




Prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas

 Gabriel Zambrano,¹  Bello Lucero,¹  Carolina Sandó,²  Carlos Villegas,²
 María José Hernández,³  Ana Milano.³

RESUMEN

Objetivo: Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central, diagnosticadas por ecografía prenatal, en la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas, Venezuela, en el periodo comprendido entre 2015 y 2023.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, transversal. Se revisaron los registros estadísticos de la Unidad, con una población de 77 534 pacientes evaluadas, de las cuales 3075 fueron casos patológicos y se incluyeron 775 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita del sistema nervioso central.

Resultados: Entre las malformaciones congénitas detectadas, se obtuvo una prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central de 25,20 %, en el periodo de 9 años. El mayor número de estudios se realizó en 2016 (12 781). Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central más frecuentes fueron: ventriculomegalia (190/24,7 %), Arnold Chiari tipo II (114/14,8 %), secuencia acrania-exencefalia (96/12,47 %).

Conclusión: Las estructuras cerebrales principales se pueden identificar mediante ecografía al final del primer trimestre, lo que permite el diagnóstico temprano de defectos importantes como acrania, anencefalia y holoprosencefalia. A medida que avanza el desarrollo cerebral, se pueden detectar algunos defectos del crecimiento y la diferenciación cerebral durante las exploraciones anatómicas de rutina del segundo trimestre.

Palabras clave: Sistema nervioso central, Prevalencia de malformaciones fetales, Anencefalia.

Prevalence of congenital malformations of the central nervous system in the Perinatology Unit of the Hospital Universitario de Caracas.

SUMMARY

Objective: Determine the prevalence of congenital malformations of the central nervous system, diagnosed by prenatal ultrasound, in the “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” from the University Hospital of Caracas, Venezuela, in the period between 2015 and 2023.

Methods: Retrospective, descriptive, cross-sectional study. The statistical records of the Unit were reviewed, with a population of 77 534 patients evaluated, of which 3 075 were pathological cases and 775 patients with an ultrasound diagnosis of congenital malformation of the central nervous system were included.

Results: Among the congenital malformations detected, a prevalence of congenital malformations of the central nervous system of 25,20% was obtained over a period of 9 years. The largest number of studies was carried out in 2016 (12,781). The most frequent congenital central nervous system malformations were: ventriculomegaly (190/24,7%), Arnold Chiari type II (114/14,8%), acrania-exencephaly sequence (96/12,47%).

Conclusion: Major brain structures can be identified by ultrasound at the end of the first trimester, allowing early diagnosis of major defects such as acrania, anencephaly, and holoprosencephaly. As brain development progresses, some defects in brain growth and differentiation may be detected during routine second trimester anatomical scans.

Keywords: Central nervous system, Fetal malformations prevalence, Anencephaly.

INTRODUCCIÓN

Los trastornos congénitos pueden definirse como anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina. También llamados defectos de nacimiento, anomalías congénitas o malformaciones congénitas, estas afecciones se

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología. Residente del 1er año de Perinatología, Hospital Universitario de Caracas (HUC). ²Especialista en Obstetricia y Ginecología. Residente del 2do año de Perinatología, Hospital Universitario de Caracas (HUC). ³Especialista en Obstetricia y Ginecología y Perinatología, Hospital Universitario de Caracas (HUC). Correo para correspondencia: gabrielzambrano85@gmail.com

Forma de citar este artículo: Zambrano G, Lucero B, Sandó C, Villegas C, Hernández MJ, Milano A. Prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. Rev Obstet Ginecol Venez. 2025;85(1):5-10. DOI: 10.51288/00850104.

desarrollan prenatalmente y pueden identificarse antes o durante el nacimiento, o más tarde en la vida (1). Se estima que cada año mueren en todo el mundo 240 000 recién nacidos en los 28 días siguientes al nacimiento debido a trastornos congénitos. Estos pueden contribuir a la discapacidad a largo plazo, lo que tiene un costo significativo para las personas, las familias, los sistemas de atención de salud y las sociedades (2).

Aunque los trastornos congénitos pueden ser el resultado de uno o más factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, a menudo es difícil identificar las causas exactas. Algunos trastornos congénitos se pueden prevenir. La vacunación, la ingesta adecuada de ácido fólico o yodo mediante la fortificación de alimentos básicos o la administración de suplementos y la atención adecuada antes y durante el embarazo son ejemplos de métodos de prevención (2).

Las anomalías estructurales del sistema nervioso central (SNC) son relativamente comunes y pueden detectarse prenatal o posnatalmente. Las malformaciones del SNC pueden caracterizarse en función de los procesos de desarrollo que se han visto alterados, ya sea por causas ambientales, infecciosas, disruptivas o genéticas. Los fetos y neonatos con malformaciones del SNC deben ser vigilados minuciosamente para detectar otras posibles anomalías y, según la naturaleza de la malformación cerebral, pueden requerir investigaciones adicionales, como pruebas genéticas, exámenes oftalmológicos, monitoreo cardiorrespiratorio y estudios de laboratorio de detección en etapa posnatal (3).

Los defectos del tubo neural son las malformaciones del sistema nervioso central más frecuentes; la proporción es de aproximadamente 1 a 2 casos por cada 1000 nacimientos y pueden diagnosticarse en la ecografía prenatal de rutina (4). Gracias a los recientes avances en la tecnología de ultrasonidos, incluido el desarrollo de transductores de alta resolución, mejoras

en el procesamiento de la señal *doppler* color y nuevas técnicas de escaneo, se pueden visualizar anomalías estructurales y vasculares en los fetos (5). El examen de ultrasonido se utiliza como la modalidad de primera elección para detectar malformaciones del SNC fetal. Se ha establecido en varios estudios que la precisión de la detección de la ecografía varía del 92 % al 99,7 % para las anomalías del SNC. La exploración de anomalías de rutina se ha convertido en parte del seguimiento obstétrico actual (6).

MÉTODOS

Estudio retrospectivo, descriptivo, transversal. Se revisaron los registros estadísticos de la Unidad de Perinatología Dr. “Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas, Venezuela, en el período 2015 a 2023, con una población de 77 534 pacientes evaluadas, de las cuales 3075 fueron casos patológicos, con una muestra de 775 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita del SNC. Se registraron las variables y posteriormente, se realizó el análisis de los datos obtenidos. Los datos fueron tabulados desde la base de datos de la Unidad de Perinatología Dr. “Freddy Guevara Zuloaga”.

RESULTADOS

Entre las 3075 malformaciones diagnosticadas, 775 casos correspondieron a malformaciones del SNC, con una prevalencia general de 25,20 % de todas las malformaciones diagnosticadas en el periodo de 9 años. La distribución de los casos por año se presenta en la tabla 1. El mayor número de estudios se realizó en 2016 con 12 781 estudios, de los cuales fueron casos patológicos del SNC 177 (32,66 %). La mayor prevalencia correspondió al año 2020 (34,84 %).

PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS

Tabla 1. Prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Año	Pacientes evaluadas	Casos patológicos	Casos patológicos del SNC	Prevalencia de casos patológicos del SNC %
2015	11 304	366	85	23,22
2016	12 781	542	177	32,66
2017	10 581	480	82	17,08
2018	7761	437	86	19,68
2019	9309	329	64	19,45
2020	4976	155	54	34,84
2021	5787	265	69	26,04
2022	6809	275	80	29,09
2023	8046	226	78	34,51
TOTAL	77 534	3075	775	25,20

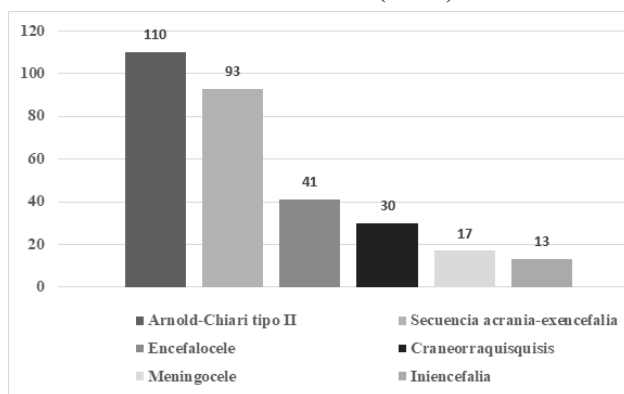
SNC: sistema nervioso central

El principal hallazgo ecográfico que predominó para sospechar alguna alteración en el SNC fue la ventriculomegalia, con 201 casos, lo que representó un 25,94 % de total. La mayor frecuencia se presentó en el año 2016 (49 casos). La ventriculomegalia no constituye un diagnóstico *per se*, sin embargo, constituye uno de los signos más frecuentes, que está asociado a otras malformaciones o síndromes.

El primer hallazgo, en frecuencia, fueron los defectos del tubo neural (DTN), que incluyen la malformación de Arnold-Chiari tipo II, la secuencia acrania-exencefalia-anencefalia, encefalocele y sus variantes según su localización, craneorraquisquisis, iniencefalia y el meningocele, representaron 304 casos, constituyendo el 39,22 % de todos los casos de malformación congénita del SNC. La malformación de Arnold Chiari tipo II, con 110 casos (14,19 %) fue la más frecuente, seguida por la secuencia acrania-exencefalia-anencefalia con 93 (12 %) (Grafico 1).

De igual forma, el encefalocele, según su localización se clasifica en: occipital, parietal, sincipital (nasofrontal,

Gráfico 1. Distribución de casos defectos del tubo neural (DTN)



nasoetmoidal, nasorbital); siendo el occipital la variante más frecuente encontrada en esta serie, con 40 casos. Con relación al meningocele se reportaron 17 casos, siendo la localización más frecuente en el área lumbosacra con 12 casos (Tabla 2).

Adicionalmente se lograron identificar 31 patologías asociadas al SNC. Se agruparon entidades en una

Tabla 2. Distribución de casos de malformaciones del sistema nervioso central

Patologías	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	Total	%
Ventriculomegalia	35	49	18	14	19	8	12	18	28	201	25,94
Arnold-Chiari tipo II	7	24	10	6	10	14	11	14	14	110	14,19
SAEA	12	19	13	11	4	7	10	9	8	93	12,00
Malformación Dandy Walker	4	18	5	3	3	0	4	2	6	45	5,81
Encefalocele	8	8	3	2	3	3	3	7	4	41	5,29
Megacisterna magna	5	5	3	4	4	4	4	4	2	35	4,52
Holoprosencefalia	1	4	6	12	3	3	0	2	3	34	4,39
Craneorraquisquisis	0	1	2	1	1	1	9	13	2	30	3,87
Microcefalia	1	23	1	1	0	1	0	0	2	29	3,74
Hipoplasia cerebelar	2	7	1	5	1	1	4	1	1	23	2,97
Agnesia de cuerpo calloso	1	5	2	1	5	3	0	2	1	20	2,58
Esquizencefalia	3	2	3	5	2	0	1	1	1	18	2,32
Meningocele	0	6	3	2	1	1	4	0	0	17	2,19
Inienciafalia	0	1	3	2	1	1	2	1	2	13	1,68
Hidranencefalia	0	1	3	3	2	0	3	0	0	12	1,55
Porencefalia	0	2	3	1	0	3	0	0	0	9	1,16
Quiste bolsa de Blake	0	0	0	3	2	0	1	0	2	8	1,03
Hemorragia intraventricular	0	0	0	2	2	0	0	2	1	7	0,90
Agnesia del cerebelo	2	0	0	0	1	3	0	0	0	6	0,77
AVG	1	0	1	1	0	0	0	1	0	4	0,52
Quiste aracnoideo	2	0	0	1	0	0	0	0	0	3	0,39
Lisencefalia	0	1	0	0	0	0	1	1	0	3	0,39
Agnesia de CSP	0	0	0	1	0	0	0	1	0	2	0,26
LOE cerebelar	0	0	2	0	0	0	0	0	0	2	0,26
PPC	0	0	0	2	0	0	0	0	0	2	0,26
CPV	0	0	0	2	0	0	0	0	0	2	0,26
Quiste interhemisférico	0	0	0	1	0	1	0	0	0	2	0,26
Quiste plexo coroides	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0,13
Craneosinostosis	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0,13
Tumor intracraneal	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,13
Microgiria	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0,13
TOTAL	85	177	82	86	64	54	69	80	78	775	100

SAEA: secuencia acrania-exencefalia-anencefalia; AVG: Aneurisma de la vena de Galeno; CSP: cavum del septum pellucidum; LOE: lesión ocupación de espacio; PPC: papiloma de plexos coroides; CPV: calcificaciones periventriculares

categoría como la holoprosencefalia, en sus tres formas clásicas en función de sus características anatómicas:

lobar, semilobar y alobar; patologías del cerebelo, patologías destructivas y de migración neuronal.

DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas se han convertido en un importante problema de salud pública debido a su contribución a la mortalidad y morbilidad de recién nacidos e infantiles (7). Del total de estudios (77 534), en 3075 fueron diagnosticadas malformaciones, con una prevalencia general de 3,96 %, datos que coinciden aproximadamente con lo reportado por Patel y Adhia (8), quienes describen la prevalencia mundial de malformaciones congénitas alrededor del 2 % a 3 %.

Se diagnosticaron 775 anomalías del SNC, lo que representó una prevalencia de 25,20 % de todos los casos patológicos diagnosticados, similar a lo reportado por Siddesh y cols. (9) con relación al sistema más frecuente afectado y diagnosticado. Entre ellos, la ventriculomegalia con 201 casos (25,94 %) fue la más común de todas las malformaciones del SNC, que coincide con estudios de Ozkan y cols. (10), Molina y cols. (11), Tan y cols. (12) y Enriquez-Vera y cols. (13), en cuanto a la patología que predominó, pero al comparar con Hadzagić-Catibusic y cols. (14), Eke y cols. (15), Siddesh (9) y cols. y Garne y cols. (16), se encontró que los resultados obtenidos por estos grupos, la patología que ocupó alta frecuencia fueron los defectos del tubo neural, la espina bífida, la secuencia acrania-anencefalia y la anencefalia respectivamente.

La incidencia de anomalías del sistema nervioso central aumentó en 2016 a 15,4 por 10 000 nacimientos, tras el inicio de la epidemia de Zika en América Latina, lo cual se relaciona con los 27 casos de microcefalia diagnosticados en esta serie, donde 23 casos ocurrieron en 2016 (17, 18).

Los defectos del tubo neural (DTN) constituyen la principal patología diagnosticada durante este periodo, similar a lo reportado en sus series por Hadzagić-Catibusic y cols. (14), Eke y cols. (15), Siddesh y cols. (9) y Garne y cols. (16), donde los DTN constituyeron la primera causa de malformaciones congénitas del SNC.

CONCLUSIÓN

Se ha demostrado la influencia de diferentes factores de riesgo para malformaciones congénitas, entre ellos, las infecciones maternas, como sífilis, zika, rubéola, las carencias de yodo y folatos, la exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, las sustancias psicoactivas y la radiación. También la mayoría de las afecciones congénitas están relacionadas con el estado nutricional de la madre y las condiciones socioeconómicas.

Las estructuras cerebrales principales se pueden identificar mediante ecografía al final del primer trimestre, lo que permite el diagnóstico temprano de defectos importantes como acrania, anencefalia y holoprosencefalia. A medida que avanza el desarrollo cerebral, se pueden detectar algunos defectos del crecimiento y la diferenciación cerebral durante las exploraciones anatómicas de rutina del segundo trimestre.

Resalta la importancia del uso de la ecosonografía para el diagnóstico de patologías fetales, además que lo que compete al sistema nervioso fetal, la curva de aprendizaje y el tamaño del órgano facilitan la evaluación y determinación de las patologías. Se acota que la ventriculomegalia no constituye un diagnóstico *per se*, sin embargo, constituye uno de los hallazgos más frecuentes, que está asociado a otras malformaciones o síndromes.

Sin conflictos de interés

REFERENCIAS

1. Congenital Disorders [Internet]. Ginebra: World health organization (WHO); s.f. [consultado 28/8/24]. Disponible en: https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab_1.

2. Congenital Disorders [Internet]. Ginebra: World health organization (WHO); febrero 2023 [consultado 28/08/24]. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.
3. Barañano K, Burd I. CNS Malformations in the Newborn. *Matern Health Neonatol Perinatol*. 2022;8(1):1. DOI: 10.1186/s40748-021-00136-4.
4. Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis, 1980-1986. EUROCAT Working Group. *J Epidemiol Community Health*. 1991;45(1):52-8. DOI: 10.1136/jech.45.1.52.
5. Goetzinger KR, Stamilio DM, Dicke JM, Macones GA, Odibo AO. Evaluating the incidence and likelihood ratios for chromosomal abnormalities in fetuses with common central nervous system malformations. *Am J Obstet Gynecol*. 2008;199(3):285.e1-6. DOI: 10.1016/j.ajog.2008.06.100.
6. Blaas HG, Eik-Nes SH. Sonoembryology and early prenatal diagnosis of neural anomalies. *Prenat Diagn*. 2009;29(4):312-25. DOI: 10.1002/pd.2170.
7. Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2012;25 Suppl 1:25-9. DOI: 10.3109/14767058.2012.664943.
8. Patel ZM, Adhia RA. Birth defects surveillance study. *Indian J Pediatr*. 2005;72(6):489-91. DOI: 10.1007/BF02724426.
9. Siddesh A, Gupta G, Sharan R, Agarwal M, Phadke SR. Spectrum of prenatally detected central nervous system malformations: Neural tube defects continue to be the leading foetal malformation. *Indian J Med Res*. 2017;145(4):471-478. DOI: 10.4103/ijmr.IJMR_1882_14.
10. Ozkan ZS, Gilgin H, Aygün HB, Deveci D, Simşek M, Kumru S, *et al*. Our clinical experience about prenatal diagnosis and neonatal outcomes of fetal central nervous system anomalies. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2011;24(3):502-5. DOI: 10.3109/14767058.2010.501125.
11. Molina S, Alfonso L, Parra C, Lancheros E, Rojas J, Acuña E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. *Ginecol Obstet Mex [Internet]* 2015 [consultado 28/08/24]; 83:680-689. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2015/gom1511d.pdf>
12. Tan AG, Sethi N, Sulaiman S. Evaluation of prenatal central nervous system anomalies: obstetric management, fetal outcomes and chromosome abnormalities. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2022;22(1):210. DOI: 10.1186/s12884-022-04555-9.
13. Enríquez-Vera N, Ruiz-Balbuena F, Megchún-Hernández M, Briones-Aranda A. Incidence of congenital malformations of the central nervous system in newborns in Chiapas, Mexico, and associated factors. *Rev. mex. neurocienc*. 2023;24(1): 8-12. DOI: 10.24875/rmn.22000067.
14. Hadzagić-Catibusić F, Maksić H, Uzicanin S, Heljić S, Zubcević S, Merhemić Z, *et al*. Congenital malformations of the central nervous system: clinical approach. *Bosn J Basic Med Sci*. 2008;8(4):356-60. DOI: 10.17305/bjbm.2008.2897.
15. Eke CB, Uche EO, Chinawa JM, Obi IE, Obu HA, Ibekwe RC. Epidemiology of congenital anomalies of the central nervous system in children in Enugu, Nigeria: A retrospective study. *Ann Afr Med*. 2016;15(3):126-32. DOI: 10.4103/1596-3519.188892.
16. Game E, Loane M, Dolk H, De Vigan C, Scarano G, Tucker D, *et al*. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005;25(1):6-11. DOI: 10.1002/uog.1784.
17. Venancio FA, Quilião ME, de Almeida Moura D, de Azevedo MV, de Almeida Metzker S, Mareto LK, *et al*. Congenital anomalies during the 2015-2018 Zika virus epidemic: a population-based cross-sectional study. *BMC Public Health*. 2022;22(1):2069. DOI: 10.1186/s12889-022-14490-1.
18. Counotte MJ, Meili KW, Taghavi K, Calvet G, Sejvar J, Low N. Zika virus infection as a cause of congenital brain abnormalities and Guillain-Barré syndrome: A living systematic review. *F1000Res*. 2019;8:1433. DOI: 10.12688/f1000research.19918.1.
19. Giraldo-Villegas E, Jaimes-Montaña IC. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. *MedUnab*. 2022;25(2):193-204. DOI: 10.29375/01237047.4129

Recibido 9 de septiembre de 2024

Aprobado para publicación 27 de octubre de 2024