



## **Licenciatura en Medicina humana**

**Nombre del alumno:**

**Gabriela Isabel Alegría Hernández**

**Docente:**

**Dr. Guillermo Del Solar Villarreal**

**Asignatura:**

**Biología del desarrollo**

**Caso clínico**

**Grado: 1 Grupo: A**

- Paciente femenina de 11 meses de edad, es producto de la primera gesta de padres jóvenes no consanguíneos.
- Embarazo normo evolutivo. 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.

### **Estudios paraclínicos:**

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

### **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.

### 1. En este caso ¿Cuándo se presentó la falla en el cierre del tubo de neural?

El tubo neural se cierra en las primeras semanas de embarazo por lo que cualquier interrupción en este proceso durante este período crítico puede resultar en un defecto, aunque el mielomeningocele se detectó clínicamente a las 38 semanas de gestación, la falla en el cierre del tubo neural que lo originó ocurrió en las primeras etapas del desarrollo embrionario, lo que quiere decir que se presentó en el primer mes de gestación.

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

La teoría de los cinco puntos es útil para entender las principales etapas del desarrollo embrionario temprano, estos puntos se refieren a momentos críticos en los que ocurren eventos clave para la formación de los órganos y sistemas del cuerpo, en el caso de la paciente, el punto afectado directamente es el de la **Neurulación**, el mielomeningocele es un defecto del tubo neural lo que significa que durante la tercera semana de gestación, cuando se estaba formando el tubo neural a partir de la placa neural, ocurrió un error en el proceso de cierre. Este fallo en el cierre del tubo neural condujo a la formación de un defecto en la columna vertebral y a la exposición de las meninges. Aunque la teoría de los cinco puntos es una simplificación, nos permite identificar claramente que el problema en este caso se originó en la etapa de neurulación, cuando el tubo neural no se cerró completamente.

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

**Alfa-fetoproteína entre 16 y 18 semanas (AFP):** Esta proteína se produce en el hígado del feto y sus niveles aumentan en el líquido amniótico cuando existe un defecto del tubo neural. Se mide en una muestra de sangre materna y en el líquido amniótico obtenido mediante amniocentesis.

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

- La forma más efectiva de prevenir los defectos del tubo neural es consumir ácido fólico antes de quedar embarazada y durante las primeras semanas del

embarazo. Se recomienda que todas las mujeres en edad fértil tomen un suplemento de ácido fólico, no exponerse a ciertos medicamentos teratogénos, factores genéticos, y diabetes materna no controlada.

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

El ácido fólico, una vitamina esencial, desempeña un papel crucial en la prevención de los defectos del tubo neural. Su mecanismo de acción, aunque no completamente comprendido, se relaciona con su función en la división celular y la síntesis de ADN y juega un papel fundamental en el desarrollo embrionario temprano, especialmente en el proceso de cierre del tubo neural ya que garantiza una adecuada división celular y síntesis de ADN, el ácido fólico ayuda a prevenir estos graves defectos congénitos.

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

Los defectos vertebrales en el mielomeningocele son una consecuencia directa de la falla en el cierre del tubo neural durante el desarrollo embrionario, en esta falla impide la formación adecuada de las estructuras óseas de la columna vertebral y puede causar una serie de complicaciones.

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

Todas estas complicaciones están relacionadas con el defecto original en el cierre del tubo neural y las consecuencias que este tiene sobre el sistema nervioso central y periférico. La hidrocefalia, el pie equino varo y las incontinencias son manifestaciones comunes en pacientes con mielomeningocele y requieren un manejo multidisciplinario para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

#### **8. ¿Cuál será el pronóstico de la niña?**

Depende de diversos factores el nivel de la lesión (Entre más alta sea la lesión en la médula espinal, mayor será el impacto en sus funciones), la aparición de nuevas complicaciones, como infecciones o contracturas.

Manejo adecuado de la hidrocefalia, el seguimiento ortopédico y el apoyo neurológico. En muchos casos, estos pacientes requieren rehabilitación y cuidado multidisciplinario.