

Biología del desarrollo

Tema:

Caso clínico 5

Profesor:

Dr. Guillermo del Solar Villarreal

Alumno:

Hever Maximiliano Ramos Roblero

Semestre y grupo:

1er. Semestre grupo "A"



Bloque II. CASO MÉDICO No. 5

Dra. Laura Gabriela Flores Peña

Dr. Rafael Vidal Tamayo Ramírez

Paciente femenina de 11 meses de edad, es producto de la primera gesta de padres jóvenes no consanguíneos. Embarazo normoevolutivo. Cuenta con ultrasonidos normales a las 12, 20 y 24 semanas de gestación y ultrasonidos a las 38 semanas de gestación reportando defecto de continuidad de la piel y columna a nivel lumbar. Fue obtenida por Cesárea a las 40 semanas de gestación y un peso al nacer 3500 gr.

Padecimiento actual. Lo inicia a las 38 semanas de gestación al detectarse mielomeningocele lumbar que se corrobora al nacer, motivo por el cual se le realiza plastia a los 4 días. Al mes y medio se detecta aumento en el perímetro cefálico, diagnosticándose hidrocefalia, se coloca válvula de derivación ventrículo-peritoneal, a los 6 meses se nota retraso psicomotor.

Exploración física. Signos vitales normales, paciente femenina. Presenta macrocefalia, frente prominente, con fontanelas amplias y con aumento de tensión. Ojos en sol naciente. Cuello, tórax, abdomen y genitales sin alteraciones. Esfínter anal con tono disminuido, extremidades torácicas sin alteraciones y extremidades pélvicas con pie equino varo bilateral.

Estudios paraclínicos:

Radiografía de columna Antero-Posterior y Lateral reportando: disrafia que abarca de T12 a L4

ACTIVIDADES

1-En este caso ¿cuándo se presentó la falla en el cierre del tubo de neural?

R: La falla en el cierre del tubo neural que ocasionó el mielomeningocele ocurre entre la tercera y cuarta semana de gestación (días 21-28 aproximadamente). En este período, el tubo neural debe cerrarse completamente, especialmente en las regiones craneal y caudal.

2. De acuerdo a la teoría de los cinco puntos de cierre ¿Cuál punto estuvo afectado?

R: Según la teoría de los cinco puntos de cierre, el punto afectado en este caso sería el **punto 4**, que corresponde a la región lumbosacra. La disrafia detectada entre las vértebras T12 y L4 indica que el cierre no se completó en esta área.

3. Además del ultrasonido, ¿qué otro método de diagnóstico prenatal le permitiría sospechar esta malformación?

Además del ultrasonido, la medición de los niveles de **alfafetoproteína (AFP)** en el suero materno puede ser un indicador de defectos del tubo neural. Niveles elevados de AFP sugieren la posible presencia de mielomeningocele u otras anomalías abiertas del tubo neural.

4. Menciona algunas causas o factores relacionados con los defectos del tubo neural.

R: ***Deficiencia de ácido fólico** durante el embarazo.

***Factores genéticos**, como antecedentes familiares de defectos del tubo neural.

* **Exposición a toxinas** (alcohol, ciertos medicamentos).

* **Diabetes materna mal controlada**.

* **Temperaturas corporales elevadas** en las primeras semanas de gestación (como fiebre alta o el uso de saunas y jacuzzis).

5. ¿Cómo actúa el ácido fólico en la prevención de los defectos del tubo neural?

R: El ácido fólico (vitamina B9) es esencial en la síntesis de ADN y ARN y en la división celular. Durante el desarrollo fetal temprano, el ácido fólico ayuda a garantizar que las células del tubo neural se dividan y diferencien correctamente, promoviendo el cierre adecuado de la estructura. Su deficiencia está relacionada con una mayor incidencia de defectos del tubo neural.

6. ¿Cómo se explicaría la presencia de los defectos vertebrales en esta entidad?

R: En el mielomeningocele, el tubo neural no se cierra completamente, lo que afecta el desarrollo de las vértebras que lo rodean. Esto causa defectos en el arco vertebral, dejando partes de la médula espinal expuestas o cubiertas solo por una fina membrana en lugar de hueso y piel.

7. ¿Cómo se explica que además del mielomeningocele, la niña presente hidrocefalia, pie equino varo e incontinencias anal y urinaria?

R:**Hidrocefalia:** En muchos casos de mielomeningocele, especialmente aquellos en la región lumbosacra, se asocia hidrocefalia, en la que el tejido del cerebelo se desplaza hacia el canal espinal, obstruyendo el flujo del líquido cefalorraquídeo y causando su acumulación en el cerebro.

Pie equino varo: El mielomeningocele afecta las raíces nerviosas lumbosacras, responsables del control motor de las extremidades inferiores, lo que puede llevar a

deformidades como el pie equino varo debido a la debilidad o parálisis de los músculos de las piernas.

Incontinencia anal y urinaria: La disfunción de las raíces nerviosas sacras (que controlan esfínteres y funciones del piso pélvico) puede provocar pérdida del control de los esfínteres, causando incontinencia urinaria y fecal.

8. ¿Cuál será el pronóstico de la niña?

R: Creo que depende de varios factores, como la extensión de la lesión medular, el manejo de la hidrocefalia y la atención en el control de las infecciones urinarias y cutáneas:

- **Desarrollo motor:** La niña podría experimentar dificultades para caminar y moverse, requiriendo posiblemente de dispositivos ortopédicos o ayuda física.
- **Función neurológica:** El retraso psicomotor y problemas de aprendizaje pueden estar presentes, aunque esto depende en gran parte del manejo temprano de la hidrocefalia y del soporte psicológico y educativo.
- **Incontinencia:** Es probable que necesite apoyo para el manejo de la vejiga y el intestino, lo cual puede incluir cateterismo y entrenamiento para el control de esfínteres.
- **Calidad de vida:** Con un manejo adecuado, muchos niños con mielomeningocele logran una calidad de vida aceptable. Sin embargo, las complicaciones ortopédicas, neurológicas y urológicas necesitarán una atención continua a lo largo de su vida.