervioso central. (4)

Las malformaciones del sistema nervioso, se asocian a una amplia variedad de síndromes genéticos y anomalías cromosómicas. Para comprender mejor las anomalías del SNC, recordaremos brevemente cómo es el desarrollo normal de dicho sistema. En el desarrollo normal del embrión, en la fase germinativa entre la primera y segunda semana postovulatoria, se inicia el período embrionario, desde la segunda semana hasta el fin del segundo mes. En él, las tres capas generan cambios extraordinarios (ectodermo, mesodermo y endodermo). El mesodermo subyacente se denomina 'inductor' y envía señales al ectodermo, que es el tejido inducido, instruyéndolo a desarrollar el tejido neural, la formación de la cresta y el tubo neural. Al plegarse el ectodermo neural a lo largo del

embrión, en la fase de neurulación primaria, se cierran el neuroporo anterior (días 24-26) y después el neuroporo posterior (días 26-28). La fase de regionalización y especificación del SNC ocurre a lo largo del tubo neural en sentido rostrocaudal y dorsoventral.(10-12)

En la porción rostral se forma el cerebro anterior, medio y posterior, y en la parte caudal, la médula espinal. Este proceso resulta de la interacción de genes que definen los territorios de los diferentes tipos de células germinales, que se distribuyen por un patrón guiado por los genes denominados Sonic Hedgehog, que actúan como moléculas señalizadoras de las áreas neurales del embrión.

Las células más dorsales del tubo neural (cresta neural) forman, mediante la proliferación y migración, la mayor parte del sistema nervioso periférico.

Muchas células proliferan dentro del tubo neural y se adelgazan y desplazan a través de las paredes, moviéndose para ocupar posiciones clave en el neurodesarrollo; por ejemplo, el desarrollo del córtex del cerebro anterior (prosencefalo), donde la zona de la matriz germinal, tejido adyacente a la luz del tubo neural (el futuro sistema ventricular), contiene células neurales, que son las precursoras de las neuronas y de los dos tipos de células gliales, los oligodendrocitos y los astrocitos, que migran a través de células gliales radiadas a ocupar sus lugares en las diferentes seis capas de la corteza cerebral. Aunque cada célula del SNC está específicamente programada y ubicada en su lugar, se inician el crecimiento axonal y las sinapsis, así como la creación de las redes neuronales y gliales. (13-15)

### **HIDROCEFALIA:(16)**

La hidrocefalia se define como el aumento de la cantidad de LCR, lo cual puede ser debido a excesiva producción, obstrucción en la salida ventricular u obstrucción por déficit de absorción en las granulaciones aracnoideas.

### **TIPOS DE HIDROCEFALIA:(16)**

1) **HIDROCEFALIA NO OBSTRUCTIVA.** Normalmente hace referencia la hidrocefalia ex vacuo, que ocurre cuando hay daño en el cerebro ocasionado por un ataque cerebral (stroke) o una lesión traumática. En estos casos, puede haber una verdadera contracción (atrofia) del tejido cerebral. El líquido cefalorraquídeo sale de los ventrículos y pasa a las



cisternas basales sin impedimento y se reabsorbe inmediatamente. Los ventrículos están dilatados por pérdida del parénquima adyacente.

2) **HIDROCEFALIA OBSTRUCTIVA:** Puede ser comunicante y no comunicante.

– **NO COMUNICANTE:** Se debe a anomalías o bloqueos a través de las diferentes estructuras por las que discurre el flujo ventricular y requiere con frecuencia cirugía para su tratamiento.

**Quiste coloide:** Obstrucción del agujero de Monro. Región anterior del II ventrículo. Hiperdensa en TC antes del realce. RM suele ser hiperintensa en T1 y T2.

**Estenosis acueductal congénita:** Dilatación craneal, de III ventrículo y ventrículos laterales, pero el IV ventrículo es normal. Las membranas y tabiques acueductales también pueden obstruir el flujo de salida. Se puede originar el Sd CRASH (hipoplasia, retraso mental, pulgar aducto, hidrocefalia, paraparesia) o aparecer en la NF tipo I también. Diagnóstico por RM sagital para distinguir una estenosis congénita de una compresión por una masa extrínseca.

**Coágulos y sinequias:** Son fruto de traumatismo, infecciones crónicas o de una hemorragia subaracnoidea profusa. La cisticercosis es una causa “exótica” y menos frecuente.

**Tumores:** Las masas en la glándula pineal son las causas más frecuentes de obstrucción extrínseca del acueducto, comprimen desde su región posterior y producen dilatación del sistema ventricular lateral y del tercer ventrículo. Los gliomas tectales mesencefálicos también obstruyen el acueducto en una fase temprana de su evolución. También puede haber malformaciones cerebrovasculares ocultas. La base del acueducto puede obstruirse por tumores de la fosa posterior como los TNEP o ependimomas. El aneurisma de la vena de Galeno (malformación) en la infancia puede comprimir el acueducto. Cualquiera de los tumores pediátricos o del adulto de la fosa posterior puede obstruir el cuarto ventrículo y/o la porción inferior del acueducto. Los ependimomas son uno de los tumores intraventriculares clásicos que infiltran el agujero de Magendie y Luschka y pueden causar hidrocefalia por obstrucción del flujo de salida. Los astrocitomas, meduloblastomas o hemangioblastomas cerebelosos pueden ejercer una compresión extrínseca del cuarto

ventrículo. Los tumores intraventriculares diferentes de los papilomas y ependimomas del plexo coroideo pueden obstruir partes del sistema ventricular. Las masas que pueden tener una localización intraventriculares son los meningiomas, neurocitomas, astrocitomas, papiloma del plexo coroideo, oligodendrogliomas, tumores de células gigantes subependimarios, quistes ependimarios aracnoideos, craneofaringiomas y dermoides.

Hematomas e infartos. Un hematoma bien situado puede producir obstrucción a cualquier nivel de flujo. Los accidentes cerebrovasculares de fosa posterior (como nuestro caso) pueden producir una gran alteración del estado del paciente conforme comprimen el IV ventrículo y producen una hidrocefalia obstructiva aguda.

Ventrículos bloqueados: Distintas etiología pueden producir bloqueos selectivos de asta temporal, III o IV ventrículos.

Sobreproducción de LCR: Clásicamente, los papilomas y carcinomas de plexos coroideos se han considerado etiología responsable. Sin embargo, en la actualidad se cuestiona esta afirmación, ya que parece que la causa subyacente podría ser la obstrucción de las granulaciones aracnoideas por adherencias post hemorragia tumoral, partículas intraventriculares o elevada concentración de proteínas. Esto es especialmente frecuente en papilomas de plexos coroideos del IV ventrículo, donde se obstruyen los agujeros de Luscka y Magendie.

– COMUNICANTE: Se producirá por falta de reabsorción de LCR por parte de las vellosidades aracnoideas o impedimento de la salida del LCR al foramen Magno. Suele requerir derivación.

Infecciones, hemorragias, tumores: Estas entidades pueden afectar las granulaciones aracnoideas, estructuras muy sensibles encargadas de reabsorber el LCR. Meningitis, ventriculitis, HSA, Meningitis carcinomatosa y Ependimitis son causas frecuentes, dónde se producen un aumento en la concentración de proteínas, que incrementa la viscosidad del LCR y finalmente disminuye la reabsorción de las granulaciones aracnoideas. Hay que tener en cuenta siempre a la hidrocefalia comunicante aunque el IV ventrículo no esté dilatado. Éste, es el último ventrículo en dilatarse, probablemente por su localización en la fosa posterior, por ello, el indicador más fiable de hidrocefalia Comunicante es la dilatación

de astas temporales y recesos anteriores del III ventrículo. Como en cualquier causa de hidrocefalia, se puede ver hiperintensidad de la sustancia blanca periventricular en RM, secuencia FLAIR.

Hidrocefalia con presión normal: Triada clásica de apraxia de la marcha, demencia e incontinencia urinaria. Además de la dilatación ventricular, en particular de las astas laterales, tienen en cuenta otras pruebas como 1) Extracción de LCR, 2) Triada clásica, 3) Gammagrafía Indio – reflujo del marcador al III ventrículo a las 48h, 4) RM – vacío del flujo del acueducto cerebral, 5) Prueba de derivación ventricular.

Hidrocefalia externa: También conocida como macrocefalia benigna de la lactancia, que afecta a niños menores de 2 años con rápido crecimiento de la circunferencia craneal. La prematuridad, hemorragia intraventricular y algunos Sd. genéticos son causas predisponentes. Es característica la dilatación de la cisura interhemisférica y surcos, pero los ventrículos son normales (64%), lo cual es debido a que las suturas craneales en el niño permanecen aún abiertas y por ello se dilata el cráneo y no los surcos. Diagnóstico diferencial: Higroma subdural (vasos atraviesan una colección de LCR) y la atrofia por lesión previa.

## **ANOMALÍAS DE LA INDUCCIÓN DORSAL (2, 9)**

Se produce un defecto de cierre del tubo neural (craneal y/o caudal) que da origen a un disrafismo (comunicación persistente entre el neuroectodermo posterior y el ectodermo cutáneo).

Etiología. Se especula con un origen multifactorial. Influyen tanto factores genéticos (mendelianos o multigénicos) como medio-ambientales (madre adolescente, medio socio-económico deprimido, deficiente aporte de ácido fólico, fiebre materna, ingesta de valproato, radiaciones. El riesgo de recurrencia para gestantes que tuvieron un hijo con defecto de cierre del tubo neural varía de un 1,5-5 % y puede llegar a ser tan alto como de un 10 % en las anencefalias.

## **Disrafismos craneales (2, 9, 11, 14, 15)**

Anencefalia: Condición letal e infrecuente actualmente por el adecuado diagnóstico prenatal. Resulta de un fracaso global de cierre cefálico del tubo neural, con degeneración de las células neurales, ausencia de tejido mesodérmico dorsal a los elementos neurales, y no se forma el hueso del cráneo. Quedan restos del SNC, incluyendo médula espinal, troncoencéfalo, cerebelo y parte del diencefalo. Se asocia frecuentemente a raquisquisis cervical y a herniación del tejido cerebral (exencefalia).

Los neonatos pueden presentar automatismos de succión y reflejo de Moro y algunos pueden presentar crisis parecidas a los espasmos infantiles.

Atelencefalia: Existe un hueso craneal de apariencia normal, pero no existen estructuras nerviosas bien diferenciadas por encima del diencefalo. Algunos casos presentan crisis epilépticas, con evidencia de descargas en el EEG (a pesar de la ausencia de una corteza como tal).

Cefalocelos: Existe un defecto mesenquimal con herniación de estructuras cerebrales y sus cubiertas a través de él. Pueden presentarse como: Cráneo bífido, meningocele: protrusión de un saco herniario que sólo contiene meninges, encefalocele posterior: puede contener estructuras supratentoriales o infratentoriales, encefalocele anterior: presentan anomalías ópticas, hipertelorismo, defectos endocrinológicos, y/o meningitis recurrente.

Diagnóstico: El meningocele y el mielomeningocele son evidentes desde el momento mismo del nacimiento. Para diagnosticar las malformaciones medulares asociadas la mejor prueba es la RMN.

## **ANOMALÍAS DE LA INDUCCIÓN VENTRAL (1, 3, 12, 17, 18)**

Cuando fracasa la inducción ventral, implicando a las 3 capas germinales se afecta, primordialmente, la telencefalización (división y expansión lateral de la vesícula cerebral primaria) y frecuentemente se asocian defectos de la línea media cráneo-facial. Se puede asociar a cromosopatías (trisomías 13 y 18) y factores ambientales (diabetes materna).

Holoprosencefalia:(1, 3, 12, 17, 18)

Es un cerebro no dividido anteriormente. Existe una desorganización de la corteza cerebral y las neuronas se encuentran en menor número y desorientadas geométricamente, no adoptando una laminación normal.

Muy frecuentemente asocia alteraciones morfológicas de la línea media facial, que pueden ir desde alteraciones leves hasta aberraciones estructurales severas. El más grave de los defectos faciales es la ciclopía, caracterizado por el desarrollo de un solo ojo, que se ubica generalmente en el área ocupada normalmente por la raíz de la nariz, y la ausencia de la nariz o una nariz en la forma de una probóscide situada por encima del ojo.

La etmocefalia es la anomalía facial menos común. Consiste en una probóscide que separa ojos muy juntos, ausencia de la nariz y microftalmia. La cebocefalia es otra anomalía facial caracterizada por una nariz pequeña y aplastada con un solo orificio nasal situada debajo de unos ojos subdesarrollados y muy juntos. La anomalía facial menos grave es el labio leporino, también llamado agenesia premaxilar.

### **ANOMALÍAS DE LAS ESTRUCTURAS DE LA LÍNEA MEDIA CEREBRAL (1, 3, 12, 17, 18)**

*Disgenesias del cuerpo calloso(1, 3, 12, 17, 18)*

Pueden consistir en agenesia completa, agenesia parcial e hipogenesias. Su incidencia alcanza hasta el 1/20.000 recién nacidos. Suelen asociarse a otras anomalías del SNC, como colpocefalia, quistes interhemisféricos, heterotopias, alteraciones de migración neuronal, cefalocelos, hidrocefalia, quistes de fosa posterior, agenesia de vermis, anomalías de Chiari, agenesia del septum pellucidum, y lipomas. Son frecuentes las malformaciones oculares. Se describen 2 subgrupos: formas no sindrómicas y sindrómicas.

#### **Hallazgos por RM:**

Sagital: III ventrículo abombado en sentido superior (las circunvoluciones dispuestas radialmente apuntan hacia él).

Ausencia de la circunvolución cingular.

Coronal:

Astas anteriores en forma de tridentes.

Astas posteriores en ojo de cerradura. Hipocampos verticales.

Haces de Probst (tractos de sustancia blanca de disposición longitudinal).

Manifestaciones clínicas:

Crisis comiciales, retraso del desarrollo, microcefalia.

Hipertelorismo.

Disfunción hipotálamo-hipofisario.

### **Displasia septo-óptica(1, 3, 12, 17, 18)**

Es la ausencia de septum pellucidum con hipoplasia de tractos ópticos. Se describen 2 subtipos: Tipo I (sin anomalías concomitantes) y Tipo II (asociada a anomalías de migración neuronal).

### **ANOMALÍAS DE LA PROLIFERACIÓN-DIFERENCIACIÓN CELULAR(1, 3, 12, 17, 18)**

Se deben a alteraciones en la fase de proliferación celular que sigue al cierre del tubo neural y que es anterior a la migración neuronal y a la corticogénesis. Existe una estrecha relación entre las alteraciones de la migración neuronal y las alteraciones de la proliferación celular.

*Microcefalia (1, 3, 12, 17, 18)*

Se consideran 2 tipos:

Microcefalia vera. Existe una microcefalia llamativa, con desproporción cráneo-facial. Hay una importante pérdida de neuronas en las capas II y III del neocórtex. Se han descrito patrones de herencia autosómica dominante, con expresividad variable, y autosómica recesiva. Entre las manifestaciones clínicas, destacan: comportamiento hiperquinético, retraso mental leve, problemas de coordinación motriz y crisis convulsivas.

Microcefalia radial. Se relaciona con cerebros muy pequeños que conservan su estructura cortical radial en columnas, pero que tienen una gran reducción de elementos neuronales y gliales. Cursa con retraso mental y epilepsia.

#### *Macrocefalia-Megalencefalia (1, 3, 12, 17, 18)*

Existe un exceso de proliferación celular, a veces de tipo pseudotumoral o hamartomatoso. La clínica depende de la etiología del proceso. Las formas familiares cursan frecuentemente con macrocefalia aislada.

#### *Hemimegalencefalia (1, 3, 12, 17, 18)*

Es una alteración compleja que incluye alteraciones tanto de la proliferación como de la migración. Puede afectar al cerebro y/o cerebelo. El patrón de circunvoluciones del hemisferio afectado es anormal y se observan áreas de paquigiria y/o polimicrogiria. El neocórtex pierde su organización laminar, se observan células gigantes multinucleadas y son frecuentes las heterotopias neuronales y gliales. Suele cursar con retraso mental de grado variable, hemiparesia y epilepsia (de inicio precoz y de difícil control). Puede presentarse de forma aislada o bien en el contexto de síndromes neurocutáneos o asociada a errores innatos del metabolismo como anomalías de la cadena respiratoria muchos casos cursan como una encefalopatía focal progresiva y requieren cirugía.

#### ANOMALÍAS DE LA MIGRACIÓN NEURONAL(1, 3, 12, 17, 18)

El complejo proceso de la migración celular puede ser interferido tanto por causas adquiridas como genéticas. Dependiendo de la edad gestacional y la gravedad del proceso causal el espectro de anomalías de la migración se puede manifestar como una forma mayor (liscencefalia-paquigiria o polimicrogiria) o como una alteración menor (laminación anormal del neocórtex o microdigenesias). Ambos pueden ser localizados o multifocales.

Complejo agiria-paquigiria:(1, 3, 12, 17, 18)

La lisencefalia o agiria es una malformación importante de la corteza cerebral caracterizada por una superficie cerebral lisa, sin surcos. La paquigiria representa una forma menos grave, con corteza cerebral engrosada y escasez de surcos cerebrales. Hay muchas formas intermedias entre ambas. Se distinguen diversos grupos sindrómicos:

Lisencefalia clásica o Lisencefalia tipo I. Es un trastorno de la migración neuronal producido por alteración de la expresión de los genes que median en la migración. El gen de la lisencefalia (LIS-1) codifica la subunidad beta del factor activador de plaquetas acetilhidrolasa, y su mutación da lugar a engrosamiento del córtex cerebral con disposición cortical en 4 capas anómalas frecuentemente asociado a heterotopias neuronales y disgenesia del cuerpo calloso. Hay un claro límite entre sustancia gris (SG) y sustancia blanca (SB), siendo la proporción SG/SB de 4:1. Comprende un espectro de asociaciones sindrómicas variables: Síndrome de Miller-Dieker (presentan lisencefalia clásica y crisis epilépticas frecuentes, en el 92 % de los casos).

-Microlisencefalia. Lisencefalia con microcefalia congénita grave, e hipoplasia marcada del cerebro y cerebelo.

-Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa. Síndrome de lisencefalia cerebro-cerebelosa. No presentan microcefalia tan intensa como en la microlisencefalia.

-Lisencefalia tipo II o displasia tipo Cobblestone. Es una malformación cerebral compleja que asocia 5 tipos de alteraciones: lisencefalia, ventriculomegalia, anomalías de la sustancia blanca, hipoplasia de cerebelo y troncoencéfalo y polimicrogria cerebelosa. Se asocia con malformaciones oculares y/o distrofia muscular congénita.

Polimicrogrias (1, 3, 12, 17, 18)

Se caracterizan por presentar macroscópicamente un cerebro con un gran número de pequeñas circunvoluciones, separadas por amplios surcos y discreto engrosamiento focal de la corteza cerebral. Asocian generalmente heterotopias neuronales, ventriculomegalia y áreas de paquigiria. Una causa importante es la infección congénita por CMV. Se distinguen diversos síndromes anatomoclínicos, que incluyen: Polimicrogria bilateral



parcial, polimicrogiria unilateral y esquizecefalias. Estas últimas son la forma más grave, aunque localizada, de las alteraciones del manto cortical. Se deben a un fracaso total y segmentario en la formación de la matriz germinal o de la migración de los neuroblastos contenidos en dicha zona, produciéndose una fisura que se dirige desde la corteza hasta la superficie ventricular. Se considera que se originan por una alteración vascular que dificulta los mecanismos de reparación celular e interfiere la migración neuronal en un área circunscrita de la corteza. Pueden ser uni o bilaterales y puede haber displasias corticales y ausencia de septum pellucidum. Los bordes de la hendidura esquizecefálica presentan corteza polimicrogírica. Hay 2 tipos: de labios cerrados y de labios abiertos.

### **Hallazgos por Resonancia:**

-Varios tipos (todos iguales a la SG en todas las secuencias). -Nódulos de SG mas identificación focal, multifocal del ventrículo.

Heterotopia subcortical:

-Masa focal/difusa de nódulos de SG (puede simular una neoplasia). -Los focos más grandes muestran una corteza suprayacente adelgazada, los pequeños no, o masa de SG curvilínea parcialmente continua con una corteza plegada.

-Puede presentar venas anómalas.

Heterotopia en banda (corteza doble):

-Banda de SG interna gruesa, corteza anormal adelgazada. -

-Banda interna fina/parcial mas corteza normal.

Lisencefalia tipo 1:

-Banda de SG interna gruesa, células diseminadas de SB, capa externa fina de SG.

-Cisura de Silvio poco profunda, cerebro con configuración en reloj de arena.

Lisencefalia tipo 2:

-Habitualmente aparece con distrofias musculares congénitas.-Las neuronas migran en exceso a través de huecos en la capa externa de la corteza superficial como gravilla del cerebro.

-Frecuente anomalías oculares y cerebelosas asociadas.

Displasias corticales

Son alteraciones focales y limitadas de la organización de la corteza cerebral, en las que se altera la disposición radial y laminar de las células, con heterotopias neuronales y gliales, y son frecuentes las células gigantes multinucleadas. Suelen descubrirse en el contexto de una epilepsia parcial refractaria.

ANOMALÍAS DE LAS ESTRUCTURAS DE LA FOSA POSTERIOR(1, 3, 12, 17, 18)

Suelen asociarse a otras anomalías congénitas del SNC (agenesia de cuerpo calloso, displasias corticales, hidrocefalias, encefaloceles, etc.).

Anomalías del cerebelo

Malformación de Dandy-Walker: Se produce por atresia de los forámenes de Luschka y Magendie, con persistencia de la estructura membranosa anterior que tapa al IV ventrículo. Incluye: Agenesia parcial o completa de vermis cerebeloso, dilatación quística del IV ventrículo que comunica con una megacisterna magna e hidrocefalia evolutiva. En un 68% se asocian otras anomalías y en un 25-30% existen malformaciones no neurológicas como defectos de la línea media facial, dismorfia facial y cardiopatías congénitas.

Variantes de Dandy-Walker: Incluyen la agenesia vermiana incompleta y las formas con ausencia de quiste llamativo del IV ventrículo. Son muy difíciles de diferenciar de los quistes aracnoideos retrocerebelosos y de la megacisterna magna aislada. Pueden ser un marcador de algunos errores innatos del metabolismo.

Atresia completa de los forámenes del IV° ventrículo: En situaciones distintas al complejo malformativo de Dandy-Walker. Proceso infrecuente que produce una hidrocefalia rápidamente progresiva. Se identifica una membrana fibrosa y una reacción gliótica que bloquea los forámenes del IV ventrículo

Síndrome de Joubert: Se produce un agenesia de vermis cerebeloso de grado variable, hiperpnea episódica en periodo neonatal, alternando con pausas de apnea movimientos oculares anómalos, ataxia, retraso mental de grado variable, anomalías oculares (displasia retiniana, coloboma coroidoretiniano), asimetría facial, dismorfia facial, y quistes renales.

Aplasia e hipoplasias del cerebelo: Las hipoplasias cerebelosas son frecuentes, suelen ser unilaterales y se asocian a otras anomalías del SNC (ectopia de los núcleos del tronco encefálico, agenesia de cuerpo caloso, hidrocefalia, holoprosencefalia). Puede cursar desde formas asintomáticas a pacientes con ataxia, retraso mental y variantes de una PCI atáxica.

Alteraciones de la organización de la corteza cerebelosa: Son anomalías muy frecuentes y no suelen tener trascendencia, a no ser que se asocien a otras anomalías más significativas.

Malformaciones de Chiari (1, 3, 12, 17, 18)

Descritas por primera vez por Chiari en 1891 sobre la base de hallazgos de autopsia, este grupo de malformaciones que lleva su nombre pueden describirse como anomalías en la posición del cerebelo, aisladas o asociadas a otros elementos patológicos de la fosa posterior. Se asocia a siringomielia en un 20%-75% de los casos. Se describen 4 tipos de malformación de Chiari, que por sus características presentan manifestaciones clínicas diferentes.

Malformación de Chiari tipo I:

Producido por un desequilibrio leve entre el tamaño de la fosa posterior (pequeño) y del cerebelo (normal).

Hallazgos por RM:

Consiste en un descenso de las amígdalas cerebelosas afiladas en forma triangular, > de 5 mm a través del agujero occipital, con ocasional descenso del bulbo raquídeo.

- Pérdida de su configuración normal redondeada normal.
- Borramiento del LCR circundante.

Fosa posterior ósea pequeña, cisternas de la fosa posterior borradas.

Clivus corto, descenso aparente del IV ventrículo y del bulbo, puede ser real si hay una derivación por baja presión.

La presencia de un descenso de las amígdalas cerebelosas no siempre conlleva la aparición de manifestaciones clínicas, ni siquiera la existencia de un trastorno patológico propiamente dicho. Así, un descenso de hasta 5 mm puede considerarse como variante de la normalidad en niños pequeños. En general la presencia de un descenso de más de 12 mm se acompaña de síntomas clínicos.

### **Características clínicas:**

Hasta un 50% asintomático.

Rasgos de Chiari I: tos, cefalea, estornudos, síncope.

Compresión sintomática del tronco del encéfalo:- Hipersomnolencia, apnea central, muerte súbita.- Signos bulbares (parálisis de pares craneales).

- Dolor cervical, ataxia, tortícolis.

Malformación de Chiari tipo II: También denominada malformación de Arnold-Chiari. La asociación con mielomeningocele lumbar e hidrocefalia.

Hallazgos por RM:

Ventrículos:

Laterales: astas anteriores afiladas, colpocefalia. III ventrículo: gran masa intermedia, convexo en sentido superior sin agenesia del cuerpo calloso. IV ventrículo: elongado, no afilamiento posterior (fastigium).

Fosa posterior:

- Cerebelo turriforme que protruye en sentido superior a través de las incisura. -  
Comprime el mesencéfalo, produce una lámina cuadrigémina en pico, cascada, o caída de agua del cerebelo, tronco del encéfalo en sentido inferior.
- El bulbo se apila contra la médula anclada por los ligamentos dentados acodamiento-  
espolón, unión cervicocraneal en forma de z en el 70%.

Manifestaciones clínicas:

Las manifestaciones clínicas pueden presentarse en el neonato como deterioro neurológico tronco encefálico con estridor respiratorio y apneas, disfagia, opistótonos y tetraparesia. En edades superiores presentan sintomatología de afectación cerebelosa con ataxia, nistagmus y afectación de pares craneales bajos.

Malformación de Chiari tipo III: Es la combinación de un encefalocele occipitocervical con una pequeña fosa posterior, lo que condiciona un desplazamiento completo de los elementos del tronco cerebral y ocasionalmente del cerebelo. Asocia otras anomalías cerebrales como tentorio displásico, agenesia parcial o total del cuerpo calloso y agenesia del septum pellucidum. Es la forma menos frecuente y más grave. Habitualmente se considera incompatible con la vida.

Malformación de Chiari tipo IV: Es una hipoplasia cerebelosa grave asociada con un mielomeningocele sin existir desplazamiento de estructuras.

### **Patología congénita de la columna vertebral:(1, 3, 11, 12, 17, 20)**

Es poco frecuente, y en muchas ocasiones se asocia a otras alteraciones, ya sean neurológicas o del sistema urinario. Comprende los defectos de formación de la columna vertebral. Existen 2 tipos básicos de malformaciones de la columna vertebral: por falta de segmentación y por falta de formación, aunque pueden combinarse. Los defectos de segmentación producen barras entre 2 vértebras que desvían la columna al impedir su crecimiento en la zona en que se encuentran, ya que el resto de la columna sigue su crecimiento normal. Los defectos de formación producen hemivértebras, en las que sólo se

ha formado un lado de la vértebra, dándole una forma de cuña que también desviará la columna al crecer.

En general, este tipo de deformidades son progresivas y provocan una escoliosis congénita a los pocos años de edad, con tendencia a alcanzar muchos grados de deformidad, por lo que suelen necesitar tratamiento quirúrgico temprano. En general, el 25% de las escoliosis congénitas no progresan, el 25% progresan lentamente y el 50% progresan de manera importante. El tipo de escoliosis congénita que más progresa es la producida por una barra unilateral por falta de segmentación junto con una hemivértebra contralateral, llegando a alcanzar una progresión de 10° por año, lo que supone que a los 14 años puede alcanzar los 140° de deformidad.

Es importante determinar la progresión de la curva mediante exámenes clínicos y radiológicos, inicialmente cada 6 meses. Si se demuestra una progresión, es necesario tratarla antes de que alcance una deformidad importante. El empleo de un corsé es menos eficaz en las escoliosis congénitas, y es por ello que en la mayoría de estos casos se necesita el tratamiento quirúrgico.

Los mismos mecanismos pueden llevar a desarrollar una cifosis congénita que, en muchos casos, también necesita tratamiento quirúrgico.

Espina bífida:(1, 3, 11, 12, 17,20)

La espina bífida es un defecto congénito de la fusión de los elementos óseos del tubo neural que se produce durante el desarrollo fetal. Las estructuras neurales y durales permanecen dentro del tubo neural. Generalmente son cuadros asintomáticos, aunque una exploración detallada puede mostrar manifestaciones externas asociadas, como la presencia de un lipoma, seno dermoide, mechón de pelo, hemangioma, nevus o un pliegue glúteo asimétrico. El diagnóstico a veces se realiza accidentalmente en una radiografía simple. Si se asocia compresión del tejido nervioso o médula anclada se pueden apreciar malformaciones del pie, problemas de esfínteres o alteraciones neurológicas focales. (10)

Si por el contrario las meninges salen del canal raquídeo el defecto se conoce como espina bífida quística o meningocele. Habitualmente el problema es evidente en estos casos ya en

la inspección de la espalda del recién nacido. Si además el saco meníngeo contiene elementos neurales, las raíces o la médula hablamos de mielomeningocele. Asocian malformaciones a nivel de la unión cráneo cervical, con descenso de las amígdalas cerebelosas e hidrocefalia. Una causa importante de estos defectos es el déficit de ácido fólico materno y desde que se previene con su administración su incidencia ha disminuido de forma muy significativa.

El tratamiento generalmente es quirúrgico, al principio de la vida del paciente, para disminuir el riesgo de infección, aunque los problemas neurológicos habitualmente persisten tras la cirugía y es inevitable el desarrollo de un síndrome de médula anclada. (10)

### **Otras anomalías congénitas de la columna (1, 3, 11, 12, 17-20)**

#### **DIASTEMATOMIELIA(1, 3, 11, 12, 17-20)**

Un espolón medial óseo o cartilaginoso divide a la médula sagitalmente en la región dorso lumbar. Se acompaña con frecuencia de alteraciones cutáneas, por ejemplo una pilosidad a nivel de la lesión. El atrapamiento de la médula por el espolón produce disfunción neurológica progresiva a medida que la médula intenta desplazarse caudalmente durante el desarrollo. Clínicamente hay trastornos tróficos, motores y sensitivos en extremidades inferiores y problemas de esfínteres. Su tratamiento es quirúrgico.

#### **LIPOMIELOSQUISIS (1, 3, 11, 12, 17-20)**

Se denominan así los disrafismos espinales dorsales que asocian la presencia de un lipoma. Tres son importantes como posible causa de disfunción neurológica progresiva por originar un síndrome de médula anclada: el lipoma intradural, lipomielomeningocele y el fibrolipoma del filum terminal.

#### **QUISTES CONGÉNITOS (1, 3, 11, 12, 17-20)**

Histológicamente son de varios tipos (durales, neuroentérico o aracnoideos). Los más frecuentes son los aracnoideos, se conocen como quistes de Tarlov, generalmente son asintomáticos aunque ocasionalmente originan dolor radicular y deben ser intervenidos.

Algunos crecen a tensión, probablemente por un mecanismo valvular que permite la entrada de LCR en su interior pero no su salida, con compresión de estructuras neurales y necesidad de intervención quirúrgica.

## **SENOS DERMOIDES ESPINALES**

Tractos recubiertos de epitelio que desde la superficie la piel se extiende hacia el interior del canal. Probablemente deriven de un problema de falta de separación entre el ectodermo cutáneo y el neuroectodermo. Si el tracto se expande intratecalmente puede anclar la médula. La mayor parte son asintomáticos pero pueden ser puerta de entrada de microorganismos con meningitis recurrentes o abscesos intratecales.

## **Disrafismo espinal:(22)**

El término "disrafismo espinal" incluye un amplio espectro de anomalías de fusión congénitas de una o más estructuras dorsales de la línea media incluyendo piel, tejido subcutáneo, cuerpos vertebrales, meninges y tejido neural. Tortori-Donati y cols propusieron una clasificación clínico-radiológica que combinara las características clínicas de una anomalía con los hallazgos radiológicos más importantes. Existen dos amplias categorías de los disrafismos espinales: abierto y cerrado. En el disrafismo espinal abierto existen cuatro tipos: mielomeningocele, el tipo de mayor prevalencia-, mielocelo, hemimielomeningocele y hemimielocelo.

En el disrafismo espinal cerrado con masa lumbosacra subcutánea distinguimos el lipomielocelo, lipomielomeningocele, meningocele, mielocistocele terminal y el mielocistocele no terminal. En el disrafismo espinal cerrado con masa subcutánea cervical distinguimos el meningocele y el mielocistocele.

**LIPOMIELOCELE.** El cono medular está descendido y está compuesto por una placoda neural que siempre presenta una localización terminal. La grasa hipertrófica subcutánea se extiende hacia el canal raquídeo a través de un gran defecto espinal posterior. La interfase placoda - lipoma está siempre localizada dentro o en el borde del canal espinal. No existe ensanchamiento del espacio subaracnoideo.



**LIPOMIELOMENINGOCELE.** Es básicamente igual que un mielomeningocele acompañado de lipoma, banda fibromuscular y piel intacta. Masa grasa subcutánea contigua a la placoda neural a través del disrafismo posterior. En la RM existirá una médula espinal de posición baja que se continúa con la placoda neural por detrás. Las raíces nerviosas surgen de la placoda (no pasan a través del lipoma) y cruzan el espacio subaracnoideo para salir del conducto vertebral. El espacio subaracnoideo está aumentado. El lipoma se localiza fuera de la duramadre (extradural) y se continúa con la grasa subcutánea. La interfaz placoda-lipoma fuera del canal y un espacio subaracnoideo ampliado orientarán a su diagnóstico. No se asocia a la malformación de Chiari II y, en casos aislados, se ha observado en casos de malformación de Chiari I. En el 25% de los casos hay una siringohidromielia. Se puede asociar a malformaciones vertebrales y más infrecuentemente, salvo en caso de disgenesia sacra, a anomalías anorrectales y gastrointestinales.

**MENINGOCELE.** Es una herniación del LCR y meninges a través de un defecto espinal posterior con piel intacta que recubre el meningocele. El saco del meningocele está tapizado por aracnoides y sólo contiene líquido cefalorraquídeo, sin restos de tejido neural. Muestra una espina bífida con un estrecho defecto focal o una lesión mas amplia con láminas delgadas, separadas y un saco bien delimitado y lleno de líquido con señal igual al LCR en todas las secuencias de pulso y desprovisto de tejido neural. No suele asociarse a otras anomalías espinales o medulares. El cono medular, habitualmente, no está descendido.

**MIELOMENINGOCELE TERMINAL.** Es una dilatación quística del cono medular. La médula, las meninges y el espacio subaracnoideo protruyen en el plano subcutáneo dorsal. La porción terminal de la médula trabada está dilatada como un globo (hidromiéllica). El espacio subaracnoideo está ensanchado. Se puede asociar a onfalocele, extrofia cloacal, ano imperforado y anomalías espinales. No hay hipertrofia lipomatosa de la grasa subcutánea.

En el disrafismo espinal cerrado sin masa subcutánea, la díastematomielia, el síndrome de regresión caudal, el seno dérmico, el lipoma intradural, el lipoma del filum, el filum terminal engrosado, el ventrículo terminal persistente, la fístula entérica dorsal, el quiste neuroentérico, la disgenesia espinal segmentaria y el síndrome de la médula anclada.

### **Tipo de estudio**

Este estudio se caracteriza por ser observacional, descriptivo, transversal. La información de los eventos será colectada de forma retrospectiva.

### **Área y período de estudio**

La unidad de salud donde se llevará a cabo el presente estudio, Hospital Escuela Antonio Lenín Fonseca, entre enero del 2014 y enero del 2016.

### **Universo, población de estudio y muestra**

#### **Universo**

Por definición el universo está constituido por el segmento de población al que se desea extrapolar los resultados del estudio. En este sentido corresponde a todos los pacientes con diagnóstico de malformación congénita del sistema nervioso en el Hospital evaluados con RM. En este sentido no se puede delimitar un universo teórico, por lo que se procedió a estimar el tamaño de muestra necesario y en base al número se estableció el período necesario para completar la muestra, con diagnóstico de malformación congénita en el hospital evaluado con RM y que cumpliesen con los criterios de selección.

#### **Muestra**

La definición de la muestra implica la determinación de sus dos componentes principales: 1) Estimación del tamaño de la muestra necesaria para cumplir el objetivo o contestar la pregunta de investigación; y 2) Establecimiento del procedimiento de selección de las unidades de análisis (técnica de muestreo).

#### **Determinación del tamaño de la muestra**

El tamaño de la muestra es estimado a través de la aplicación la fórmula muestral dirigida a dar respuesta al objetivo general (y a la pregunta de investigación). La aplicación de la fórmula seleccionada y la determinación de la muestra se llevó a cabo con el programa: PS Power and Sample Size Calculation, versión 2.1-2007(Copyright © 1997 by William D.

Dupont and Walton D. Plummer). Se aplicó una fórmula muestral para determinación de parámetros (proporción) en un solo grupo (población) con universo no determinado:

$$n = \frac{Z^2 \cdot p \cdot (1-p)}{e^2}$$

Donde,

n= Tamaño de la muestra estimada,

Z= estadístico para un nivel de confianza del 90% = 1,64.

e= Precisión o error admitido: 0.10

p= 40%

q= 1-p

Muestra:

Total de la población (N) (estimada)	Desconocida
Nivel de confianza o seguridad (1-α)	90%
Precisión (d)	10%
Proporción (valor aproximado del parámetro que queremos medir)	40%
TAMAÑO MUESTRAL (n)	65
% de posibles pérdidas	15%
Muestra final	76

El tamaño de la muestra fue estimado en 76.

## Selección de los individuos

### *Criterios de selección*

#### **Criterios de inclusión:**

- Con diagnóstico de malformación congénita del Sistema Nervioso.
- Asistieron al servicio de Radiología durante el período de estudio
- Que cuente con la de imagen: RM

#### **Criterios de exclusión**

- Pacientes con información incompleta.
- Expediente no disponible

### *Selección de los individuos (procedimiento de muestreo)*

- Se hizo una búsqueda en el sistema de registro y estadística del Centro de Alta Tecnología del Hospital Escuela Antonio Lenín Fonseca, y se identificó el período en el cual fuese posible contar con el número necesario de pacientes para completar la muestra.
- Se identificó que entre enero del 2014 y enero del 2016 se habían diagnosticados 80 casos. Por lo que se decidió estudiar este período y se determinó si todos los casos cumplían los criterios de selección, y de este listado excluyeron 4 casos, quedando una muestra final de 76. Por lo tanto no fue necesario aplicar ninguna técnica específica de selección o muestreo.

## **Técnicas y procedimientos para recolectar la información**

### **Ficha de recolección de la información**

La ficha de recolección de la información estuvo conformada por incisos, los cuales fueron diseñados en forma de preguntas cerradas, incluyeron información acerca de los datos socio-demográficos (edad, sexo, procedencia), manifestaciones clínicas asociadas, información el tipo de malformación, detectada por RM. Esta ficha fue aplicada a cada expediente de cada caso seleccionado.

## **Técnicas de procesamiento y análisis de la información**

### **Creación de base de datos**

La información obtenida a través de la aplicación del instrumento fue introducida en una base de datos utilizando el programa SPSS 20.0 versión para Windows (SPSS 2011)

### **Estadística descriptiva**

Las variables son descritas usando los estadígrafos correspondientes a la naturaleza de la variable de interés (si eran variables categóricas o variables cuantitativas)

Variables categóricas (conocidas como cualitativas): Se describen en términos de frecuencias absolutas (número de casos observados) y frecuencias relativas (porcentajes). Los datos son mostrados en tablas de contingencia. Los datos son ilustrados usando gráficos de barra.

Variables cuantitativas: Para variables cuantitativas se determinaron estadígrafos de tendencia central y de dispersión. Los estadígrafos utilizados están en dependencia del tipo de distribución de los valores de la variable (normal o no normal- asimétrica). Para variables con distribución normal se usa la media (promedio) y la desviación estándar (DE). Para variables con distribución asimétrica se usan mediana, rango. Las variables cuantitativas están expresadas en gráficos histograma. Para la evaluación de la normalidad de la distribución se usan los gráficos de histogramas con curvas de normalidad.

Para el análisis descriptivo de las variables se usó el programa estadístico de SPSS 20.0

## Estadística inferencial

En este estudio la estadística analítica se presenta dividida en dos momentos:

- Para explorar la asociación entre dos variables categóricas se utilizó la prueba de Chi-Cuadrado ( $X^2$ ).
- Para explorar la asociación entre una variable categórica y una cuantitativa se utilizó la prueba de T de Student. Se consideró que una asociación o diferencia fue estadísticamente significativa, cuando el valor de p es  $<0.05$ . Las pruebas estadísticas se llevaron a cabo a través del programa SPSS 20.0.
- Estimación del intervalo de confianza: Para cada una de las estimaciones se calculó su respectivo intervalo de confianza del 95% a través del siguiente procedimiento

El intervalo de confianza para estimar una proporción p, conocida una proporción muestral  $P_n$  de una muestra de tamaño n, a un nivel de confianza del  $(1-\alpha) \cdot 100\%$  es:

$$\left( p_n - z_{\alpha/2} \sqrt{\frac{p_n(1 - p_n)}{n}}, p_n + z_{\alpha/2} \sqrt{\frac{p_n(1 - p_n)}{n}} \right)$$

VARIABLE	DEFINICION OPERACIONAL	INDICADOR	VALOR
Edad	Esta referida al tiempo de existencia de alguna persona, o cualquier otro ser animado o inanimado, desde su creación o nacimiento hasta la actualidad.	Según dato de expediente clínico	0-5 6-15 15-30 >30
Sexo	En materia de biología, el sexo refiere a aquella condición de tipo orgánico que diferencia al macho de la hembra, al hombre de la mujer, ya sea en seres humanos, plantas y animales.	Según dato de expediente clínico	Masculino Femenino
Procedencia	Se emplea para designar el origen, el comienzo que ostenta algo, un objeto, una persona y del cual entonces procede.  Normalmente, en este sentido el termino lo que se puede conocer, ya sea de un objeto o de una persona es la nacionalidad de la misma	Según dato de expediente clínico	Hospitales de Nicaragua
Hidrocefalia	Aumento de la cantidad de LCR, lo cual puede ser debido a excesiva producción, obstrucción en la salida ventricular u obstrucción por déficit de absorción en las granulaciones aracnoideas	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Anencefalia (anomalías de inducción dorsal)	Ausencia de tejido mesodérmico dorsal a los elementos neurales, y no se forma el hueso del cráneo.	Resultado de Resonancia magnética	Si No

Atelencefalia	Existe un hueso craneal de apariencia normal, pero no existen estructuras nerviosas bien diferenciadas por encima del diencéfalo.	Resultado de Resonancia magnética	Si No
Cefaloceles	Existe herniación de estructuras cerebrales y sus cubiertas a través de él.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
<b>(trastornos de la migración neuronal)</b> Lisencefalia o agiria	Es una malformación importante de la corteza cerebral caracterizada por una superficie cerebral lisa, sin surcos. representa una forma menos grave, con corteza cerebral engrosada y escasez de surcos cerebrales	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Paquigiria	Representa una forma menos grave, con corteza cerebral engrosada y escasez de surcos cerebrales	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Polimicrogria	Se caracterizan por presentar macroscópicamente un cerebro con un gran número de pequeñas circunvoluciones, separadas por amplios surcos y discreto engrosamiento focal de la corteza cerebral. Asocian generalmente heterotopias neuronales, ventriculomegalia y áreas de paquigiria.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Esquizencefalia	Se deben a un fracaso total y segmentario en la formación de la matriz germinal o de la migración de los neuroblastos contenidos en dicha zona, produciéndose una fisura que se dirige desde la corteza hasta la superficie ventricular	Resultado de Resonancia Magnética	Si No



Holoprosencefalia <b>(anomalías de la inducción ventral)</b>	Existe una desorganización de la corteza cerebral y las neuronas se encuentran en menor número y desorientadas geoméricamente, no adoptando una laminación normal.	Resultado de Resonancia magnética	Si No
Disgenesia del cuerpo calloso <b>(anomalías de las estructuras de la línea media)</b>	Ventrículos laterales paralelos, y los ventrículos parecen una cabeza de alce.	Resultado de Resonancia magnética	Si No
Malformación de Dandy-Walker: <b>(Anomalías de las estructuras de la fosa posterior)</b>	Se produce por atresia de los forámenes de Luschka y Magendie, con persistencia de la estructura membranosa anterior que tapa al IV ventrículo.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Variantes de Dandy-Walker	Incluyen la agenesia vermiana incompleta y las formas con ausencia de quiste llamativo del IV ventrículo.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Malformaciones de Chiari	Hay anomalías en la posición del cerebelo, aisladas o asociadas a otros elementos patológicos de la fosa posterior.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Hipoplasia cerebelosa	Se observa subdesarrollo del cerebelo.	Resultado de Resonancia Magnética	Si No

Espina bífida <b>(Patología congénita de la columna vertebral)</b>	Se observa defecto congénito de la fusión de los elementos óseos del tubo neural	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Diastematomelia	Cuando un espolón medial óseo o cartilaginoso divide a la médula sagitalmente en la región dorso lumbar	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Escoliosis	Cuando existe una curvatura lateral de la columna	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Senos dermoides espinales	El epitelio que desde la superficie la piel se extienden hacia el interior del canal	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
<b>Disrafismo espinal</b> Meningocele	Es una herniación del LCR y meninges a través de un defecto espinal posterior con piel intacta que recubre el meningocele	Resultado de Resonancia Magnética	Si No
Mielocistocele	Es una dilatación quística del cono medular. La médula, las meninges y el espacio subaracnoideo protruyen en el plano subcutáneo dorsal	Resultado de Resonancia Magnética	Si No

## RESULTADOS

La media de edad de los pacientes en estudio de 4 (DE=9.9) años y la mediana (rango 0 a 58 años) fue 1 años. El 43% de los pacientes tenían al momento del diagnóstico entre 1 a 5 años, 29% tenía menos de 1 mes de nacidos y 13% entre 1 a 12 meses. (Cuadro 1)

El 61% de los pacientes estudiados eran del sexo femenino y 38.2 del sexo masculino. El 42% de los pacientes eran referidos al CAT por el propio Hospital Escuela Antonio Lenín Fonseca y 38% por el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera la Mascota. (Ver cuadro 2)

Del total de pacientes investigados (n=76) en 92% de ellos se reporta manifestaciones clínicas asociadas (n=70). (Ver cuadro 3)

Los tipos de manifestaciones clínicas más frecuentes fueron retraso del desarrollo sicomotor (n=30; 42.9%) y convulsiones (n=32; 45.7%). (Ver cuadro 4)

En cuanto al tipo o grupo de malformación congénita detectada por resonancia magnética, los tipos más frecuentes fueron la hidrocefalia (n=21; 27.6%), seguido por anomalías de la columna vertebral (n=18; 23.7%), anomalías de la migración neuronal (n=13; 17,1%), anomalías de la fosa posterior (n=12; 15.8%), anomalías de la estructura de la línea media (n=8; 10.5%) y malformaciones de la inducción ventral (n=4; 5.3%).

En cuanto a la frecuencia de los tipos específicos de malformaciones se observó hidrocefalia en 21 casos (27.6%), esquizencefalia de labio abierto en 8 (10.5%), esquizencefalia de labio cerrado en 5 (6.6%), díastematomielia en 1 (1.3%), espina bífida en 7 (9.2%), agenesia del cuerpo caloso en 7 (9.2%), holoprosencefalia en 3 (3.9%), hipoplasia de los cuerpos vertebrales en 1 (1.3%), hemivértebra en 1 (1.3%), mielomeningocele occipital en 3(3.9%), mielomeningocele lumbar en 6 (7.9%), hipoplasia del tálamo en 1 (1.3%), sustancia gris heterotópica en 1 (1.3%), Hipoplasia del vermis cerebeloso en 6 (7.9%), seno dérmico en 2 (2.6%) y malformación de Chiari tipo 2 en 3 casos (3.9%) (Ver cuadro 6).

Al investigar frecuencia del tipo de malformaciones según grupo de edad, de los pacientes con diagnósticos de malformaciones congénitas, se observó que habían diferencias pero no significativas en cuanto a la distribución entre los grupos de edad (Chi cuadrado 40;  $p=0.098$ ). Observándose que predominan de 1 a 5 años. Los tipos de malformaciones se distribuyeron de forma diferente en cada grupo. (Ver cuadro 7).

Al explorar la frecuencia del tipo o familia de malformaciones según presencia de manifestaciones clínicas, de los pacientes con diagnósticos de malformaciones congénitas, atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca 2014-2016 se encontró que la distribución fue significativamente entre los diferentes grupos (chi cuadrado 14.2;  $p=0.014$ ).

Las malformaciones de la inducción ventral, anomalías de la migración neuronal, anomalías de la fosa posterior y la hidrocefalia se presentaron en un 100% de los casos con manifestaciones clínicas. Mientras que 12.5% de los casos con anomalías de la estructura de la línea media y 28% de los casos con anomalías de la columna vertebral no se asociación a ningún tipo de manifestación clínica.

## DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso ocupan el segundo lugar dentro de las malformaciones congénitas. Durante los últimos años, los estudios de imagen (especialmente imagen por resonancia magnética) han demostrado ser la herramienta diagnóstica de mayor importancia para la detección y planeación del abordaje en pacientes con malformación congénita del sistema nervioso.(1, 3, 11, 12, 17-20)

El Hospital Antonio Lenin Fonseca es un hospital de referencia nacional tanto como centro de alta tecnología para estudios especiales como del Área de Neurocirugía. En dicho hospital se ingresan pacientes que presentan problemas de malformaciones particularmente relacionadas con el Sistema Nervioso, lo cual demanda un nivel de atención especializada.

El propósito general de este estudio fue determinar los tipos de malformaciones más frecuentes detectados por resonancia magnética. La resonancia magnética se ha convertido en la herramienta diagnóstica estándar para este tipo de entidades. En nuestro medio contamos con la posibilidad de realizar diagnósticos utilizando esta técnica. El Centro de Alta Tecnología del HALF tiene aproximadamente 8 años de estar funcionando, y su contribución al diagnóstico de las malformaciones congénitas ha sido muy importante pero sobre todo en los años recientes.

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según países. Así, en los más desarrollados la incidencia es menor que en los más pobres, donde se registran cifras desde 10,6 hasta 167,0 por 1 000 nacidos vivos. A escala mundial es de uno por cada 1 000 nacimientos, lo cual varía en diferentes poblaciones.(3, 14, 15)

En América Latina las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y el quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, lo cual contribuye de manera significativa a la morbilidad y a la mortalidad infantil. (3, 14, 15)

Los tipos más frecuentes de malformaciones en este estudio fueron la hidrocefalia seguido por anomalías de la columna vertebral anomalías de la migración neuronal, anomalías de la fosa posterior (n=12; 15.8%), anomalías de la estructura de la línea media y

malformaciones de la inducción ventral. En este estudio se observa que la distribución de las malformaciones congénitas de los pacientes incluidos, sigue un patrón similar al reportado por estudios realizados en Cuba, Chile y México. Basado en estos datos las malformaciones congénitas más frecuentes fueron la hidrocefalia, malformaciones de la columna vertebral y de la inducción ventral. Muchos autores han planteado que la explicación de este patrón es multifactorial jugando roles importantes los factores genéticos y ambientales.

Por otro lado, los hallazgos en cuanto a las malformaciones más frecuente son similares a los obtenidos por Malagón y colaboradores quienes hallaron predominio de la hidrocefalia, la anencefalia y la secuencia de espina bífida.(16)

La capacidad diagnóstica de la RM para malformaciones del sistema nervioso es similar independientemente de los tipos de malformación. Según lo descrito en la literatura la sensibilidad de la RM varía entre 90 a 98%. La literatura internacional revela que su mayor utilidad cubre el rango de edad hasta de dos años.(3, 21) Nuestro estudio indica que los pacientes son diagnosticados durante la infancia. Cerca del 40% es diagnosticado antes de cumplir el primer año de vida y otro 40% antes de los cinco años de vida.

Según una revisión de la frecuencia de malformaciones hasta un 60% son identificadas al nacimiento, muy pocas son identificadas en periodo prenatal. Las probabilidad del realizar un diagnóstico después del primer año de vida en está en dependencia de factores relacionados con el accesos a servicio especializados. En nuestro estudio solo un 8% de los casos es diagnosticado después de los 10 años de edad. Los que puede indicar dos cosas o bien sus malformaciones no estaban asociadas a manifestaciones clínicas tempranas o su diagnóstico se vio dificultados por las limitaciones sociodemográficas.

En nuestro estudio, del total de pacientes investigados en 92% de ellos se reporta manifestaciones clínicas asociadas. Los tipos de manifestaciones clínicas más frecuentes fueron retraso del desarrollo sicomotor (n=30; 42.9%) y convulsiones (n=32; 43.7%). La frecuencia de malformaciones según presencia de manifestaciones clínicas fue significativamente diferente entre los grupos. Las malformaciones de la inducción ventral, anomalías de la migración neuronal y anomalías de la fosa posterior y la hidrocefalia se

presentaron en un 100% de los casos con manifestaciones clínicas. Mientras que 12.5% de los casos con anomalías de la estructura de la línea media y 28% de los casos con anomalías de la columna vertebral no se asociaron a ningún tipo de manifestación clínica.

Las malformaciones congénitas (MC) constituyen un grupo de enfermedades de tratamiento y rehabilitación no siempre exitosos, muchas de ellas son de evolución crónica y dejan secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo al individuo, la familia y la comunidad, son de difícil prevención y de alta morbimortalidad, por lo que su conocimiento ha constituido un hecho de interés durante años.

Al investigar frecuencia del tipo o familia de malformaciones según sexo, de los pacientes con diagnósticos de malformaciones congénitas, se observó que no habían diferencias significativas en cuanto a la distribución entre el sexo masculino y femenino, sin embargo en el estudio es más frecuente en el sexo femenino. Los tipos de malformaciones se distribuyeron de forma muy similar en cada grupo. Algunos autores han reportado que los defectos del tubo neural alto son más frecuentes en las mujeres con una relación hombre/mujer de 0.5; mientras que los defectos bajos predominan en los hombres, relación hombre/mujer de 1.2. Aquí cabe destacar que, de acuerdo a la hipótesis multifactorial del umbral, al ser los embriones femeninos más lentos en su desarrollo que los masculinos durante la primera parte de la neurulación, son más susceptibles y, por lo tanto, el sexo femenino, es más propenso a presentar defectos de tubo neural alto, así como se demostró en el estudio.

Finalmente podemos decir que la RM es el estudio ideal para investigar las malformaciones cerebrales y del raquis, complementándose con la TC. Consideramos que la frecuencia de presentación de las malformaciones del SNC y del raquis es elevada en nuestro medio, por tratarse de un hospital de concentración. Se requiere de la actualización en las clasificaciones existentes, ya que es complejo su manejo en todos los casos y se dificulta su diagnóstico, siendo de gran importancia el estudio por imagen para planificar el tratamiento y aconsejar por su asociación a otras malformaciones.

## CONCLUSIONES

1. Dos quintas partes de los pacientes fueron diagnosticados antes del primer año de vida años de vida y de forma global casi el 90% de todos los casos se diagnosticó la malformación antes de los cinco años de edad. Hubo un claro predominio del sexo femenino y en su gran mayoría los pacientes eran referidos al CAT del Hospital Escuela Antonio Lenín Fonseca y Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera La Mascota. Nueve de cada 10 pacientes investigados reporta manifestaciones clínicas asociadas. Los tipos de manifestaciones clínicas más frecuentes fueron retraso del desarrollo sicomotor y convulsiones.
2. En cuanto al tipo o familia de malformación congénita detectada por resonancia magnética, los tipos más frecuentes fueron la hidrocefalia seguido por anomalías de la columna vertebral, anomalías de la migración neuronal y anomalías de la fosa posterior.
3. Los tipos específicos de malformaciones más frecuentes fueron hidrocefalia, esquizefalia de labio abierto en 8, espina bífida, agenesia del cuerpo caloso, mielomeningocele lumbar e Hipoplasia del vermis cerebeloso en 6 (7.9%).
4. En este estudio no se observaron diferencias significativas según sexo o grupo de edad con relación a los tipos de malformaciones del sistema nervioso diagnósticas por resonancia magnética. La frecuencia de malformaciones según presencia de manifestaciones clínicas fue significativamente diferente entre los grupos. Las malformaciones de la inducción ventral, anomalías de la migración neuronal y anomalías de la fosa posterior y la hidrocefalia se presentaron en un 100% de los casos con manifestaciones clínicas. Mientras que 12.5% de los casos con anomalías de la estructura de la línea media y 28% de los casos con anomalías de la columna vertebral no se asociación a ningún tipo de manifestación clínica.



## RECOMENDACIONES

### *Recomendaciones al sistema de salud*

La frecuencia y tipología de malformaciones congénitas que se observan en nuestro estudio indican que mucha de estas se pueden prevenir. Según lo indica la literatura médica internacional se calcula que la mitad de malformaciones tales como los defectos del tubo neural son prevenibles y se puede reducir el riesgo de tener un hijo con este tipo de malformaciones con adecuado planeamiento del embarazo, modificación del estilo de vida, suplementación, de ácido fólico prenatal, control prenatal adecuado y screening prenatal, así como evitando el consumo de alcohol y drogas, con lo que se evita la exposición a sustancias tóxicas. Por lo que recomendamos fortalecer las estrategias de control prenatal haciendo énfasis en la temática de la prevención de las malformaciones, tanto a nivel primario como secundario.

### *Recomendaciones a los investigadores y a la comunidad académica*

La prevención de las malformaciones congénitas del sistema nervioso debe ser un objetivo primario, por lo que es necesario conocer las causas que pueden participar en su etiología en nuestro medio ya que las causas varían de un país a otro, por lo que recomendamos a la comunidad científica y académica profundizar en la temática es indagar aspectos claves tales como: 1) la herencia multifactorial; 2) genes mutantes únicos, 3) anormalidades cromosómicas; 4) teratógenos y 5) fenotipos específicos de causas desconocidas, y que en todas estas investigaciones se tome en cuenta las herramientas modernas que brinda la radiología como especialidad médica.

Motivados por la importancia que tiene disminuir la mortalidad infantil por malformaciones congénitas y detectarlas precozmente, tomando en consideración lo que significa para la familia y la sociedad garantizar la calidad de vida, la adaptación social y el bienestar a niños y familiares, es necesario caracterizar algunos aspectos relacionados con la morbilidad y la mortalidad por malformaciones congénitas del sistema nervioso, por lo que recomendamos realizar estudios de seguimientos a dichos pacientes y establecer estrategias efectivas de control y mitigación los efectos de las malformaciones del sistema nervioso.

## BIBLIOGRAFIA

1. García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. *Revista Cubana de Pediatría*. 2006;78(4):0-.
2. Nazer J, Cifuentes L, Rodríguez M, Rojas M. Malformaciones del sistema nervioso central en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile y maternidades chilenas participantes en el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). *Revista médica de Chile*. 2001;129(10):1163-70.
3. OMS. Informe Mundial de las Malformaciones Congénitas. Ginebra, Suiza: Organización Mundial de la Salud, 2010.
4. Vargas Báez FM. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el Servicio de neonatología, Hospital Fernando Vélez Paiz 2010. Managua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua (UNAN Managua); 2004.
5. Ruiz Aguilar C. Displasia corticales en Pacientes atendidos en el Hospital Antonio Lenin Fonseca. Managua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua (UNAN Managua); 2011.
6. Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. *Revista Cubana de Pediatría*. 2005;77(1):0-.
7. Flores-Nava G, Pérez-Aguilera TV, Pérez-Bernabé MM. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. *Acta Pediatr Mex*. 2011;32(2).
8. Carrasco AL, Solórzano Morales SA, Gómez Garza G, editors. Anomalías de la médula espinal en pacientes pediátricos. *Anales de Radiología México*; 2007.
9. Nava PR, Espinoza D, Javier E, Garduño AH, García MF, Herrera CA, et al. Malformaciones del sistema nervioso central y el raquis en pacientes pediátricos. Experiencia en el Hospital General de México. *Anales de Radiología, Mexico*. 2007;6(4).
10. Szot J. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas: Chile, 1985-2001. *Revista chilena de pediatría*. 2004;75(4):347-54.

11. Cáceres FdM, Uscátegui AM, Rojas JD, Becerra CH, Díaz LA. Incidencia de las malformaciones congénitas. *Medunab*. 1999;2(6):109-14.
12. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. *Archivos de Pediatría del Uruguay*. 2006;77(3):225-8.
13. Piloto Morejón M, Sanabria Chocontá MI, Menéndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*. 2001;27(3):233-40.
14. Sewell MJ, Chiu YE, Drolet BA. Neural tube dysraphism: review of cutaneous markers and imaging. *Pediatric dermatology*. 2015;32(2):161-70.
15. Nazer J. Prevención primaria de los defectos congénitos. *Revista médica de Chile*. 2004;132(4):501-8.
16. Malagón-Valdez J. Hidrocefalia congénita. *Rev Neurol*. 2006:s39-s44.
17. Peredo Quiroga E. Malformaciones congénitas. *Malformaciones congénitas*1993.
18. HERRERA DJN. Malformaciones congénitas: Generalidades. *Malformaciones Congenitas*. 2005:21.
19. ANOMALY V. Anomalías congénitas de vértebras y costillas: Síndrome de Jarcho-Levin. Revisión clínica. *Acta Ortop Gallega*. 2006;2(1):7-10.
20. Vieira AR, Castillo Taucher S. Edad materna y defectos del tubo neural: evidencia para un efecto mayor en espina bífida que anencefalia. *Revista médica de Chile*. 2005;133(1):62-70.
21. Loomba R, Shah PH, Anderson RH. Fetal Magnetic Resonance Imaging of Malformations Associated with Heterotaxy. *Cureus*. 2015;7(5):e269.
- 22- S. Méndez Garrido, J. J. Sánchez Garduño<sup>1</sup>, E. Merchante García, M. Fajardo Cascos<sup>1</sup>, P. Piñero González De La Peña<sup>1</sup>, M. L. Anguita Quesada; Sevilla/ES. Disrafismo espinales. 2012. <http://dx.doi.org/10.1594/seram2012/S-1180>.

**Ficha**

**Cuadros y gráficos**

## FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

**Prevalencia de las malformaciones congénitas del sistema nervioso por Resonancia Magnética en los pacientes atendidos en el Hospital Escuela Antonio Lenin Fonseca en los periodos 2013-2014**

No. De Ficha: \_\_\_\_\_

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ 3. Sexo: \_\_\_\_\_ 4. Procedencia

Malformaciones de la inducción dorsal	SI	NO	Localización	Manifestaciones clínicas.

Malformaciones de la inducción ventral	SI	NO	Localización	Manifestaciones Clínicas.

Anomalías de las estructuras de la línea media	SI	NO	Localización	Manifestaciones Clínicas

<b>Trastornos de la migración neuronal</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>	<b>Localización</b>	<b>Manifestaciones clínicas</b>

<b>Anomalías de la proliferación y diferenciación celular</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>	<b>Localización</b>	<b>Manifestaciones Clínicas</b>

<b>Anomalías de la fosa posterior</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>	<b>Localización</b>	<b>Manifestaciones clínicas</b>

<b>Anomalías de columna vertebral</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>	<b>Localización</b>	<b>Manifestaciones clínicas</b>

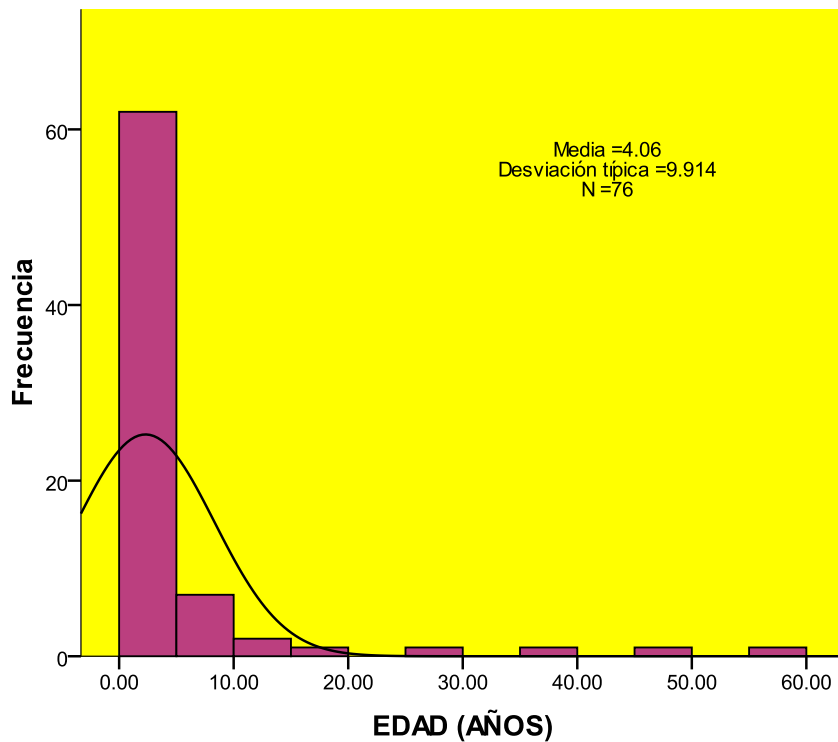
**CUADRO #1: EDAD DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

<b>EDAD</b>	N	76	
	Media	4.1	
	Mediana	1.0	
	Desv. típ.	9.9	
	Mínimo	.0	
	Máximo	58.0	
			<b>Frecuencia</b>
<b>GRUPO DE EDAD</b>	0 A 30 DÍAS	22	28.9
	DE 1 A 12 MESES	10	13.2
	DE 1 A 5 AÑOS	33	43.4
	DE 6 A 10 AÑOS	5	6.6
	DE 11 A 15 AÑOS	1	1.3
	DE 16 A 20 AÑOS	1	1.3
	DE 20 AÑOS A MÁS	4	5.3
	Total	76	100.0

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**GRÁFICO #1A: EDAD DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

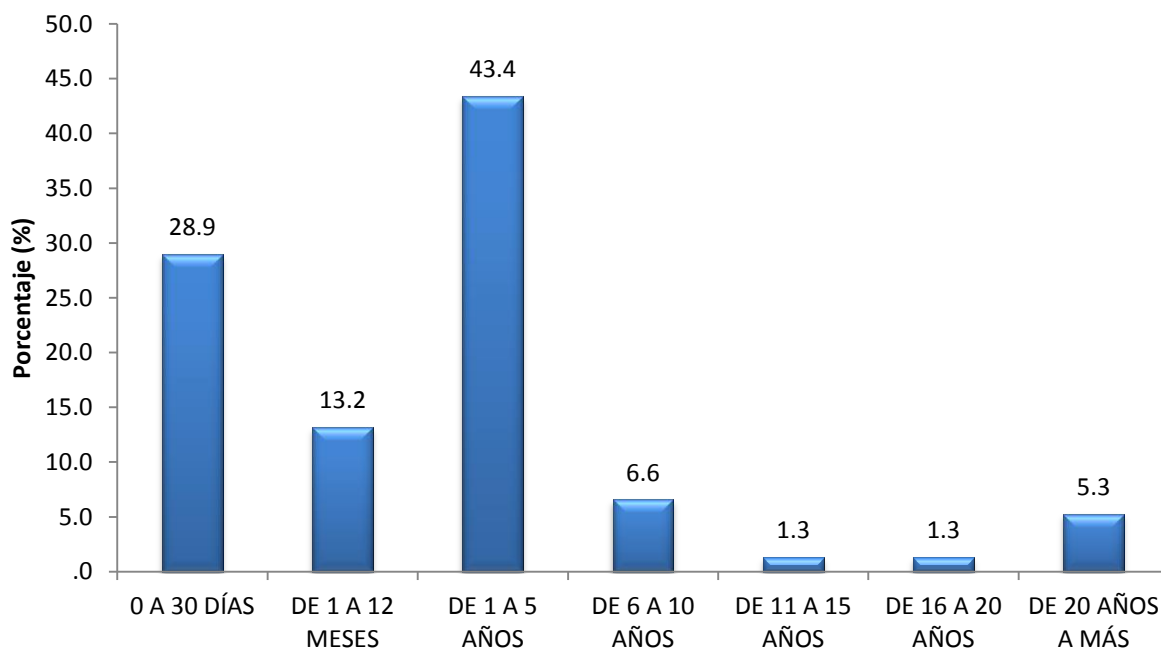
**Histograma**



FUENTE: CUADRO 1



**GRÁFICO #1B: GRUPO DE EDAD DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



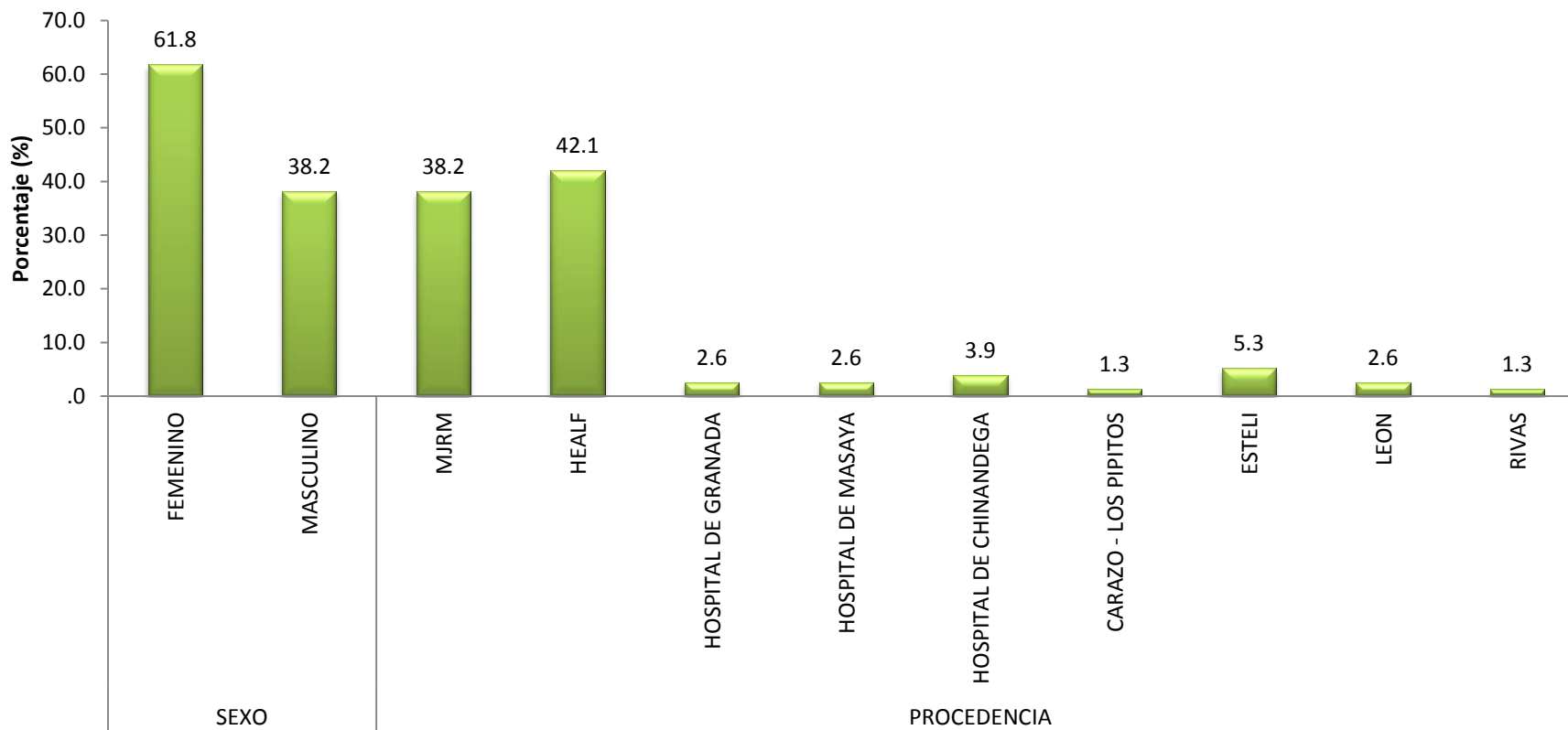
FUENTE: CUADRO 1

**CUADRO #2: SEXO Y HOSPITAL DE PROCEDENCIA DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

		<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
<b>SEXO</b>	FEMENINO	47	61.8
	MASCULINO	29	38.2
	Total	76	100.0
<b>HOSPITAL DE PROCEDENCIA</b>	MJRM	29	38.2
	HEALF	32	42.1
	HOSPITAL DE GRANADA	2	2.6
	HOSPITAL DE MASAYA	2	2.6
	HOSPITAL DE CHINANDEGA	3	3.9
	CARAZO - LOS PIPITOS	1	1.3
	ESTELI	4	5.3
	LEON	2	2.6
	RIVAS	1	1.3
	Total	76	100.0

**FUENTE:** EXPEDIENTE CLÍNICO

**GRÁFICO #2: SEXO Y HOSPITAL DE PROCEDENCIA DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



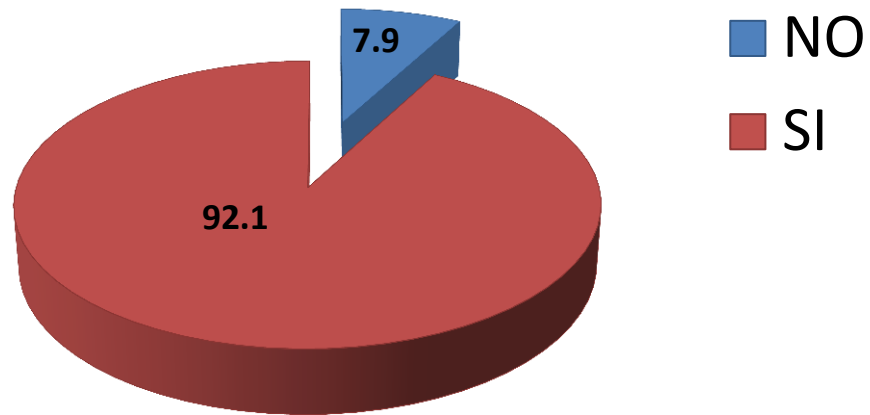
FUENTE: CUADRO 2

**CUADRO 3: PRESENCIA DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS ASOCIADAS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

		Frecuencia	Porcentaje
<b>MANIFESTACIONES CLÍNICAS</b>	NO	6	7.9
	SI	70	92.1
	Total	76	100.0

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**GRÁFICO 3: PRESENCIA DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS ASOCIADAS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



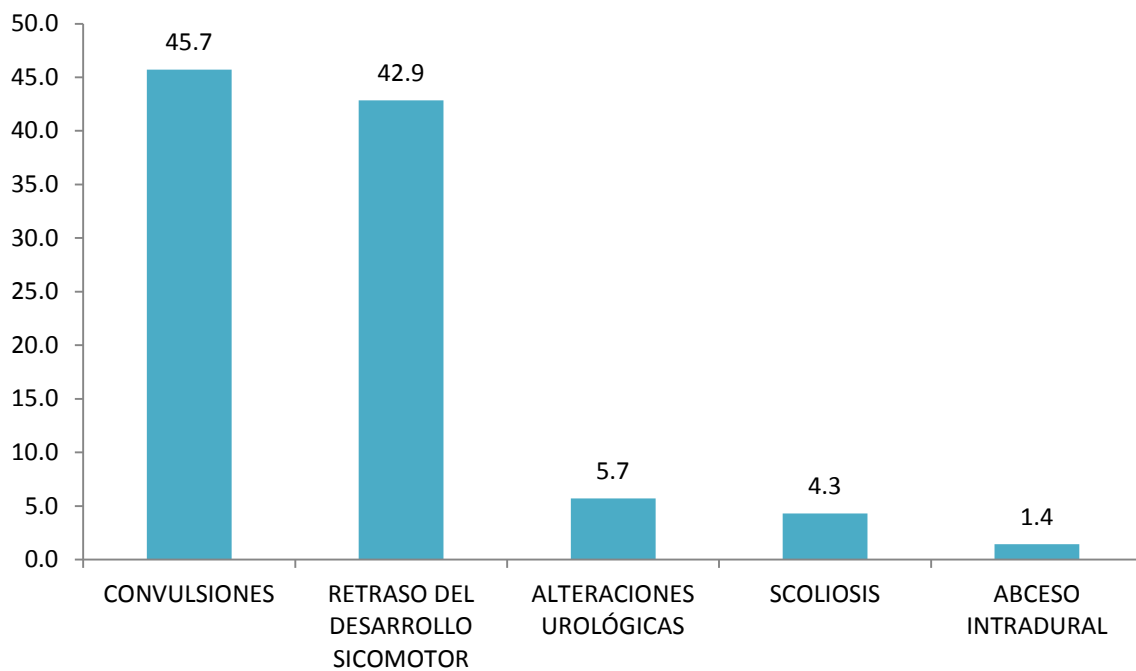
FUENTE: CUADRO 3

**CUADRO 4: TIPO DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS ASOCIADAS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

		n	%
<b>MANIFESTACIONES CLINICAS</b>	CONVULSIONES	32	45.7
	RETRASO DEL DESARROLLO SICOMOTOR	30	42.9
	ALTERACIONES UROLÓGICAS	4	5.7
	ESCOLIOSIS	3	4.3
	ABCESO INTRADURAL	1	1.4
<b>Total</b>		70	100.0

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**GRÁFICO 4: TIPO DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS ASOCIADAS DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



FUENTE: CUADRO 4

**CUADRO 5: FRECUENCIA DEL TIPO O FAMILIA DE MALFORMACIONES, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

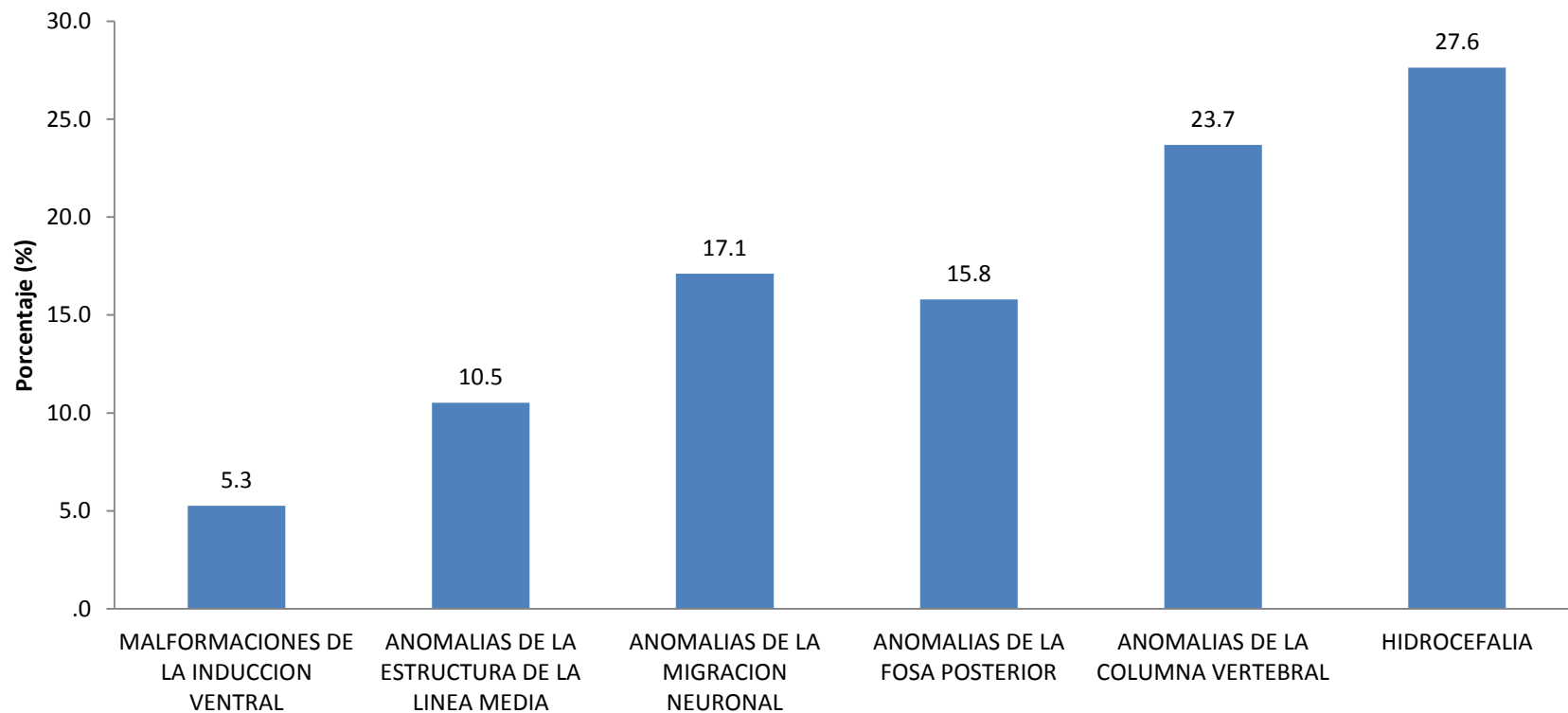
			Frecuencia	Porcentaje
<b>TIPO DE MALFORMACION</b>	MALFORMACIONES DE LA INDUCCION VENTRAL	DE LA	4	5.3
	ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA DE LA LINEA MEDIA		8	10.5
	ANOMALIAS DE LA MIGRACION NEURONAL		13	17.1
	ANOMALIAS DE LA FOSA POSTERIOR		12	15.8
	ANOMALIAS DE LA COLUMNA VERTEBRAL		18	23.7
	HIDROCEFALIA		21	27.6
	Total*		76	100.0

\*Dos casos presentaron dos malformaciones congénitas, para un total de 78 malformaciones en 76 pacientes. Las malformaciones fueron relacionadas con la anomalía de la columna y relacionadas con anomalías de la migración neural.

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO



**GRÁFICO 5: FRECUENCIA DEL TIPO O FAMILIA DE MALFORMACIONES, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



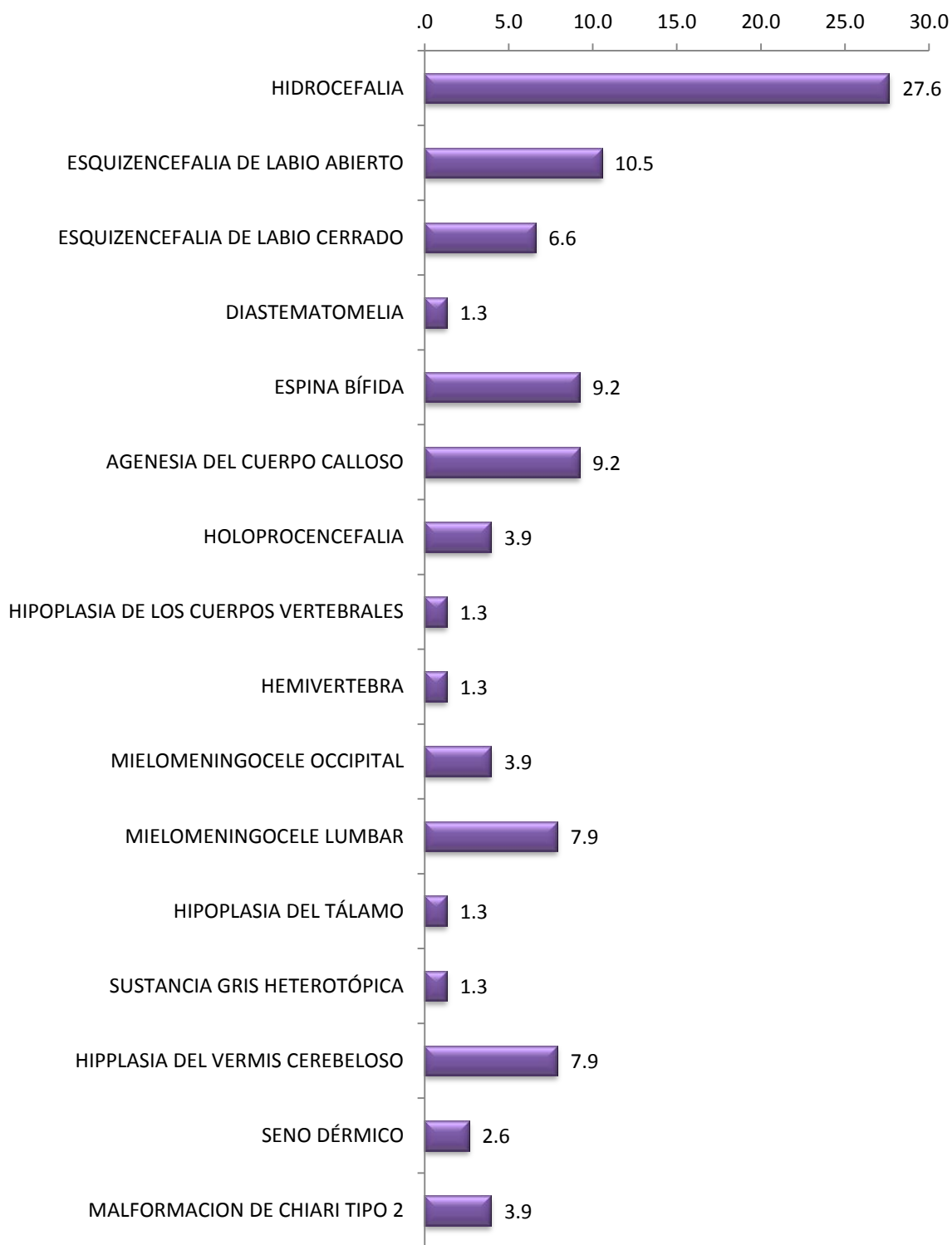
FUENTE: CUADRO 5

**CUADRO 6: FRECUENCIA DEL TIPO ESPECÍFICO DE MALFORMACIONES, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

MALFORMACION	Total	
	n	%
HIDROCEFALIA	21	27.6%
ESQUIZENCEFALIA DE LABIO ABIERTO	8	10.5%
ESQUIZENCEFALIA DE LABIO CERRADO	5	6.6%
DIASTEMATOMELIA	1	1.3%
ESPINA BÍFIDA	7	9.2%
AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO	7	9.2%
HOLOPROCENCEFALIA	3	3.9%
HIPOPLASIA DE LOS CUERPOS VERTEBRALES	1	1.3%
HEMIVERTEBRA	1	1.3%
MIELOMENINGOCELE OCCIPITAL	3	3.9%
MIELOMENINGOCELE LUMBAR	6	7.9%
HIPOPLASIA DEL TÁLAMO	1	1.3%
SUSTANCIA GRIS HETEROTÓPICA	1	1.3%
HIPPLASIA DEL VERMIS CEREBELOSO	6	7.9%
SENO DÉRMICO	2	2.6%
MALFORMACION DE CHIARI TIPO 2	3	3.9%
Total	76	100.0%

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**GRÁFICO 6: FRECUENCIA DEL TIPO ESPECÍFICO DE MALFORMACIONES, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**



FUENTE: CUADRO 6

**CUADRO 7: FRECUENCIA DEL TIPO O FAMILIA DE MALFORMACIONES SEGÚN SEXO, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014-2016.**

TIPO DE MALFORMACION	SEXO				Total	
	FEMENINO		MASCULINO			
	n	%	n	%	n	%
MALFORMACIONES DE LA INDUCCION VENTRAL	2	4.3%	2	6.9%	4	5.3%
ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA DE LA LINEA MEDIA	5	10.6%	3	10.3%	8	10.5%
ANOMALIAS DE LA MIGRACION NEURONAL	8	17.0%	5	17.2%	13	17.1%
ANOMALIAS DE LA FOSA POSTERIOR	8	17.0%	4	13.8%	12	15.8%
ANOMALIAS DE LA COLUMNA VERTEBRAL	11	23.4%	7	24.1%	18	23.7%
HIDROCEFALIA	13	27.7%	8	27.6%	21	27.6%
Total	47	100.0%	29	100.0%	76	100.0%

Pruebas de chi-cuadrado	Valor	gl	Sig. asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	.362 <sup>a</sup>	5	.996
Razón de verosimilitudes	.358	5	.996
Asociación lineal por lineal	.042	1	.837
N de casos válidos	76		

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**CUADRO 8: FRECUENCIA DEL TIPO O FAMILIA DE MALFORMACIONES SEGÚN GRUPO DE EDAD, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014- 2016.**

	TIPO DE MALFORMACION												Total	
	MALFORMACIONES DE LA INDUCCION VENTRAL		ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA DE LA LINEA MEDIA		ANOMALIAS DE LA MIGRACION NEURONAL		ANOMALIAS DE LA FOSA POSTERIOR		ANOMALIAS DE LA COLUMNA VERTEBRAL		HIDROCEFALIA			
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
0 A 30 DÍAS	1	25.0%	0	.0%	8	61.5%	5	41.7%	5	27.8%	3	14.3%	22	28.9%
DE 1 A 12 MESES	0	.0%	1	12.5%	1	7.7%	1	8.3%	1	5.6%	6	28.6%	10	13.2%
DE 1 A 5 AÑOS	3	75.0%	5	62.5%	4	30.8%	5	41.7%	7	38.9%	9	42.9%	33	43.4%
DE 6 A 10 AÑOS	0	.0%	0	.0%	0	.0%	1	8.3%	1	5.6%	3	14.3%	5	6.6%
DE 11 A 15 AÑOS	0	.0%	1	12.5%	0	.0%	0	.0%	0	.0%	0	.0%	1	1.3%
DE 16 A 20 AÑOS	0	.0%	0	.0%	0	.0%	0	.0%	1	5.6%	0	.0%	1	1.3%
DE 20 AÑOS A MÁS	0	.0%	1	12.5%	0	.0%	0	.0%	3	16.7%	0	.0%	4	5.3%
Total	4	100.0%	8	100.0%	13	100.0%	12	100.0%	18	100.0%	21	100.0%	76	100.0%

Pruebas de chi-cuadrado	Valor	gl	Sig. asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	40.351 <sup>a</sup>	30	.098
Razón de verosimilitudes	39.048	30	.125
Asociación lineal por lineal	.212	1	.645
N de casos válidos	76		

a. 36 casillas (85.7%) tienen una frecuencia esperada inferior a 5. La frecuencia mínima esperada es .05.

FUENTE: EXPEDIENTE CLÍNICO

**CUADRO 8: FRECUENCIA DEL TIPO O FAMILIA DE MALFORMACIONES SEGÚN PRESENCIA DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS, DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, HOSPITAL ESCUELA ANTONIO LENÍN FONSECA 2014- 2016.**

TIPO DE MALFORMACION	MANIFESTACIONES CLÍNICAS				Total	
	NO		SI			
	n	%	n	%	n	%
MALFORMACIONES DE LA INDUCCION VENTRAL	0	.0%	4	100.0%	4	100.0%
ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA DE LA LINEA MEDIA	1	12.5%	7	87.5%	8	100.0%
ANOMALIAS DE LA MIGRACION NEURONAL	0	.0%	13	100.0%	13	100.0%
ANOMALIAS DE LA FOSA POSTERIOR	0	.0%	12	100.0%	12	100.0%
ANOMALIAS DE LA COLUMNA VERTEBRAL	5	27.8%	13	72.2%	18	100.0%
HIDROCEFALIA	0	.0%	21	100.0%	21	100.0%
Total	6	7.9%	70	92.1%	76	100.0%

Pruebas de chi-cuadrado	Valor	gl	Sig. asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	14.305 <sup>a</sup>	5	0.014
Razón de verosimilitudes	14.682	5	0.012
Asociación lineal por lineal	.287	1	0.592
N de casos válidos	76		

■ SIN MANIFESTACIONES    ■ CON MANIFESTACIONES

