

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN
NACIDOS CON DISRAFIAS MEDULARES



JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ

CHIQUMULA, GUATEMALA, AGOSTO 2019

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN
NACIDOS CON DISRAFIAS MEDULARES

Estudio descriptivo retrospectivo en el Hospital Regional de Zacapa de enero del
2012 a diciembre de 2018

JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ

CHIQUMULA, GUATEMALA, AGOSTO 2019

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN
NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR

TRABAJO DE GRADUACIÓN

Sometido a consideración del Honorable Consejo Directivo

Por

JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ

Al conferírsele el título de

MÉDICO Y CIRUJANO

En el grado académico de

LICENCIADO

CHIQUIMULA, GUATEMALA, AGOSTO 2019

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO**



RECTOR
M.Sc. Ing. MURPHY OLYMPO PAIZ RECINOS

CONSEJO DIRECTIVO

Presidente:	Ing. Agr. Edwin Filiberto Coy Cordón
Representante de Profesores:	M.Sc. Mario Roberto Díaz Moscoso
Representante de Profesores:	M.Sc. Gildardo Guadalupe Arriola Mairén
Representante de Graduados:	Inga. Evelin Dee Dee Sumalé Arenas
Representante de Estudiantes:	A.T. Estefany Rosibel Cerna Aceituno
Representante de Estudiantes:	P.C. Elder Alberto Master Cerritos
Secretaria:	Licda. Marjorie Azucena González Cardona

AUTORIDADES ACADÉMICAS

Coordinador Académico:	M. A. Edwin Rolando Rivera Roque
Coordinador de Carrera:	M.Sc. Ronaldo Armando Retana Albanés

ORGANISMO COORDINADOR DE TRABAJOS DE GRADUACIÓN

Presidente y revisor:	Ph.D. Rory René Vides Alonzo
Secretario y revisor:	M.Sc. Christian Edwin Sosa Sancé
Vocal y revisor:	M.Sc. Carlos Iván Arriola Monasterio
Vocal y revisor:	Dr. Edwin Danilo Mazariegos Albanés

Chiquimula, Agosto 2019

Señores:

Miembros Consejo Directivo

Centro Universitario de Oriente

Universidad de San Carlos de Guatemala

Chiquimula, Ciudad.

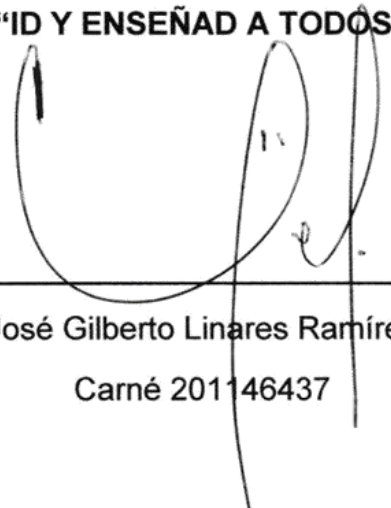
Respetables señores:

En cumplimiento de lo establecido por los estatutos de la Universidad de San Carlos de Guatemala y el Centro Universitario de Oriente, presento a consideración de ustedes, el trabajo de graduación titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN NACIDOS CON DISRAFAS MEDULARES"**, realizado en el servicio de estadística del Hospital Regional de Zacapa.

Como requisito previo a optar por el título profesional de Médico y Cirujano, en el Grado Académico de Licenciado.

Atentamente,

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"

(f) 

José Gilberto Linares Ramírez

Carné 201146437

Chiquimula, Junio 2019

Señor director

Ing. Agr. Edwin Filiberto Coy Cordón

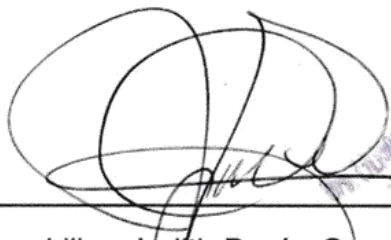
Centro Universitario de Oriente

Universidad de San Carlos de Guatemala

Señor Director:

En atención a la designación efectuada por la Comisión de Trabajos de Graduación para asesorar al bachiller en computación José Gilberto Linares Ramírez, carné 201146437 en el trabajo de graduación titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, me dirijo a usted para informarle que he procedido a revisar y orientar al mencionado sustentante, sobre el contenido de dicho trabajo.

En este sentido, el tema desarrollado plantea caracterizar epidemiológica y clínicamente a los recién nacidos con disrafia medular, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante enero del 2012 a diciembre del 2018, por lo que en mi opinión reúne los requisitos exigidos por las normas pertinentes, razón por la cual recomiendo su aprobación para su discusión en el Examen General Público, previo a optar al título de Médico y Cirujano, en el Grado Académico de Licenciado.



Dra. Lilian Judith Durán García

Col. 8,998

RECEIVED
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA
JUN 10 2019

Chiquimula, Junio 2019

Señor director

Ing. Agr. Edwin Filiberto Coy Cordón

Centro Universitario de Oriente

Universidad de San Carlos de Guatemala

Señor Director:

En atención a la designación efectuada por la Comisión de Trabajos de Graduación para asesorar al bachiller en computación José Gilberto Linares Ramírez, carné 201146437 en el trabajo de graduación titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, me dirijo a usted para informarle que he procedido a revisar y orientar al mencionado sustentante, sobre el contenido de dicho trabajo.

En este sentido, el tema desarrollado plantea caracterizar epidemiológica y clínicamente a los recién nacidos con disrafia medular, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante enero del 2012 a diciembre del 2018, por lo que en mi opinión reúne los requisitos exigidos por las normas pertinentes, razón por la cual recomiendo su aprobación para su discusión en el Examen General Público, previo a optar al título de Médico y Cirujano, en el Grado Académico de Licenciado.

A handwritten signature in dark ink, appearing to read "David Stokes", is written over a faint, circular official stamp. The stamp contains the text "Dr. David Archibald Stokes" and "Col. 11,555".

Dr. David Archibald Stokes

Col. 11,555



Chiquimula, 04 de julio del 2019.
Ref. MYCTG-38-2019.

Ing. Edwin Filiberto Coy Cordón
Director
Centro Universitario de Oriente

Señor Director:

De manera atenta se le informa que el estudiante JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ identificado con el número de carné 201146437 ha finalizado el Informe Final del Trabajo de Graduación Titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, estudio realizado en el Hospital Regional de Zacapa, el cual fue asesorado por Dra. Lilian Judith Durán García, Médica y Cirujano, colegiado 8,998 y el Dr. David Archibald Stokes, Neurocirujano, quienes avalan y dictaminan favorable en relación al estudio.

Se considera que el mencionado trabajo de Graduación cumple con los requisitos mínimos para la elaboración de Trabajos de Graduación contempladas en el Normativo de Trabajos de Graduación de la Carrera Médico y Cirujano del Centro Universitario de Oriente, por tal razón recomiendo su aprobación para autorizar los trámites necesarios para su discusión en el Examen General Público, previo a otorgársele el Título de Médico y Cirujano, en el grado Académico de Licenciado.

Sin otro particular, me suscribo.

Atentamente;

"Id y Enseñad a Todos"

Ph.D. Rory René Vides Alonzo
-Presidente Organismo Coordinador de Trabajos de Graduación
- Carrera de Médico y Cirujano- CUNORI-



"42 AÑOS SIRVIENDO A LA EDUCACIÓN SUPERIOR EN EL NORORIENTE"

Nota: La información y conceptos contenidos en el presente Trabajo es responsabilidad única del autor



Chiquimula, 04 de julio del 2019.
Ref. MYCTG-37-2019.

Ing. Edwin Filiberto Coy Cordón
Director
Centro Universitario de Oriente

Señor Director:

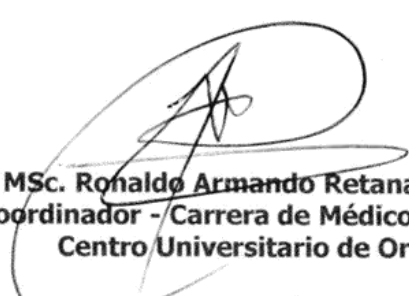
De manera atenta se le informa que el estudiante JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ identificado con el número de carné 201146437 ha finalizado el Informe Final del Trabajo de Graduación Titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, estudio realizado en el Hospital Regional de Zacapa, el cual fue asesorado por Dra. Lilian Judith Durán García, Médica y Cirujano, colegiado 8,998 y el Dr. David Archibald Stokes, Neurocirujano, quienes avalan y dictaminan favorable en relación al estudio.

Se considera que el mencionado trabajo de Graduación cumple con los requisitos mínimos para la elaboración de Trabajos de Graduación contempladas en el Normativo de Trabajos de Graduación de la Carrera Médico y Cirujano del Centro Universitario de Oriente, por tal razón recomiendo su aprobación para autorizar los trámites necesarios para su discusión en el Examen General Público, previo a otorgársele el Título de Médico y Cirujano, en el grado Académico de Licenciado.

Sin otro particular, me suscribo.

Atentamente;

"Id y Enseñad a Todos"


MSc. Ronaldo Armando Retana Albanés
-Coordinador - Carrera de Médico y Cirujano-
Centro Universitario de Oriente



"42 AÑOS SIRVIENDO A LA EDUCACIÓN SUPERIOR EN EL NORORIENTE"

Nota: La información y conceptos contenidos en el presente Trabajo es responsabilidad única del autor.

D-TG-MyC-112/2019

EL INFRASCRITO DIRECTOR DEL CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA, POR ESTE MEDIO HACE CONSTAR QUE: Conoció el Trabajo de Graduación que efectuó el estudiante **JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ** titulado “**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIEN NACIDOS CON DISRAFIAS MEDULARES**”, trabajo que cuenta con el aval de el Revisor y Coordinador de Trabajos de Graduación, de la carrera de Médico y Cirujano. Por tanto, la Dirección del CUNORI con base a las facultades que le otorga las Normas y Reglamentos de Legislación Universitaria **AUTORIZA** que el documento sea publicado como **Trabajo de Graduación** a Nivel de Licenciatura, previo a obtener el título de **MÉDICO Y CIRUJANO**.

Se extiende la presente en la ciudad de Chiquimula, el veintiuno de agosto de dos mil diecinueve.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



Ing. Agr. Edwin Filiberto Coy Cordón
DIRECTOR
CUNORI - USAC



AGRADECIMIENTOS

A DIOS

A MIS PADRES

A MIS FAMILIARES

A MIS CATEDRÁTICOS

A MIS PADRINOS DE GRADUACIÓN

AL COORDINADOR DE LA CARRERA Y CATEDRÁTICO

Dr. Ronaldo Armando Retana Albanés

A LOS REVISORES Y CATEDRÁTICOS

Ph.D. Rory René Vides Alonzo

M.Sc. Christian Edwin Sosa Sancé

M.Sc. Carlos Iván Arriola Monasterio

Dr. Edvin Danilo Mazariegos Albanés

A MIS ASESORES

Dr. David Archibald Stokes

Dra. Lilian Judith Durán García

A LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

AL CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE CUNORI

AL HOSPITAL REGIONAL DE ZACAPA

ACTO QUE DEDICO

A DIOS: Por darme salud y sabiduría para completar esta larga carrera y por manifestarse de diversas maneras en mi vida.

A MI MADRE: Lesbia Nineth Ramírez Ramos. Por su apoyo y amor incondicional, por creer en mí cuando ni yo lo hacía. Por las incontables veces que se hizo presente, aun estando lejos, por esto y por mucho más, gracias. Lo logramos!

A MI PADRE: José Gilberto Linares López. Por enseñarme la importancia de los valores, especialmente la perseverancia, por escucharme cuando de lo único que hablaba era de medicina, realmente se esforzó por entender. Pero sobre todo por el ingenio al escoger mi nombre. Gracias don Gil.

A MI HERMANA: Darlene Stephanie Linares Ramírez. Porque de todos, puedo decir con seguridad que fue la primera persona que confiaba ciegamente en mí, ser su ejemplo me motivó siempre a continuar.

A MI HERMANO: Marvin Roberto Ramírez Ramírez. Por obligarse a madurar y tomar un rol de autoridad y respeto, ya que esto influyó mucho en mí. Por ser la parte buena de mi conciencia.

A MI PRIMA: Talissa Hernandez de Lemus. Hermana pero producto de otra madre, siempre disponible para lo que necesitara, jamás escuché un “no” de ella. Y a mí fan #1; Ana Paula, te amo.

A MIS TÍOS: Marvin y Roberto Ramírez. Personas muy importantes y participativas en mi vida. Por sus muchas y diversas enseñanzas, muchas gracias.

A MI TÍA: Maybeli Yohana Martínez. Por apoyarme de una manera muy especial y no solo en mis años de estudio, también en lo personal, muchas gracias.

A MIS ASESORES: Dr. David Stokes, por los conocimientos compartidos, la asesoría y el interés en mi estudio. Dra. Lilian Durán, por sus conocimientos, por el interés demostrado en mi estudio, y por el apoyo que me brindó en aquel caso tan peculiar iniciándome en mis prácticas clínicas.

A MIS CATEDRÁTICOS: Lic. Álvaro Patzan, Dr. Eduardo Marroquín, Dr. Dulman Pineda, Dra. Quijada, Dr. Mario Gil, Dra. Judith Paiz, Dr. Navarajo, Dr. Joel Sis, Dr. Diego Cortez, Dr. Fernando Mérida, Dr. Cristian Marín, Dra. Grace Icaza, Dr. Fernando González, Dra. Poitevin, Dr. Emanuel Solís, Dra. Darly Ramos, Dr. García, Dr. Zabaleta, Dra. Aguirre, Dra. Asencio⁺, Dr. Ernesto Son, Dr. Daniel Barrios, Dr. Joshua Romero. Porque hay un poco de ustedes en el médico que formaron.

A MIS AMIGOS: Andyman; Química (Método del pescadito), Fisiología (Práctica del sapo), Bioquímica (Lipasa), Doña Tencha, La Frater, Doña Rebeca, El Architec, Don Edwin! Y por venderme el libro de investigación de canales. Bryan Arita; primero como compañero de promoción ahora un gran amigo. Orán Grignon; Amistad duradera y sincera. Kevin Cardona, Mardoqueo García, Junior Casasola. Por su amistad leal y cómplice.

A MIS AMIGOS DE PROMOCIÓN: Alejandro García, Robert Morataya, Karlo Paiz, Karla Rosa, Carlos Luis Sosa, Celia Martínez, Sandra Villeda, Tatiana Mariscal, Luisana Salguero, Nancy Ramírez, Lucy Estrada, Anally Jazmín Córdón, Pérez, Axel Molina, David Pinto, Henry Girón, Jorge Fulton, Julio Reyes, Abelardo Villafuerte, Cristian Alvarado, Evelyn Alarcón. Por todos los años de amistad y apoyo recíproco en la universidad y hospital, porque fue más fácil con ustedes.

A MI PERSONA ESPECIAL: Por ser parte importante de esta etapa final de mi formación profesional, por apoyarme en todo, por acompañarme en los momentos difíciles y porque coincidir contigo en esta vida es algo que agradeceré por siempre.

JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIAS MEDULARES

José G. Linares¹, Dr. David A. Stokes^{2,4}, Dra. Lilian J. Durán², Dr. Ronaldo A. Retana³, M.A. Rory R. Vides⁴, M.Sc. Carlos I. Arriola⁴, M.Sc. Christian E. Sosa⁴.

Universidad de San Carlos de Guatemala, Centro Universitario de Oriente, CUNORI, finca el Zapotillo, zona 5 Chiquimula tel. 78730300 ext. 1027.

RESUMEN

Introducción: Los defectos del tubo neural son una serie de alteraciones producidas en el cierre del tubo neural de origen multifactorial, acompañándose de síndromes y trastornos clínicos de diversa gravedad dependiendo de la localización y tipo de defecto. **Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo realizado en 42 recién nacidos con disrafia medular, que nacieron en el Hospital Regional de Zacapa, de enero de 2012 a diciembre de 2018. El objetivo fue caracterizar epidemiológica y clínicamente a los recién nacidos con disrafia medular. **Resultados y discusión:** Se determinó que el 60% de las madres comprendían edades de 16-25 años, en cuanto a la escolaridad, el 55% eran analfabetas, esto podría deberse a que la mayoría de las madres son jóvenes y no recibieron educación sexual. En cuanto a la residencia de las madres, se observó que el 86% viven en áreas rurales. La malformación del cierre del tubo neural más frecuente en los recién nacidos fue el mielomeningocele, presente en el 57% de los casos, la localización más frecuente de estos defectos fue la lumbar 33%, lo que coincide con la mayoría de estudios realizados. **Conclusión:** La etiología de los defectos del cierre del tubo neural es multifactorial; sin embargo, el consumo preconcepcional de ácido fólico participa en la prevención de éstos. El área rural es la más susceptible debido a las múltiples barreras que dificultan una adecuada atención primaria en salud. El defecto del cierre del tubo neural más frecuente es el mielomeningocele y la gravedad depende de la localización.

Palabras clave: Caracterización, epidemiología, clínica, disrafia medular, ácido fólico.

¹Investigador

²Asesores de tesis

³ Coordinador de la Carrera de Médico y Cirujano, CUNORI

⁴ Revisores de tesis

EPIDEMIOLOGICAL AND CLINICAL CHARACTERIZATION OF NEWBORNS WITH MEDULAR SCRAPS

José G. Linares¹, Dr. David A. Stokes^{2,4}, Dra. Lilian J. Durán², Dr. Ronaldo A. Retana³, M.A. Rory R. Vides⁴, M.Sc. Carlos I. Arriola⁴, M.Sc. Christian E. Sosa⁴.

University of San Carlos of Guatemala, Eastern University Center, CUNORI, The Zapotillo farm zone 5, Chiquimula tel. 78730300 ext. 1027.

ABSTRACT

Introduction: Neural tube defects are a series of alterations produced in the closure of the neural tube of multifactorial origin, accompanied by syndromes and clinical disorders of varying severity depending on the location and type of defect. **Material and methods:** A retrospective descriptive study was carried out in 42 newborns with spinal dysraphy, who were born in the Regional Hospital of Zacapa, from January 2012 to December 2018. The objective was to epidemiologically and clinically characterize newborns with spinal dysraphism. **Results and discssion:** It was determined that 60% of mothers comprised ages of 16 – 25 years, in terms of schooling, 55% were illiterate, this could be because most mothers are young and did not receive sex education. Regarding the residence of the mothers, it was observed that 86% live in rural areas. The malformation of neural tube closure more frequent in newborns was myelomeningocele, present in 57% of cases, the most frequent location of these defects was the lumbar 33%, which coincides with most studies. **Conclusion:** The etiology of neural tube closure defects is multifactorial; however, preconceptional consumption of folic acid participates in the prevention of these. The rural area is the most susceptible due to the multiple barriers that hinder adequate primary health care. The most common neural tube closure defect is myelomeningocele, and the severity depend on the location.

Key words: Characterization, epidemiology, clinic, spinal dysraphism, folic acid.

¹Researcher

²Thesis advisors

³ Coordinator of the Career of Physician and surgeon, CUNORI

⁴ Thesis reviewers

ÍNDICE

CONTENIDO	Pág.
RESUMEN	19
INTRODUCCIÓN	20
I. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	1
a. Antecedentes del problema	1
b. Hallazgos y estudios realizados	3
c. Definición del problema	6
II. DELIMITACIÓN DEL ESTUDIO	7
a. Delimitación teórica	7
b. Delimitación geográfica	7
c. Delimitación institucional	7
d. Delimitación temporal	7
III. OBJETIVO	8
IV. JUSTIFICACIÓN	9
V. MARCO TEÓRICO	10
Capítulo I. Disrafias medulares	10
1.1. Definición	10
1.2. Embriología	11
1.3. Clasificación de defectos del tubo neural	13
Capítulo II. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central y neuropatología perinatal	21
2.1. Generalidades	21
2.2. Alteraciones del acueducto de Silvio	21
2.3. Malformación de Dandy-Walker	22
2.4. Malformaciones de Chiari	22
2.5. Megalencefalia	22
VI. DISEÑO METODOLÓGICO	23
a. Tipo de estudio	23
b. Área de estudio	23
c. Universo o muestra	23
d. Sujeto u objeto de estudio	23

e. Criterios de inclusión	24
f. Criterios de exclusión	24
g. Variables estudiadas	24
h. Operacionalización de variables	25
i. Técnicas e instrumentos de recolección de datos	26
j. Procedimiento para la recolección de información	26
k. Plan de análisis	27
l. Procedimiento para garantizar los aspectos éticos de la investigación	27
m. Cronograma	28
n. Recursos	28
VII. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS	30
VIII. ANÁLISIS DE RESULTADOS	45
IX. CONCLUSIONES	48
X. RECOMENDACIONES	49
XI. PROPUESTA	50
XII. BIBLIOGRAFÍA	52
XIII. ANEXOS	58
Anexo I	59
Anexo II	60
Anexo III	61
Anexo IV	62
Anexo V	63

RESUMEN

El disrafismo medular es un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas de la médula espinal, caracterizada por la fusión imperfecta de estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media, la incidencia de esta patología es más alta en Guatemala. A pesar de que la etiología de los defectos del tubo neural es multifactorial y poligénica existe evidencia de que la deficiencia de ácido fólico, el tratamiento materno con anticonvulsivantes, la exposición a rayos X, así como ciertos factores ambientales incrementan el riesgo de aparición de defectos del tubo neural.

Se realizó el estudio descriptivo retrospectivo en 42 pacientes nacidos con disrafia medular en el Hospital Regional de Zacapa, nacidos durante enero de 2012 a diciembre de 2018. El defecto de tubo neural más común fue el mielomeningocele con 57% de los casos; la localización más frecuente fue la región lumbar con 33% de los casos; respecto al consumo de micronutrientes, ninguna de las madres refirió haberlo tomado de manera preconcepcional, únicamente el 26% indicó tomar micronutrientes al enterarse de su estado gestacional; en cuanto al lugar de residencia, el 86% pertenece al área rural.

Existen diferentes factores que predisponen a un recién nacido a padecer un tipo de disrafia medular, entre los principales se encontró; no consumir micronutrientes, según los resultados, ninguna de las madres los consumió antes del embarazo y menos del 50% de ellas los consumieron al conocer su estado gestacional; el provenir del área rural hace más difícil el diagnóstico temprano de los defectos del tubo neural.

INTRODUCCIÓN

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define malformación congénita a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer aunque se manifieste después del nacimiento como resultado de una embriogénesis defectuosa del sistema nervioso. Los defectos del tubo neural son una serie de alteraciones producidas en el cierre del tubo neural de origen multifactorial, acompañándose de síndromes y trastornos clínicos de diversa gravedad dependiendo de la localización y tipo de defecto, teniendo un impacto socioeconómico importante (Méndez *et al.*, 2010).

Diversos estudios han demostrado que la suplementación con ácido fólico, pre y periconcepcional reduce el riesgo de presentar defectos del tubo neural en un 50 a 70%. A pesar de la contundente evidencia de la participación del ácido fólico en la prevención de los defectos del tubo neural (DTN), existe un porcentaje de casos que se denominan “no prevenibles por ácido fólico”, en el que se debe reconocer la influencia de otros factores de riesgo (Pérez, 2015).

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por 1000 nacidos vivos según datos de la OMS en el 2015. En Guatemala la incidencia de defectos del tubo neural es relativamente alta en relación con la de otros países con 2.34 x 1000 nacidos vivos. Existen en Guatemala múltiples barreras que interfieren con una adecuada atención primaria en salud, lo que dificulta el diagnóstico oportuno y el tratamiento preventivo para la aparición de DTN, la falta de prevención a este nivel conlleva consecuencias psicológicas y socioeconómicas para las familias afectadas y el estado.

En el presente trabajo de tesis se realizó una caracterización epidemiológica y clínica de los recién nacidos en el Hospital Regional de Zacapa con disrafias medulares, de enero del 2012 a diciembre del 2018. Se encontró que la mayoría de los pacientes pertenecían al área rural, no tenían educación superior y negaron el uso de micronutrientes de manera preconcepcional, siendo el mielomeningocele el defecto del cierre del tubo neural más frecuente.

I. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

a. Antecedentes del problema

Los defectos del tubo neural (DTN) o encéfalomielodisrafias, son una serie de alteraciones producidas en el cierre del tubo neural, que ocasionan la aparición en el sujeto de malformaciones externas o internas de diverso grado, que se acompañan de trastornos clínicos de diversa gravedad, de acuerdo con la intensidad y localización del defecto (Herrera, 1999).

Aunque la causa precisa de los defectos del tubo neural sigue siendo desconocida, hay evidencia de que muchos factores, incluyendo hipertermia, fármacos (ácido valproico y carbamazepina), mal nutrición, sustancias químicas, obesidad materna o diabetes y determinantes genéticos (mutaciones en vías enzimáticas que responden o dependen de folatos), pueden afectar de forma adversa al desarrollo del sistema nervioso central desde el momento de la concepción (Pérez, 2015).

La espina bífida oculta, el meningocele, el mielomeningocele, el encefalocele, la anencefalia, el síndrome de regresión caudal, el seno dérmico, la médula anclada, la siringomielia, la diastematomielia, el lipoma que afecta al cono medular y al filum terminal, son los principales defectos del tubo neural (Kinsman & Jhonston, 2013).

Los defectos más comunes del tubo neural son la espina bífida en el 60% de los casos, anencefalia en 35% y encefalocele en 5%. Las anomalías del cordón espinal pueden resultar en parálisis motora, deformidades del esqueleto, pérdida sensorial e incontinencia intestinal y urinaria. Los bebés que nacen con anencefalia son mortinatos o sufren muerte neonatal temprana. El encefalocele es usualmente fatal, pero la supervivencia es posible con pequeñas lesiones y cirugía temprana (Ostos *et al.*, 2000).

Los defectos del tubo neural son las malformaciones más comunes, reconocidas desde la antigüedad en momias del antiguo Egipto con restos óseos con espina bífida y anencefalia. De igual manera, el mielomeningocele y la hidrocefalia fueron reconocidos por Hipócrates, Aristóteles y otros antiguos pensadores en sus postulados científicos (Sopó & Zarante, 2014).

La espina bífida abierta constituye el tipo más frecuente y complejo de disrafismo espinal, siendo el mielosquisis la forma más grave de esta malformación, ya que se produce antes de los 28 días de gestación. La médula se observa abierta y aplanada en la región toracolumbar. El mielomeningocele (MMC) es un defecto más tardío siendo de localización dorsolumbar o lumbar en más del 50% de los casos, lumbosacro en el 25% y cervical o dorsal en sólo 10% (Ordoñez y Suarez, 2015).

La espina bífida quística representa los tipos de espina bífida grave y que cursan con la salida de la médula espinal, las meninges o ambas, haciendo protrusión a través de un defecto de los arcos vertebrales y de la piel para formar un saco semejante a un quiste. La mayoría de estos defectos se localizan en la región lumbosacra, aunque pueden ocurrir en cualquier punto de la columna vertebral (Sola, 2011).

En los casos más graves de espina bífida, cuando el saco contiene meninges (duramadre y aracnoides) y líquido cefalorraquídeo, que hacen prominencia desde el canal vertebral en la región afectada, el defecto se denomina meningocele (MC). Si la prominencia afecta al tejido neural (médula espinal y/o raíces nerviosas) además de las meninges, el defecto recibirá el nombre de mielomeningocele (MMC). Esta anomalía ocurre porque el tejido nervioso se incorpora a la pared del saco, alterando el desarrollo de las fibras nerviosas. En el mielomeningocele la médula espinal protruye o queda completamente desplazada hacia el espacio subaracnoideo, que hace relieve. Los mielomeningoceles pueden estar cubiertos por piel o por una membrana delgada que se rompe con facilidad (Pérez, 2015).

b. Hallazgos y estudios realizados

En un estudio realizado en Madrid, España, sobre los síndromes con defectos del tubo neural: análisis epidemiológico en España, por medio de ECEMC, un programa de investigación clínico-epidemiológico basado en un registro de niños con malformaciones congénitas identificables durante los tres primeros días de vida, encontrando que entre los 23,235 niños con malformaciones congénitas, se identificaron 774 y 161 niños con DTN nacidos vivos o muertos, respectivamente. De ellos 53 fueron diagnosticados de un síndrome conocido. Los DTN más frecuentes fueron por causas genéticas con el 43.40%, le siguen los de causa ambiental, con el 35.85%, y en tercer lugar con un 20.75% están los de causa cromosómica (Martínez *et al.*, 1996).

En el año 2008, en el servicio de neonatología del Hospital Clínico “San Carlos” en Madrid, España, mediante el estudio defectos de tubo neural: epidemiología y factores perinatales asociados en fetos y recién nacidos, se obtuvo que del total de 52,121 recién nacidos vivos, 38 presentaron un DTN. La incidencia global obtenida fue de 0,72 por cada 1.000 nacimientos; entre 1983 y 1994, fue de 0,94/1.000 y entre 1995 y 2005, de 0,52/1.000 nacimientos. Más del 50% fueron recién nacidos pretérmino. El 94% de las madres no habían tomado ácido fólico preconcepcionalmente. El defecto habitual fue el mielomeningocele lumbosacro. La mortalidad fue del 26% (López *et al.*, 2008).

Un estudio realizado en Kashmir Valley, India, durante los años 2013 al 2015, el número total de recién nacidos con defectos del tubo neural fue de 125, con una incidencia global de 0.503. El distrito Kupwara estaba teniendo la incidencia más alta (1.047) y el distrito de Srinagar la menor incidencia de defectos del tubo neural de (0.197). La mayoría de los defectos del tubo neural (de 116 casos, 92,8%) se encontraron en las áreas rurales. Entre los diferentes tipos de defectos del tubo neural la espina bífida ha tenido una incidencia de 0,342 (85 casos, 68%), y la anencefalia una incidencia de 0,113 (28 casos, 22,4%) (Laharwal *et al.*, 2016).

En México en el año 2008, durante un estudio titulado Defectos del Tubo Neural. Panorama Epidemiológico en México, se realizó un estudio epidemiológico transversal, de 1999 al 2004 para nivel nacional y del 2005 al 2006 para el Distrito Federal, se encontró que la prevalencia de DTN fue de 915 casos registrados. En el 2004, la anencefalia ocupó el primer sitio en la distribución de casos de DTN, con 58%, seguida de la espina bífida con 33%, y encefalocele con 7.5%. La distribución de DTN en México en 2004, mostró 51% en el género femenino y el 46% para el masculino. El 62% de los pacientes estaba vivo al momento del nacimiento. El sistema de vigilancia epidemiológica de defectos del tubo neural (SVEDTN) registró en el periodo de 2005-2006 una frecuencia de 71 y 68 casos de DTN respectivamente; en 2005, 46.7% (33) residía en el D.F.; 47.8% (34 casos) eran originarios del Estado de México y 5.5% (4) en otras entidades federativas. En 2006, se registraron 55.9% (38) en el D.F; 33.5 (23) en el Estado de México y 10.3% (7) en otras entidades federativas (Mancebo - Hernández *et al.*, 2008).

Durante los años 2001 al 2005 en la ciudad de Lima, Perú se llevó a cabo el estudio Incidencia de los defectos del tubo neural en el Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima, se encontró que en un universo muestral que de 93,863 RN, 128 tuvieron DTN. Los DTN fluctuaron entre 18 y 32 casos por año, correspondiendo una tasa hospitalaria global de 13,6 por 10 000 RN (IC 95%: 11,38;16,21) entre el 2000-2005. La incidencia de espina bífida fue 8,3 x 10 000 (IC 95%: 6,57;10,37), seguida de anencefalia con 5,1 x 10 000 (IC 95%: 3,77;6,78) y 0,2 x 10 000 (IC 95%: 0,03; 0,77) para encefalocele. Finalmente, la tendencia de DTN entre el 2001 al 2005 fue ascendente no significativa ($p=0,951$) (Tarqui - Mamani *et al.*, 2009).

El estudio Malformaciones congénitas y sus factores asociados, realizado en el servicio de neonatología del hospital materno infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, Nicaragua durante los años 2005 y 2006 los resultados fueron, que existe una frecuencia de 0.5% de malformaciones, o sea que 1 de cada 198 nacidos vivos presentaron esta patología. Al calcular la tasa de prevalencia de malformaciones congénitas para el año 2005 el resultado fue de 4.05 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos; y la tasa de prevalencia para el año 2006 fue de 6.1 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos. Los factores de riesgo identificados fueron la procedencia

urbana, madres con edades entre 15- 19 años con primaria de escolaridad. Entre las malformaciones congénitas encontradas destacan las del sistema nervioso central (SNC) y las cardíacas con 26.3% respectivamente, seguidas de las múltiples malformaciones con 17.5%. El alta constituye la condición de egreso más frecuente (Lara & Leiva, 2007).

En Guatemala, en el año 2015, mediante el estudio caracterización clínico epidemiológico de los defectos del tubo neural en el Hospital Roosevelt, Se detectaron 72 pacientes con defectos del tubo neural. Como resultado el mielomeningocele tuvo una frecuencia 54% de los casos, meningocele 34% y espina bífida oculta 12 %, las anomalías asociadas fueron Arnold Chiari 42 %, ano imperforado y cardiopatías con el 17 % respectivamente. Una relación 2: 1 respecto al género masculino sobre femenino. Los datos demográficos demostraron que el área rural representó el 75 %, de las cuales el 60% son indígenas, el analfabetismo fue del 67% de los casos y la edad media materna fue de 18 años (Pérez, 2015).

c. Definición del problema

El término “disrafismo medular” comprende un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas de la médula espinal que se caracteriza por la fusión imperfecta de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media (Aparicio, 2008).

El defecto estructural se produce a cualquier nivel del neuroeje desde el cerebro hasta el sacro. Esta alteración ocurre precozmente en el período embrionario entre la tercera y la cuarta semana de gestación. Sus formas anatomopatológicas son múltiples y van desde el simple cierre incompleto del arco posterior de una vértebra, carente de significado patológico hasta extensas lesiones raquimedulares acompañadas de malformaciones del sistema nervioso central y de otros órganos. Su forma más grave es el mielomeningocele que se presenta como un defecto más tardío, siendo de localización dorsolumbar o lumbar en más del 50% de los casos (Mancebo - Hernández *et al.*, 2008).

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por 1000 nacidos vivos según datos de la OMS en el 2015. En Guatemala, la incidencia de defectos del tubo neural es relativamente alta en relación con la de otros países con 2.34 x 1000 nacidos vivos. Según estudios realizados en los diferentes departamentos del país se determinó que los departamentos con mayor exclusión socioeconómica presentan una alta incidencia de estas malformaciones congénitas, lo que sugiere relación con el estado nutricional materno y el uso de vitaminas esenciales, como el ácido fólico durante la gestación. Guatemala es un país de alta incidencia, por lo que surge el interés de realizar una caracterización clínica y epidemiológica de los pacientes, con el fin de crear estadísticas recientes y analizarlas, con el objetivo de implementar estrategias de prevención ya que las consecuencias clínicas y económicas tanto para la familia y el sistema de salud pública en el abordaje de este tipo de anomalías es alto, por lo cual surge la interrogante; ¿Cuáles son las características epidemiológicas y clínicas de los recién nacidos con disrafias medulares nacidos en el Hospital Regional de Zacapa?

II. DELIMITACIÓN DEL ESTUDIO

a. Delimitación teórica

El presente estudio tiene un carácter epidemiológico y clínico, el cual pretende describir las características de los recién nacidos con disrafias medulares nacidos en el Hospital Regional de Zacapa.

b. Delimitación geográfica

Este trabajo se realizó en el municipio de Zacapa. Zacapa es un departamento de la República de Guatemala, situado en la región nororiente del país. Tiene una extensión territorial de 2,690 Km² y cuenta con 10 municipios y su cabecera departamental es Zacapa.

En el 2013 se registraron 6,132 nacimientos en el departamento de Zacapa, la relación de nacimientos registrados fue de 105 niños por cada 100 niñas (Instituto Nacional de Estadística, 2014).

c. Delimitación institucional

El estudio se realizó en el Hospital Regional de Zacapa, institución la cual fue inaugurada el 21 de febrero de 1959 por el presidente Miguel Idígoras Fuentes, siendo aperturado al público en forma oficial hasta el 6 de marzo de 1959; se encuentra ubicado en la 16 ave. Bo. Cementerio Nuevo, Zona 3 de Zacapa, brindando a la población los servicios de emergencia, consulta externa, pediatría, traumatología, intensivo pediátrico, intensivo de adultos, ginecología y obstetricia; así como los servicios de apoyo: radiología, banco de sangre, laboratorio clínico y microbiología.

d. Delimitación temporal

El estudio se realizó en los meses de mayo de 2018 a mayo del año 2019.

III. OBJETIVO

Determinar las características epidemiológicas y clínicas de los recién nacidos con disrafia medular en el Hospital Regional de Zacapa, durante enero del 2012 a diciembre del 2018.

IV. JUSTIFICACIÓN

A pesar de que la etiología de los defectos del tubo neural es multifactorial y poligénica existe evidencia de que la deficiencia de ácido fólico, el tratamiento materno con ácido valproico, carbamacepina y etetrinato, la exposición a rayos X durante el embarazo, así como ciertos factores ambientales incrementan el riesgo de aparición de DTN. Estudios experimentales han permitido establecer que la suplementación con ácido fólico o derivados, al menos tres meses antes de la gestación y durante los tres primeros meses del embarazo reduce más del 50% el riesgo de que se presente un DTN en el recién nacido (Aparicio, 2008).

La incidencia de defectos del tubo neural en Guatemala es alta en relación con otros países. Estudios anteriores realizados en el año 2,000 demostraron una alta incidencia en los hospitales del departamento de Quetzaltenango con 10.61 x 1000 nacidos vivos, seguido por el hospital del departamento de Huehuetenango con 4.35% y el hospital de Quiché con 4.33 x 1000 nacidos vivos, departamentos que sufren de una alta exclusión socioeconómica y una pobre extensión de cobertura de los servicios de atención primaria en salud.

Dentro de la atención primaria en salud está el precoz y adecuado control prenatal como método diagnóstico y preventivo para la aparición de anomalías congénitas, siendo los defectos del tubo neural los más frecuentes y de estos, el mielomeningocele (Pérez, 2015).

En Guatemala, específicamente en el área rural existen múltiples barreras que interfieren para una adecuada atención primaria en salud, lo que dificulta el diagnóstico oportuno y el tratamiento preventivo para la aparición de defectos del tubo neural en recién nacidos, la falta de prevención a nivel primario de estos defectos, conlleva consecuencias psicológicas y económicas para las familias afectadas y estado. Por lo que surge el interés de caracterizar clínica y epidemiológicamente los casos de recién nacidos con defectos del tubo neural con la revisión retrospectiva de los expedientes clínicos, con el objetivo de realizar estadísticas recientes con lo cual se puedan realizar estrategias de vigilancia y prevención para disminuir la incidencia actual de defectos del tubo neural.

V. MARCO TEÓRICO

Capítulo I. Disrafias medulares

1.1. Definición

Se denominan defectos del tubo neural (DTN) o encefalomielodisrafias, las malformaciones debidas a defectos del cierre del tubo neural durante la embriogénesis. Ocasionan alteraciones internas o externas de diferente grado, con trastornos clínicos de diversa gravedad en los productos en gestación, dependiendo de la intensidad y localización del defecto. Son un grupo de patologías de etiología multifactorial, por la interacción de factores genéticos y ambientales (Mancebo – Hernández *et al.*, 2008).

Los defectos del cierre del tubo neural se producen durante el desarrollo embrionario, alrededor de la cuarta semana de gestación. Estos defectos afectan a las estructuras que dan protección al sistema nervioso central, alterando también el desarrollo del mismo. (Otárola y Rostion, 2007).

Constituyen la mayor parte de las anomalías de sistema nervioso central, y derivan del fallo del cierre espontáneo del tubo neural. Aunque la causa precisa de los defectos del tubo neural sigue siendo desconocida, hay evidencia de que muchos factores, incluyendo hipertermia, fármacos (ácido valproico), malnutrición, sustancias químicas, obesidad materna o diabetes y determinantes genéticos (mutaciones en vías enzimáticas que responden o dependen de folatos), pueden afectar de forma adversa al desarrollo del SNC desde el momento de la concepción (Kinsman & Jhonston, 2013).

En algunos casos, un mal estado nutricional materno o su exposición a radiaciones antes de la concepción pueden aumentar la probabilidad de malformaciones congénitas del SNC. La espina bífida oculta, el meningocele, el mielomeningocele, el encefalocele, la anencefalia, el síndrome de regresión caudal, el seno dérmico, la médula anclada, la siringomielia, la diastematomielia, el lipoma que afecta al cono medular o al *filum terminal*, son los principales defectos del tubo neural (Kinsman & Jhonston, 2013).

1.2. Embriología

El sistema nervioso central aparece al comienzo de la tercera semana del desarrollo como una placa alargada y en forma de zapatilla, de ectodermo engrosado, la placa neural, en la región dorsal media, por delante de la fosita primitiva. Poco después sus bordes laterales se elevan y forman los pliegues neurales (Sadler, 2006).

Con el desarrollo ulterior, los pliegues neurales se elevan más, se acercan en la línea media y por último se fusionan formando de tal manera el tubo neural. La fusión comienza en la región cervical y continúa en dirección cefálica y caudal. Pero, en los extremos craneal y caudal del embrión, la fusión se retarda y temporariamente los neuroporos craneal y caudal comunican la luz del tubo neural con la cavidad amniótica (Sadler, 2006).

El cierre del neuroporo craneal avanza hacia el extremo cefálico a partir del sitio de cierre inicial en la región cervical y desde otro lugar en el cerebro anterior que se forma más tarde. Después este sitio avanza en dirección craneal para cerrar la región más rostral del tubo neural y se une caudalmente con el cierre que progresa desde el sitio cervical. Por último, se produce el cierre del neuroporo craneal en el periodo de 18 a 20 somitas (vigésimoquinto día); el neuroporo caudal se oblitera dos días más tarde, aproximadamente (Sadler, 2006).

El extremo cefálico del tubo neural presenta tres dilataciones; son las vesículas encefálicas primarias: a) el prosencéfalo o el cerebro anterior, b) el mesencéfalo o el cerebro medio, y c) el rombencéfalo o el cerebro posterior. Simultáneamente se forman dos acodaduras o curvaturas: a) la curvatura cervical, en la unión del cerebro posterior y la médula espinal, y b) la curvatura cefálica, en la región del mesencéfalo.

Cuando el embrión tiene 5 semanas, el prosencéfalo está constituido por dos porciones: a) el telencéfalo, que tiene una parte media y dos evaginaciones laterales, los hemisferios cerebrales primitivos, y b) el diencéfalo, que se caracteriza por la evaginación de las vesículas ópticas. El mesencéfalo está separado del rombencéfalo por un surco profundo, el istmo del rombencéfalo o de His (Sadler, 2006).

El rombencéfalo también está compuesto por dos partes: a) el metencéfalo, que más adelante forma la protuberancia y el cerebelo, y b) el mielencéfalo. El límite entre estas dos porciones está marcado por la curvatura protuberancial. La luz de la médula espinal, conducto del epéndimo o conducto central, se continúa con la cavidad de las vesículas encefálicas. La cavidad del rombencéfalo es el cuarto ventrículo; la del diencéfalo, el tercer ventrículo y la de los hemisferios cerebrales son los ventrículos laterales. La luz del mesencéfalo comunica el tercero y cuarto ventrículos. Este espacio se torna muy estrecho y se conoce como el acueducto de Silvio. Los ventrículos laterales comunican con el tercer ventrículo por medio de los agujeros interventriculares de Monro (Sadler, 2006).

La pared del tubo neural poco después de cerrarse, está formada por células neuroepiteliales, que se extienden por todo el espesor de la pared y forman un grueso epitelio pseudoestratificado. Estas células están conectadas entre sí por complejos de unión que se encuentran en la luz. Durante el período del surco neural e inmediatamente después de cerrarse el tubo, estas células se dividen rápidamente y producen cada vez mayor cantidad de células neuroepiteliales. Constituyen en conjunto, la capa neuroepitelial o el neuroepitelio. Una vez que el tubo neural se ha cerrado, las células neuroepiteliales comienzan a originar otro tipo celular, que se caracteriza por un núcleo redondo de gran tamaño con nucleoplasma pálido y nucléolo que se tiñe de oscuro (Sadler, 2006).

Éstas son las células nerviosas primitivas o neuroblastos. Forman una zona que rodea a la capa neuroepitelial y se denomina capa del manto. Más adelante, la zona del manto formará la sustancia gris de la médula espinal. La capa más externa de la médula espinal, la capa marginal, contiene las fibras nerviosas que salen de los neuroblastos en la capa del manto. Como consecuencia de la mielinización de las fibras nerviosas, esta capa adquiere un aspecto blanco y, por lo tanto, se la llama sustancia blanca de la médula espinal (Sadler, 2006).

Los primeros eventos que conducen a la formación del sistema nervioso son: la inducción primaria, la neurulación primaria y la neurulación secundaria (Rodríguez *et al.*, 2015).

La mayor parte de las malformaciones congénitas del encéfalo resultan del defecto en el cierre del neuroporo craneal y afectan tejidos que se encuentran en esta zona como: meninges, cráneo y cuero cabelludo. Las malformaciones congénitas de la médula espinal se producen como consecuencia de defectos en el cierre del neuroporo caudal al final de la cuarta semana del desarrollo, los cuales afectan: las meninges, arcos vertebrales, músculos dorsales y piel (Sopó & Zarante, 2014).

Se describe como un defecto congénito a toda aquella anormalidad de estructura anatómica visible al examen clínico del recién nacido, o posterior al nacimiento, cuando se hace patente el defecto funcional de un órgano comprometido (Rivera *et al.*, 2016).

1.3. Clasificación de defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural se clasifican en defectos cefálicos y defectos caudales. Actualmente se clasifican de acuerdo al punto de cierre del tubo neural afectado donde fallaron los mecanismos celulares y tisulares de adhesión (Mancebo – Hernández *et al.*, 2008).

Estos defectos ocurren en varios niveles, reflejando la existencia de múltiples sitios de cierre durante la embriogénesis. Los DTN pueden clasificarse en dos grupos: defectos abiertos y cerrados (Sopó & Zarante, 2014).

1.3.1. Espina bífida oculta

Se define como la falta de fusión de los arcos de una o más vértebras, en donde la anomalía del arco vertebral se debe a la falta de crecimiento normal y de fusión en el plano medio de las mitades embrionarias. Cuando a esta anomalía se asocian malformaciones subyacentes de la médula espinal sin discontinuidad de la piel, el complejo malformativo se designa como disrafismo espinal oculto (Sopó & Zarante, 2014).

Es una anomalía frecuente que consiste en un defecto de los cuerpos vertebrales en la línea media sin protrusión de la médula espinal ni de las meninges. La mayoría de los individuos están asintomáticos y no presentan signos neurológicos y la malformación no tiene ninguna consecuencia (Bérgamo *et al.*, 2005).

En ocasiones pueden observarse lipomas, manchas cutáneas e hipertriosis localizada en el nivel de la lesión. Consiste en la falta de unión de los arcos vertebrales posteriores y no se acompaña por hernia de la médula ni sus envolturas. Es casi siempre un hallazgo radiológico (Bérgamo *et al.*, 2005).

La radiografía simple de columna en la espina bífida oculta puede mostrar un defecto de cierre de las láminas y arcos posteriores vertebrales que afecta típicamente a L5 y S1. No hay anomalía de las meninges ni de la médula espinal ni las raíces nerviosas (Kinsman & Jhonston, 2013).

1.3.2. Espina bífida quística

Las formas más frecuentes son el meningocele y mielomeningocele. La espina bífida quística representa los diferentes tipos de espina bífida graves, que cursan con la salida de la médula espinal, las meninges o ambas, haciendo protrusión a través del defecto de los arcos vertebrales y de la piel para formar un saco semejante a un quiste. La mayoría de estas alteraciones se localizan en la región lumbosacra, aunque pueden ocurrir en cualquier punto de la columna vertebral (Sopó & Zarante, 2014).

a. Mielomeningocele

El mielomeningocele constituye la forma más grave de disrafia medular, también llamado de puerta o forma abierta, que afecta a la columna vertebral y a la médula espinal, que aparece con una incidencia aproximada de 1/ 4,000 nacidos vivos. Su causa es desconocida, pero las evidencias epidemiológicas sugiere un factor hereditario, de base poligénica, contribuye de forma significativa en la etiología de los DTN (Kinsman & Jhonston, 2013).

Es una estructura similar a un “saco” con contenido de líquido cefalorraquídeo y tejido nervioso en su interior que no afecta el sistema nervioso únicamente, sino también otros sistemas, como el urinario, el intestinal y el musculoesquelético (Bérgamo *et al.*, 2005).

Es el tipo más común de espina bífida, en la cual los huesos de la columna no se forman completamente, lo que da como resultado un conducto raquídeo incompleto. Esto hace que la médula espinal y las meninges (los tejidos que recubren la médula espinal) protruyan de la espalda del niño. Su coloración es rojiza o amarillenta y está surcada por vasos finos. Las complicaciones clínicas más comunes son la parálisis, incontinencia urinaria, pérdida del control vesical e intestinal, problemas cardíacos, óseos e hidrocefalia en más del 80% de los casos, producida por el aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo que circula en el cerebro, alrededor de éste y de la médula espinal. A su vez, los problemas secundarios al desplazamiento de las raíces nerviosas determinan la aparición frecuente de trastornos neurológicos en estos pacientes (Sopó & Zarante, 2014).

La teoría primogénita hace referencia a la falta de cierre del tubo neural entre la tercera y la cuarta semana de gestación. La otra teoría, y la más firme en la actualidad, describe que se produce una rotura de un tubo neural previamente cerrado como consecuencia de un desequilibrio entre la producción y el drenaje de líquido cefalorraquídeo con el aumento de la presión e hidrocefalia concomitante, que ocurriría entre la quinta y la octava semana de gestación (Bérgamo *et al.*, 2005).

b. Meningocele

Es una displasia de los arcos posteriores con protrusión de las meninges a través de la brecha ósea que da lugar a una masa voluminosa en la línea media dorsal, en general revestida por piel normal. En casos excepcionales produce síntomas neuromusculares, urinarios y gastrointestinales (Bérgamo *et al.*, 2005). Es la disrafia medular que únicamente causa prolapso de las meninges, pero la médula espinal y sus raíces permanecen normosituadas. Su cubierta externa es normalmente cutánea y el pronóstico es mucho mejor, dado que no se acompaña de otras alteraciones neurológicas (Sopó & Zarante, 2014).

1.3.3. Encefalocele

Es el defecto abierto del tubo neural menos frecuente, donde el contenido típico de la herniación es líquido cefalorraquídeo y tejido neural que se conecta al cerebro a través de un estrecho pedículo. La cubierta del saco herniario puede variar desde una capa bien formada con piel y cabellos, a una delgada capa meníngea, por lo que la lesión puede estar totalmente cubierta por piel, o alternar con zonas desprovistas de ésta. Las manifestaciones clínicas dependen de la zona del cerebro herniada, siendo las más frecuentes las alteraciones visuales, microcefalia, retraso mental y crisis convulsivas (Sopó & Zarante, 2014).

Hay dos formas fundamentales de disrafia que afectan al cráneo y dan lugar a una protrusión del tejido a través de un defecto óseo de la línea media; se denominan cráneo bífido. El defecto aparece sobre todo en la región occipital, a nivel de la unión o por debajo del mismo, pero en ciertos lugares es más frecuente el encefalocele frontal o frontonasal. Estas anomalías son diez veces menos frecuentes que los defectos del tubo neural que afectan a la columna vertebral. Los lactantes con encefalocele craneal tienen mayor riesgo de desarrollar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformación de Chiari o Síndrome de Dandy-Walker (Kinsman & Jhonston, 2013).

1.3.4. Craneorraquisquis

Defecto caracterizado por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y la exposición del tejido neural. En algunos casos, los afectados pueden nacer vivos, pero fallecen al poco tiempo de su nacimiento. Las funciones neurológicas preservadas se limitan a las reflejas tronculares y espinales, con hiperextensión cefálica leve y pueden presentarse convulsiones en algunos casos (Sopó & Zarante, 2014).

1.3.5. Anencefalia

Es el defecto más serio, donde parte o ambos hemisferios cerebrales están ausentes y no están cubiertos por cráneo, caracterizándose por la falta de cierre de la porción cefálica del tubo neural, dejando al descubierto el cerebro malformado. La anencefalia es una malformación grave y mortal, porque no hay desarrollo de hemisferios cerebrales, donde hay presencia de estructuras mínimas de lo que sería el cerebro. Los signos incluyen ausencia de huesos en las regiones lateral y anterior de la cabeza, plegamiento de las orejas, paladar hendido y defectos cardíacos congénitos.

Los ojos y los pabellones auriculares son prominentes mientras que el resto de las estructuras faciales parecen normales. Este defecto es letal, aunque algunas veces las estructuras del tallo cerebral pueden estar conservadas, lo que permite tener funciones vitales para sobrevivir un corto tiempo, pero la mayoría de las veces los niños mueren pocos días después de nacer (Sopó & Zarante, 2014).

Esta condición es uno de los trastornos más comunes del sistema nervioso central fetal. El trastorno afecta a las niñas más a menudo que a los varones en una proporción de 3-4. Se observa algo parecido entre grupos étnicos donde hay mayor prevalencia en poblaciones blancas comparado con hispanos y negros (Ferrer *et al.*, 2015).

1.4. Epidemiología

Cada año, hay cerca de 3, 000,000 de embarazos afectados por DTN en todo el mundo. A nivel mundial, de los nacimientos anuales registrados la frecuencia de DTN incluye 400,000 casos de anencefalia (AC) y 300,000 casos de espina bífida, (EB) (razón de 1.3:1 AC: EB). La incidencia mundial de los defectos del tubo neural oscila desde 1.0 hasta 10.0 por cada 1,000 nacimientos con frecuencias casi iguales entre las dos variedades que se presentan con más frecuencia: la anencefalia y la espina bífida. Este defecto predomina en la raza caucásica y en poblaciones de niveles socioeconómicos bajos (Subdirección de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades, 2018).

1.5. Factores de riesgo

En el 95% de los casos de DTN no hay antecedentes familiares, sólo factores ambientales, la mayoría de carácter multifactorial. Los factores ambientales responsables de los DTN son nivel socioeconómico bajo, multiparidad, embriopatías por teratógenos, deficiencia de ácido fólico, diabetes mellitus, hipertermia, ocupación, alcoholismo, tabaquismo, obesidad materna, uso de anticonvulsivos, uso de algunos anticonceptivos, enfermedades infecciosas, así como la exposición a solventes y plaguicidas (Mancebo – Hernández *et al.*, 2008).

1.6. Prevención

Las vitaminas son un grupo de nutrientes orgánicos necesarios en pequeñas cantidades para diversas funciones bioquímicas que, en general, no se pueden sintetizar en el organismo y, en consecuencia, deben encontrarse en la dieta. Se clasifican en vitaminas liposolubles que son compuestos hidrofóbicos que sólo pueden absorberse con eficiencia cuando hay absorción normal de grasa, mientras que las vitaminas hidrosolubles funcionan principalmente como cofactores de enzimas. El ácido fólico actúa como un acarreador de unidades de un carbono (Murray *et al.*, 2013)

El ácido fólico o ácido pteroilglutámico es una vitamina hidrosoluble del grupo B sintetizada por las bacterias de la flora intestinal y presente en pequeñas cantidades en algunos alimentos. Los folatos tienen dos efectos biológicos conocidos: a) actúan como cofactores de enzimas que son esenciales para la síntesis del ADN y ARN; y b) son necesarios para la transferencia de grupos metilo en el ciclo de metilación de los aminoácidos, un paso fundamental en la reconversión de homocisteína en metionina (González y García, 2003).

La deficiencia de folatos puede ser debida a diferentes causas: a) ingesta inadecuada; b) absorción deficiente; c) aumento del consumo; y d) alteraciones en su utilización. Además de una dieta insuficiente hay otras situaciones en las que puede existir un déficit de folatos, como el alcoholismo o determinadas enfermedades intestinales. Otra situación de déficit puede aparecer como consecuencia de interacciones medicamentosas, al inhibirse la enzima metilentetrahidrofolato-reductasa (González y García, 2003).

Durante el embarazo las necesidades maternas de folatos aumentan, dada la importancia de la síntesis de ácidos nucleicos y proteínas durante la embriogénesis, así como la gran velocidad de crecimiento y desarrollo fetal durante los primeros meses de la gestación. Según las Recommended Dietary Allowances (RDA), o raciones dietéticas recomendadas, de la National Academy of Sciences, Food and Nutrition Board, las cantidades diarias de folatos que una mujer adulta necesita son de 200 microgramos/día, mientras que en una mujer gestante las necesidades ascienden a 400 microgramos/día. Un régimen dietético bien equilibrado contiene de 1 a 1.5 mg de ácido fólico, pero la mayor parte se inactiva con la cocción de muchos alimentos, y no se ha demostrado que sea efectivo a la hora de elevar los niveles de ácido fólico en sangre comparado con la fortificación de los alimentos o el suplemento en comprimidos (González y García, 2003).

1.7. Diagnóstico prenatal

Cuando ocurre un defecto del tubo neural, hay sustancias fetales como la alfa-feto-proteína (AFP) y la acetil-colinesterasa, que son secretadas al líquido amniótico y se les detecta como marcadores bioquímicos.

Cuando se encuentran concentraciones elevadas de AFP en el líquido amniótico y en el suero materno o cuando en un ultrasonido ordinario se sospecha un DTN, se recomienda realizar ultrasonografía de alta resolución para corroborar el diagnóstico y el tipo de defecto del tubo neural (Mancebo - Hernández *et al.*, 2008).

En la amniocentesis se debe realizar el cariotipo en busca de alteraciones, dada la frecuente relación de esta enfermedad con otras patologías congénitas. La ecografía longitudinal y la transversa suelen verificar el defecto de los arcos vertebrales y el saco del meningocele. Con ambas técnicas combinadas se obtiene el diagnóstico de certeza en un 94% (Bérgamo *et al.*, 2005).

La deficiencia de folatos puede influir en el desarrollo de los defectos del tubo neural, por lo que una manera indirecta de medirlos es mediante un estudio de sangre y determinar su disminución; otra forma confiable de determinarla es por medio de un frotis de sangre periférica, en el que la hipersegmentación neutrofílica refleja el balance negativo de folatos y, es un hallazgo característico que una sola célula con un núcleo de seis o más

lóbulo constituye una sospecha clínica de anemia megaloblástica. Al respecto es necesario mencionar que en la embarazada la deficiencia de ácido fólico se presenta por la elevada demanda de feto en el desarrollo, pero que tal deficiencia tarda meses en generarse y que la anemia megaloblástica tarda meses en regenerarse por lo que es conveniente realizar este tipo de pruebas durante la tercera y cuarta semana de embarazo (Secretaría de Salud, 2012).

1.8. Tratamiento

El diagnóstico se realiza por el examen físico acompañado de exámenes complementarios de imágenes en combinación con estudios neurofisiológicos, para lograr determinar las estructuras presentes en la malformación congénita y su grado de compromiso neurológico, y así definir el tipo de cirugía a realizar así como el pronóstico de los enfermos. Además, mientras más pronto se realiza la corrección del saco herniado se evitan complicaciones derivadas de una cirugía tardía, como es el caso de las hidrocefalias comunicantes por disminución de la reabsorción del líquido cefalorraquídeo (Rodríguez *et al.*, 2012).

1.8.1. Hidrocefalia

Si existe hidrocefalia asociada y el defecto no se ha roto, en el mismo acto quirúrgico se inicia con derivación ventrículo peritoneal (DVP), luego de la cual se posiciona el paciente para el cierre del defecto neural. Si no hay asociación con hidrocefalia se hace corrección del defecto y se observa el paciente, con medición continua del perímetro cefálico.

1.8.2. Mielomeningocele

Idealmente debe realizarse el cierre en forma temprana (antes de 36 horas para disminuir la incidencia de infección postquirúrgica). Como principios básicos no se debe usar cauterización con monopolar, ni hacer tracción sobre las estructuras neurales. Debe intentarse cubrir el defecto con la mayor cantidad de capas posibles, y no incluir epitelio para evitar la formación de un tumor epidermoide. Si hay evidencia de anclaje del filum terminale este debe ser dividido.

1.8.3. Meningocele y lipomielomeningocele

Debe ser intervenido una vez realizado el diagnóstico. En todos los pacientes intervenidos quirúrgicamente debe vigilarse la presencia de fístula postquirúrgica, así como el desarrollo de infección. Se continúa con la evaluación de la progresión del perímetro cefálico. Todo paciente debe continuar con antibióticos por 48 horas luego de la cirugía (Rodríguez *et al.*, 2012).

Capítulo II. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central y neuropatología perinatal

2.1. Generalidades

Las malformaciones son las desviaciones de la estructura normal que se pueden reconocer al nacimiento. Se deben distinguir las malformaciones primarias de las secundarias, sobre todo para el consejo genético. Las primeras son defectos del desarrollo debidos a alteraciones cromosómicas o genéticas, mientras que las secundarias son procesos destructivos o encefaloclásticos debidos a causas exógenas, como infecciones, radiaciones, medicamentos o agentes químicos, éstas no se heredan (Vicuña, 2014).

Existen varias clasificaciones de las malformaciones cerebrales, algunas las dividen según su topografía. Una de las más completas es la propuesta por Okazaki, quien las divide en cinco tipos: 1) alteraciones del cierre (disrafias), 2) alteraciones de la separación y división (diverticulación), 3) trastornos de la proliferación (tamaño), 4) trastornos de la migración y surcación y 5) alteraciones de la comisuración (Vicuña, 2014).

2.2. Alteraciones del acueducto de Silvio

La estenosis de acueducto de Silvio (EAS) es una causa frecuente de hidrocefalia congénita (hasta el 70 por ciento de los casos) pero, en algunas ocasiones, puede producirse como consecuencia de la hidrocefalia. Los pacientes que padecen EAS congénita, por lo general, presentan hidrocefalia al nacer o dentro de los dos y tres meses de edad. La EAS congénita puede producirse como consecuencia de un gen recesivo ligado al cromosoma X (Ferrer *et al.*, 2015).

2.3. Malformación de Dandy-Walker

El Síndrome de Dandy Walker (SDW) incluye un complejo grupo de malformaciones congénitas del sistema nervioso central de amplia variabilidad que incluyen anomalías en la fosa posterior, tales como: dilatación quística del cuarto ventrículo asociada a diversos grados de alteración en vermix cerebeloso e hidrocefalia supratentorial. La variante Dandy Walker se aplica cuando la fosa posterior no se amplía y la hipoplasia del vermix cerebeloso es menos pronunciada (Figueroa-Ángel *et al.*, 2013).

2.4. Malformaciones de Chiari

La malformación de Arnold Chiari es una enfermedad generalmente congénita, que consiste en una alteración anatómica de la base del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum hasta el canal cervical (Amado *et al.*, 2009).

2.5. Megalencefalia

Corresponde a un aumento del volumen del parénquima cerebral sin signos de hipertensión intracraneal, aumento del LCR o lesiones ocupantes de espacio (Mallea *et al.*, 2014).

VI. DISEÑO METODOLÓGICO

a. Tipo de estudio

Descriptivo retrospectivo.

b. Área de estudio

Hospital Regional de Zacapa.

c. Universo o muestra

Se estudiaron un total de 42 expedientes clínicos de recién nacidos con disrafias medulares, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante el período comprendido de enero del 2012 a diciembre del 2018.

d. Sujeto u objeto de estudio

El objeto de investigación lo constituyeron los expedientes de los recién nacidos con disrafias medulares, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante el período comprendido de enero del 2012 a diciembre del 2018.

e. Criterios de inclusión

- Recién nacidos con diagnóstico clínico de disrafias medulares, con expediente clínico en el archivo del Departamento de Estadística del Hospital Regional de Zacapa, nacidos en dicho hospital, durante el período comprendido de enero del 2012 a diciembre del 2018.
- Madres de los pacientes con diagnósticos de disrafias medulares, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante el período comprendido de enero del 2012 a diciembre del 2018.

f. Criterios de exclusión

- Recién nacidos con anomalías estructurales no asociadas a defectos del cierre del tubo neural.
- Óbitos fetales.

g. Variables estudiadas

- Datos epidemiológicos de la madre.
- Datos clínicos del recién nacido.

h. Operacionalización de variables

VARIABLE	DEFINICIÓN	INDICADOR	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN
Datos epidemiológicos de la madre	Son todos los factores físicos, biológicos, sociales, culturales y de comportamiento que influyen sobre la salud	Edad	Cuantitativa	Razón
		Ocupación	Cualitativa	Nominal
		Lugar de residencia	Cualitativa	Nominal
		Escolaridad	Cualitativa	Ordinal
		Estado civil	Cualitativa	Nominal
		Religión	Cualitativa	Nominal
		Control prenatal	Cualitativa	Nominal
		Consumo de micronutrientes durante el embarazo	Cualitativa	Nominal
		Consumo de alcohol/tabaco durante embarazo	Cualitativa	Nominal
Características clínicas del recién nacido	Conjunto de características objetivas, clínicamente fiables y observadas en la exploración media.	Tipo de parto	Cualitativa	Nominal
		Semanas de gestación	Cualitativa	Ordinal
		Sexo	Cualitativa	Nominal
		Peso	Cuantitativa	Razón
		Talla	Cuantitativa	Razón
		Circunferencia cefálica	Cuantitativa	Razón
		Presencia de pie equino	Cualitativa	Nominal
		APGAR	Cualitativa	Ordinal
		Anomalías asociadas	Cualitativa	Nominal
		Tipo de defecto	Cualitativa	Nominal
		Hidrocefalia	Cualitativa	Nominal
		Localización	Cualitativa	Nominal

Fuente: Elaboración propia

i. Técnicas e instrumentos de recolección de datos

La recolección de los datos se llevó a cabo mediante la revisión de los expedientes clínicos de los pacientes que cumplieron los criterios de inclusión durante el período establecido, esta información se registró en la boleta electrónica realizada en el software Epi Info.

Esta boleta de recolección consta de dos apartados, uno con datos epidemiológicos y antecedentes médicos de la madre, con un total de 16 items y otro con datos clínicos y antropométricos del recién nacido así como datos del parto, que consta de 13 items.

j. Procedimiento para la recolección de información

Se solicitó el permiso correspondiente de las autoridades del Hospital Regional de Zacapa, así mismo del Comité de Bioética e Investigación de dicho Hospital.

El estudio se realizó en el área de archivo del Departamento de Estadística del Hospital Regional de Zacapa, donde se encontraron los expedientes clínicos de los recién nacidos con disrafias medulares según los criterios de inclusión y exclusión establecidos.

La recolección de información se realizó directamente por el investigador en el área de archivo del departamento de estadística, de lunes a viernes, iniciando de las 8:00 hasta las 16:00 horas.

La información recolectada se ingresó al software Epi Info, en el orden previamente descrito y fue tabulada y posteriormente graficada según las técnicas descritas.

k. Plan de análisis

Mediante los datos obtenidos en la boleta electrónica de recolección de datos se llevó a cabo el análisis estadístico de la siguiente manera:

1. Se procesaron los datos en el software Epi Info de acuerdo con las variables incluidas en la operacionalización de las variables.
2. Se tabularon los datos de manera ordenada para el posterior análisis de cada una de las variables.
3. Se graficaron los datos para poder expresar cada variable.

l. Procedimiento para garantizar los aspectos éticos de la investigación

Se solicitó el permiso correspondiente al Comité de Bioética e Investigación del Hospital Regional de Zacapa para poder realizar la investigación en dicho hospital cumpliendo con los requisitos necesarios (ver anexo I).

La información recolectada se manejó con la discreción debida, sin mencionar nombres ni apellidos de los pacientes del trabajo en cuestión. Tomándose únicamente el número del registro médico de cada uno de los expedientes estudiados y de esta manera, evitar que la información sea utilizada para otros fines.

m. Cronograma

Actividad Año 2018 – 2019	Junio				Julio				Octubre				Abril				Mayo				Junio			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Planteamiento del problema																								
Solicitud y aprobación del tema																								
Aprobación del problema																								
Elaboración del protocolo de investigación																								
Entrega del protocolo																								
Solicitud y aprobación de protocolo																								
Aprobación de Comité de Bioética																								
Trabajo de campo																								
Elaboración de informe final																								
Revisión de informe final																								
Aprobación de informe final																								

Fuente: Elaboración propia

n. Recursos

1. Humanos

- Tesista.
- Médicos asesores de tesis
- Organismo Coordinador de Trabajos de Graduación de Medicina (OCTGM).

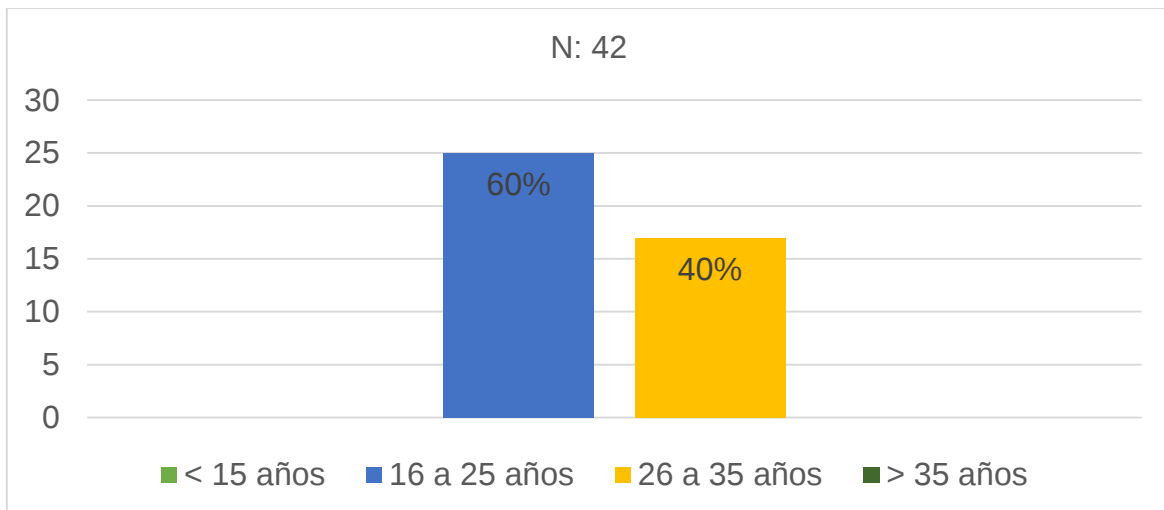
2. Físicos

- Materiales de oficina (Computadora, hojas, folder, impresora, lapiceros)
- Expedientes clínicos del Departamento de Estadística del Hospital Regional de Zacapa.

3. Financieros Q

Recursos	
Materiales de oficina	Q 750.00
Impresiones y fotocopias	Q 500.00
Gasolina y transporte	Q 200.00
Internet y datos móviles	Q 200.00
Total	Q 1,650.00

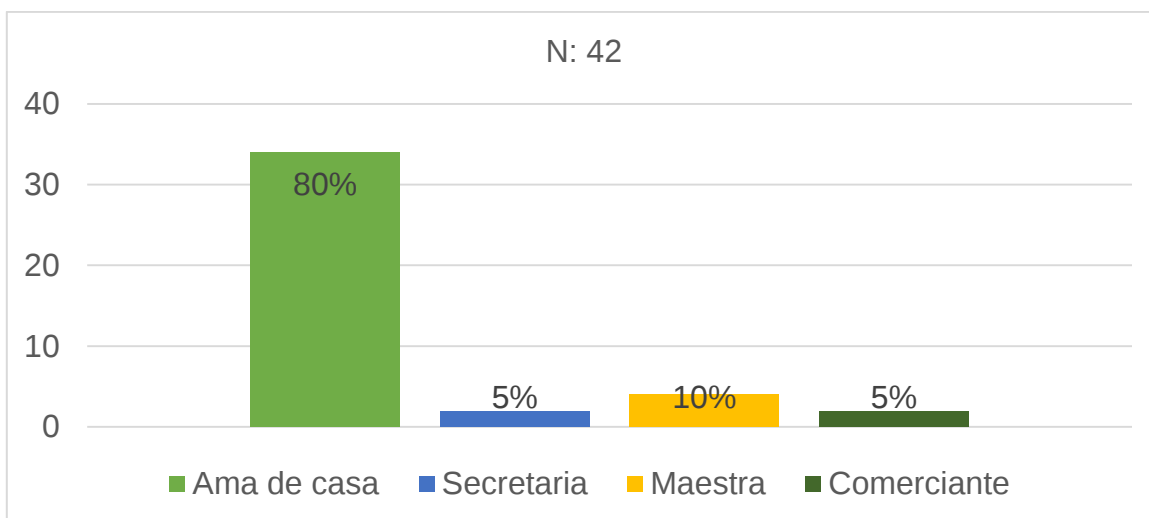
VII. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 1. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según edad de la madre

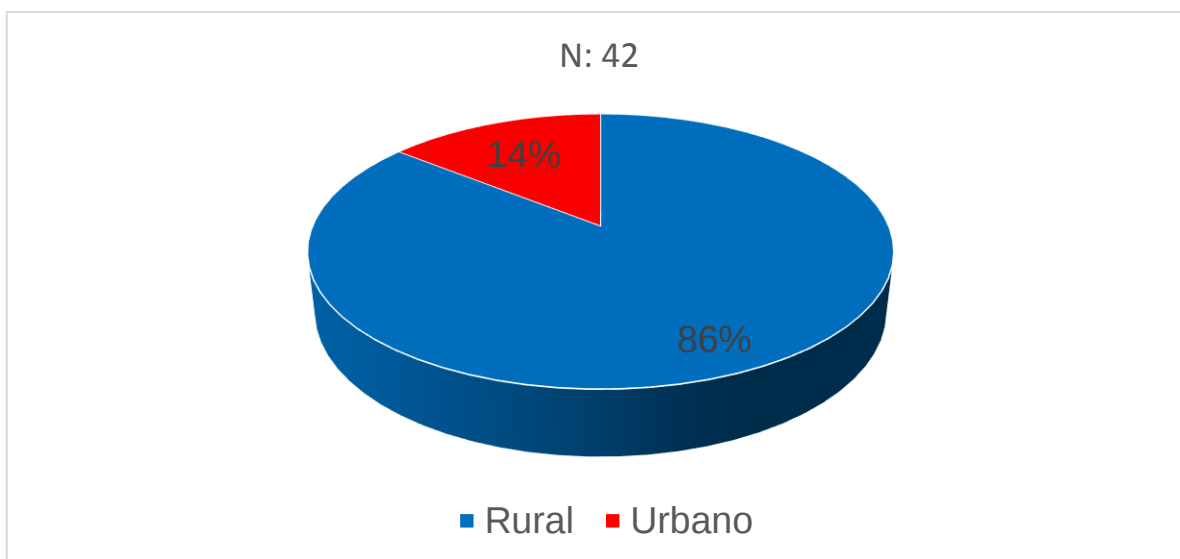
La edad que se observa con mayor frecuencia en las madres de los recién nacidos con disrafia medular es la comprendida entre los 16-25 años representando el 60% (n=25), seguido de 26-35 años el cual representa el restante 40% (n=17).



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 2. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según ocupación de la madre

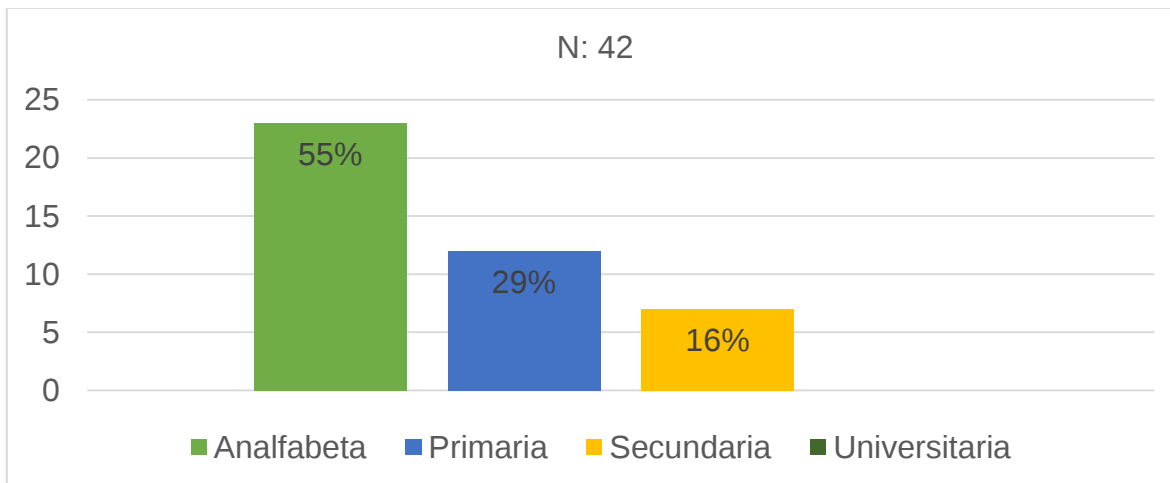
La ocupación que se observa con mayor frecuencia en las madres de los recién nacidos con disrafia medular es ama de casa con 80% (n=34), seguido de maestra con el 10% (n=4), luego secretaria y comerciante con 5% cada una (n=2).



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 3. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según residencia de la madre

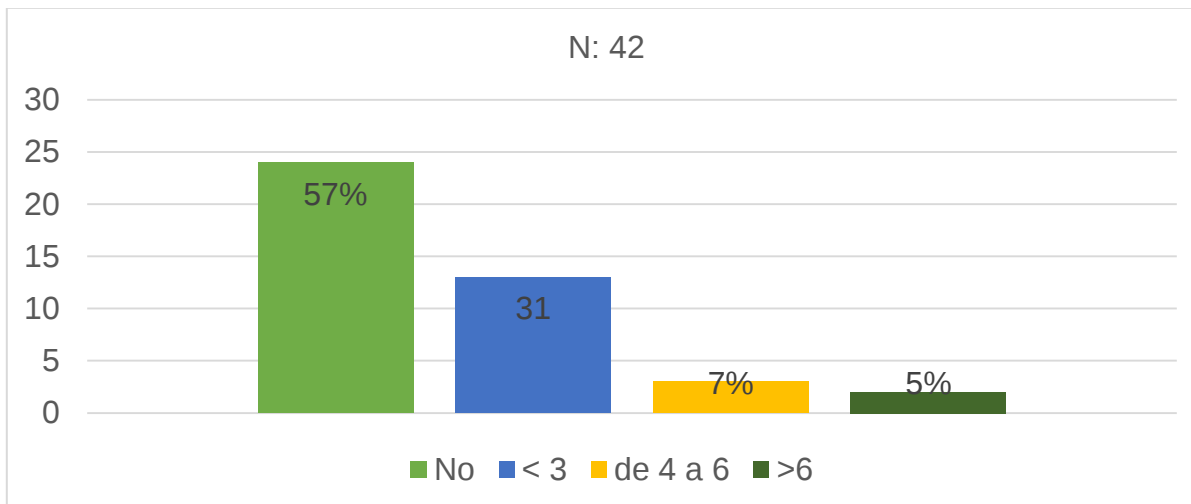
El 86% (n=36) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular residen en el área rural, mientras que el restante 14% (n=6) residen en el área urbano.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 4. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según escolaridad de la madre

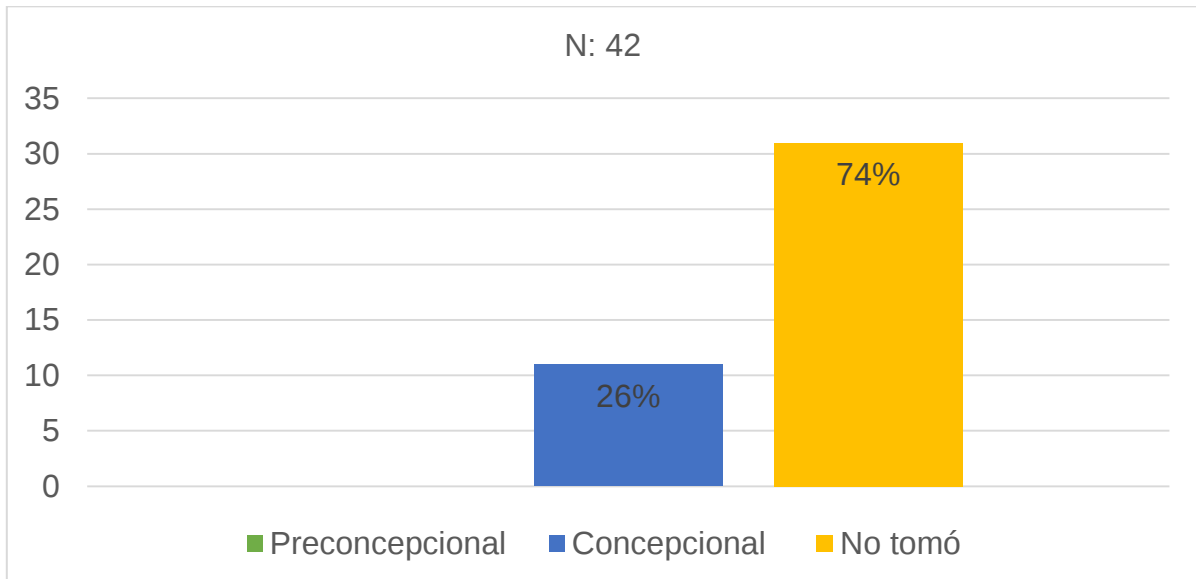
El nivel de escolaridad más frecuente de las madres de los recién nacidos con disrafia medular fue analfabeta con 55% (n=23), seguido de primaria con 29% (n=12), secundaria 16% (n=7), ninguna alcanzó el nivel universitario.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 5. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según número de consultas prenatales referidas por madre

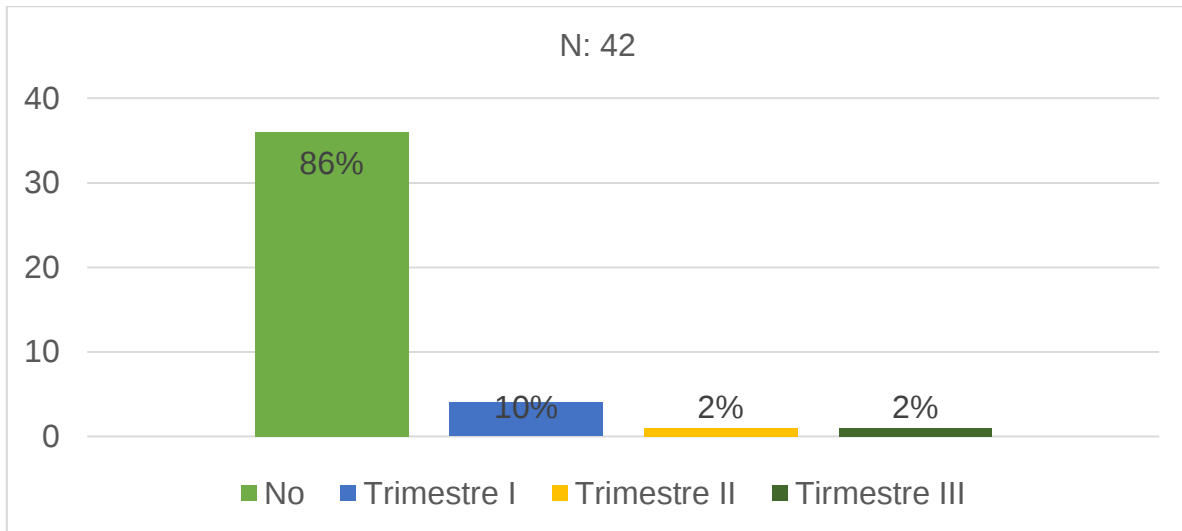
El 31% (n=13) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular tuvieron menos de 3 consultas prenatales, seguido del 7% (n=3) que tuvieron de 4-6 consultas y solo el 5% (n=2) tuvieron más de 6 consultas, mientras que el 57% (n=24) no consultaron durante su gestación.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 6. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según inicio de consumo de micronutrientes referido por madre

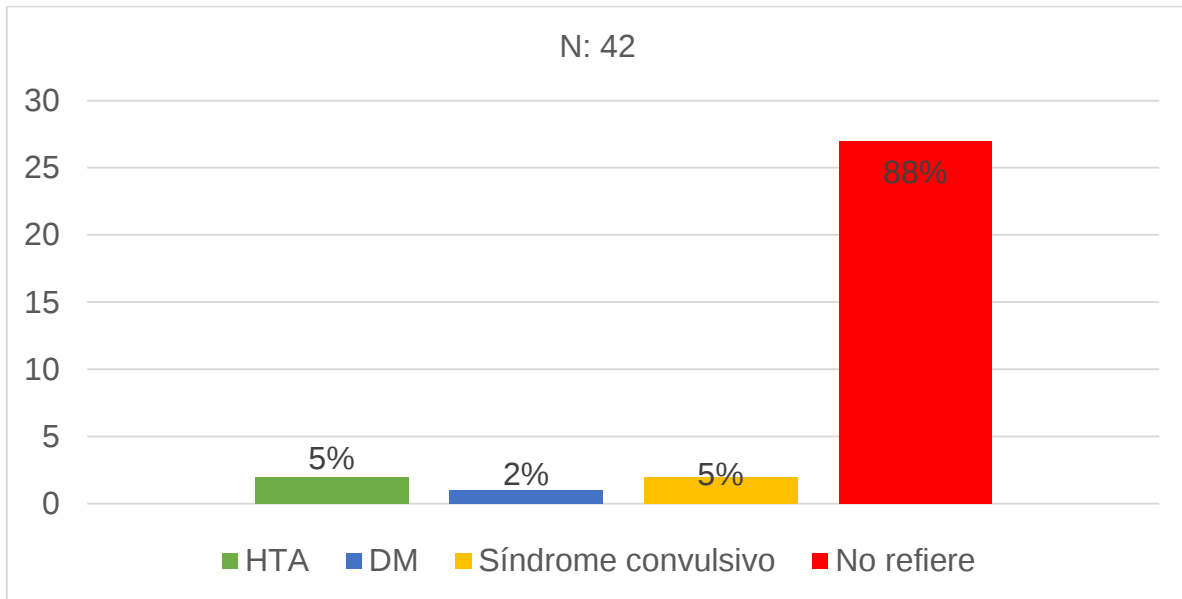
El 26% (n=11) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular iniciaron el consumo de micronutrientes al enterarse de su embarazo, ninguna de las madres lo inició de manera preconcepcional y el 74% (n=31) nunca lo tomó.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 7. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según cantidad de ultrasonidos realizado durante el embarazo referido por madre

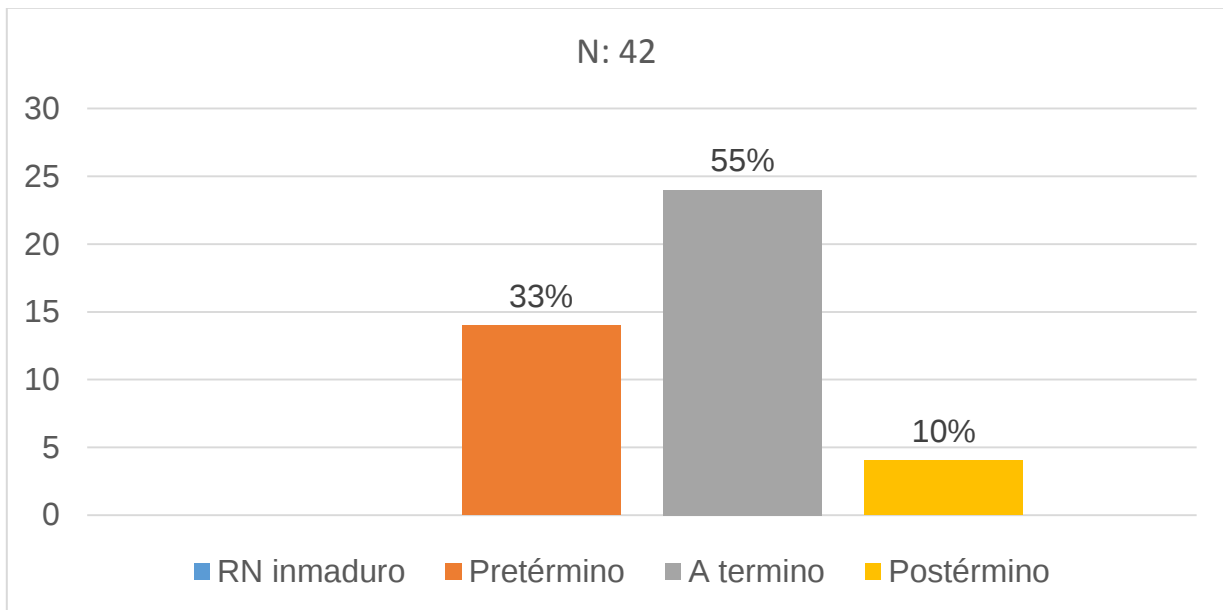
De los ultrasonidos realizados por las madres de los recién nacidos con disrafia medular el 10% (n=4) correspondían al primer trimestre de gestación; el 2% (n=1), al segundo trimestre y otro 2% (n=1), al tercer trimestre, mientras que el 86% (n=36) no contaban con ultrasonido realizado durante la gestación.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 8. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según antecedentes médicos de la madre

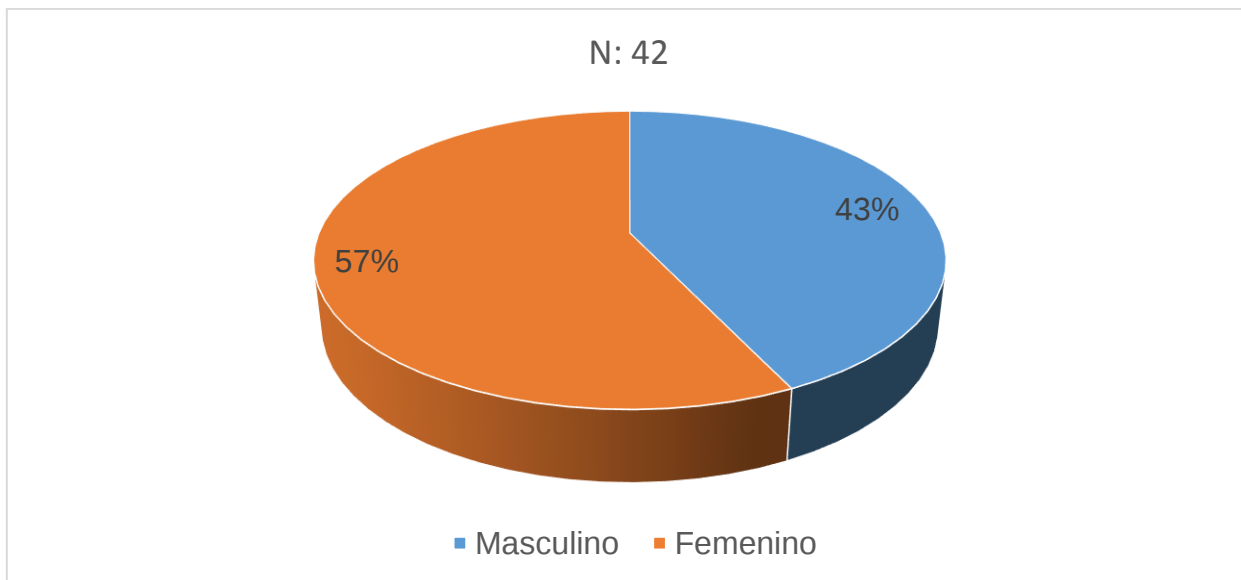
Los antecedentes médicos más frecuentes de las madres de los recién nacidos con disrafia medular fue HTA con el 5% (n=2), otro 5% (n=2) representa al síndrome convulsivo, y solo el 2% (n=1) refirió DM, mientras que el 88% (n=37) no refirieron antecedentes médicos.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 9. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según edad gestacional

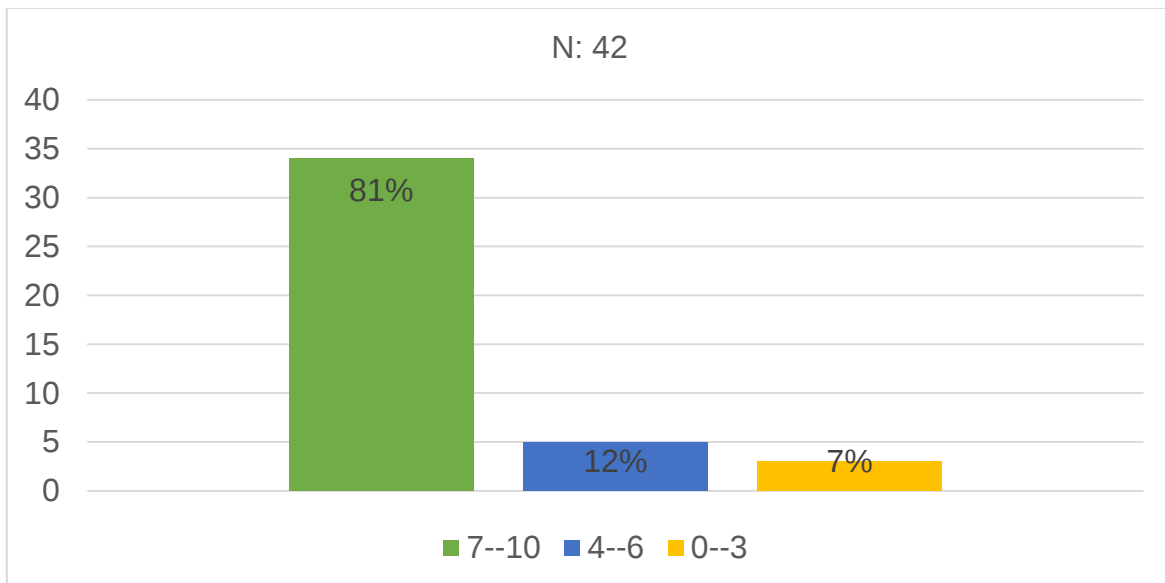
De acuerdo a los datos obtenidos, el 57% (n=24) de los pacientes con defectos del cierre del tubo neural nacieron a término, el 10% (n=4) nacieron postérmino y el 33% (n=14) pacientes nacieron pretérmino.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 10. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según sexo

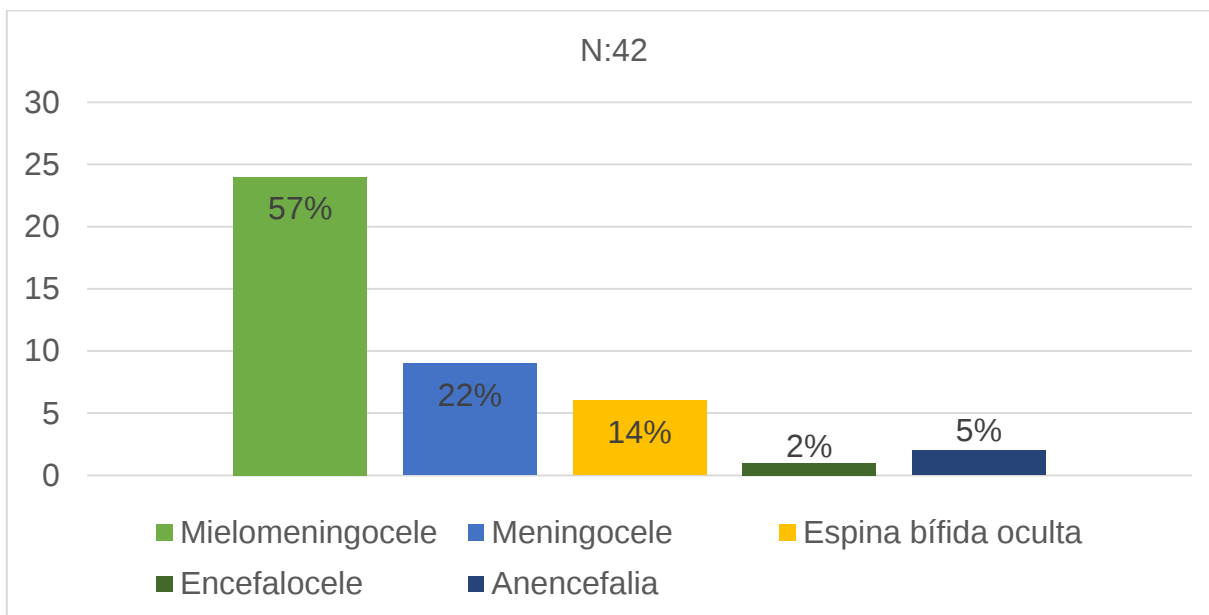
Según los datos obtenidos, el 57% (n=24) de los pacientes con defectos del cierre del tubo neural fueron del sexo femenino y el 43% (n=18) masculino.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 11. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según puntaje de APGAR

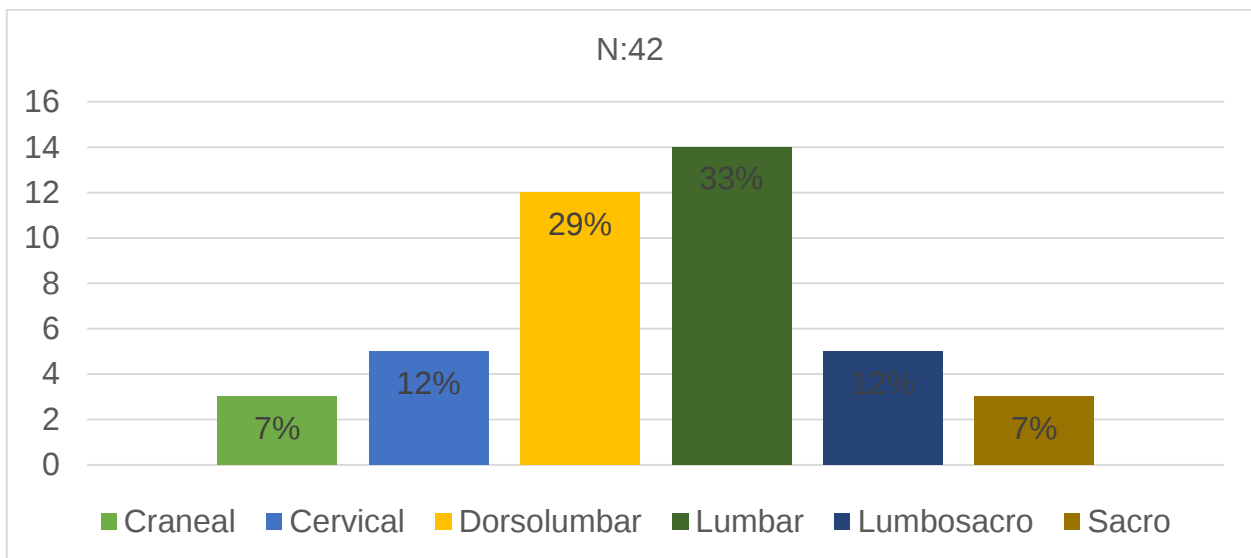
El 81% (n=34) de los pacientes obtuvieron 7-10 puntos de APGAR al nacer, el 12% (n=5) obtuvieron 4-6 puntos y el 7% (n=3) obtuvieron 0-3 puntos.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 12. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según tipo de defecto

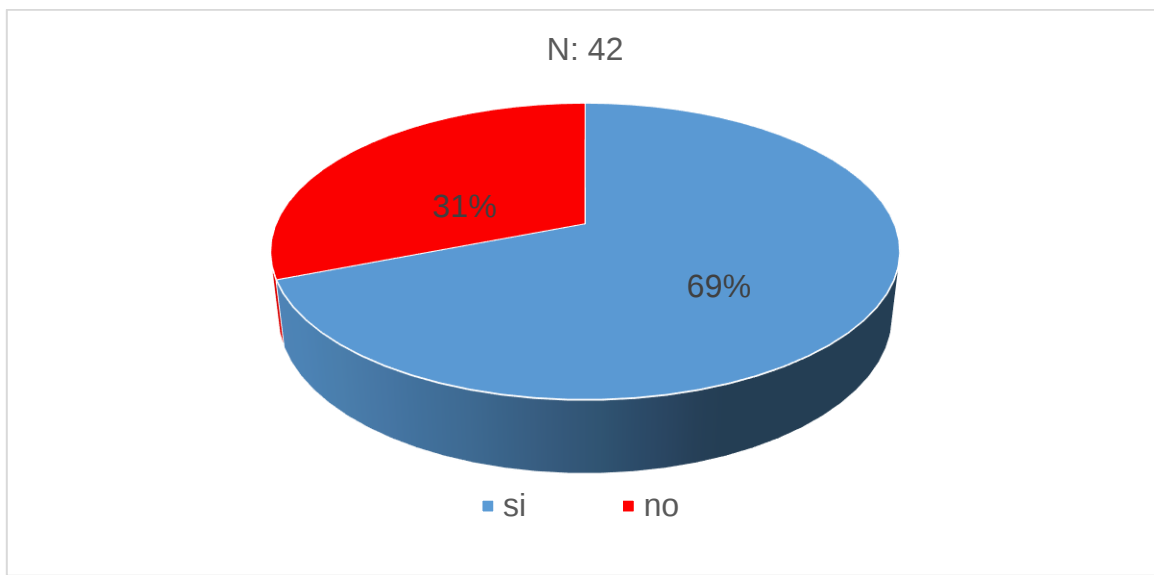
El 57% (n=24) de los pacientes con defecto del cierre del tubo neural fue diagnosticado con mielomeningocele, el 22% (n=9) fue meningocele, el 14% (n=6) fueron diagnosticados con espina bífida oculta, el 5% (n=2) anencefalia y 2% (n=1) encefalocele.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 13. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según localización del defecto

Según la localización de los defectos del cierre del tubo neural, el 33% (n=14) fue en región lumbar, el 29% (n=12) fue en región dorsolumbar, el 12% (n=5) se localiza en región lumbosacra, otro 12% (n=5) cervical, 7% (n=3) en región craneal y 7% (n=3) en región sacro.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 14. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según presencia de hidrocefalia.

De los recién nacidos con defectos del cierre del tubo neural, el 31% (n=13) no presentaron hidrocefalia al nacer, mientras que el resto de los recién nacidos, presentaron algún tipo de hidrocefalia.

TABLA 1. Anomalías asociadas

Anomalías asociadas	Frecuencia
Clítoris hipertrófico	1
Orejas de implantation baja	1
Fimosis	1
Síndrome Arnorld Chiari tipo II	4
Luxación de cadera	1
Nevo epidérmico	1
Aplasia de cuero cabelludo	1
Síndrome de Down	1
Exolftalmia	1
Paladar hendido y labio leporino	1
Síndrome de Chiari tipo I	1
Criptorquidia	1
Disgenesia del cuerpo calloso	3
Escoliosis	1
Riñón ectópico e hipoplasia renal	1
Cardiopatía compleja cianógena	1

De las anomalías asociadas a los defectos del cierre del tubo neural, las más frecuentemente encontradas fueron, el Síndrome de Arnold-Chiari tipo II en 2% (n=4) de los pacientes, seguida de la disgenesia del cuerpo calloso en 1% (n= 3) de los pacientes.

VIII. ANÁLISIS DE RESULTADOS

Se analizaron los resultados epidemiológicos y clínicos obtenidos mediante la recolección de datos de los 42 expedientes de recién nacidos con disrafia medular, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante enero del 2012 a diciembre del 2018.

Los resultados se clasificaron por epidemiología materna y clínica de los recién nacidos, tomándose en cuenta la edad, ocupación, residencia, religión, escolaridad y estado civil de la madre, antecedentes médicos y ginecológicos, así como información acerca del control prenatal, también el tipo de parto y año del mismo. En cuanto a la clínica y antropometría de los recién nacidos se incluyó sexo, edad gestacional por Capurro, talla, peso, circunferencia cefálica, puntaje de escala de APGAR, tipo de defecto del tubo neural y su localización, presencia de hidrocefalia comunicante o no, pie equino y otras anomalías asociadas a defectos del cierre del tubo neural.

Se determinó que el 100% de las madres de los recién nacidos con disrafia medular comprendían edades de 16 a 35 años, de estas el 60% (25) comprendían el rango de 16-25 años y el 40% de 26-35 años, en cuanto a la escolaridad, el 55% (23) de las madres eran analfabetas, el 29% (12) habían cursado primaria y sólo el 16% (7) tenían educación secundaria, esto podría deberse a que la mayoría de las madres son jóvenes y no recibieron educación sexual, información sobre control prenatal, planificación familiar ni uso de micronutrientes y la importancia de estos en la prevención de los defectos del cierre del tubo neural, como queda demostrado, ya que ninguna de las madres refirió haber tomado micronutrientes antes del embarazo, el 26% (11) refirió su uso al conocer su estado gestacional y el 74% (31) no los tomó aun sabiendo que estaban embarazadas. En cuanto a la residencia de las madres, se observó que el 86% (36) viven en áreas rurales y el 14% (6) en áreas urbanas, además solo el 5% (2) de las madres refirieron más de 6 consultas prenatales, mientras que el 57% (24) nunca consultó durante el embarazo, esto puede ser reflejo de un difícil acceso en el área rural a un sistema de atención primaria en salud, lo cual dificulta el diagnóstico prenatal de estas malformaciones y su prevención.

Referente a los antecedentes médicos maternos, factores de riesgo asociados, exposición a teratógenos conocidos, como medicamentos y sustancias tóxicas, se encontró que el 88% (37) no refirieron antecedentes médicos, 5% (2) refirieron HTA y otro 5% (2) síndrome convulsivo, el 100% de las madres de los recién nacidos con disrafia medular negaron el consumo de alcohol y/o tabaco antes y durante la gestación y aunque es conocida la participación de ciertos medicamentos, como los anticonvulsivantes y sustancias tóxicas teratógenas en el desarrollo de defectos del tubo neural no hay que olvidar que la etiología es multifactorial y poligénica.

El diagnóstico de los defectos del tubo neural se realiza de manera prenatal, se puede cuantificar marcadores bioquímicos como la alfa-fetoproteína y la acetil-colinesterasa o bien mediante ultrasonido temprano, sin embargo, se demostró que el 86% (36) de las madres no contaban con ultrasonido. Solo el 29% (12) de las madres referían fecha de última menstruación y el 71% (30) no la recordaban, esto demuestra lo difícil de realizar diagnóstico temprano y no solo de las malformaciones congénitas sino del embarazo mismo, ya que cuando se diagnostica, el embarazo está avanzado y todas las medidas terapéuticas o preventivas tienen poco efecto, debido a que las estructuras del sistema nervioso ya están formadas.

Del total de los recién nacidos con defectos del tubo neural el 57% (24) fueron femeninos y el 43% (18) masculinos, se encontró que solo el 57% (24) de los embarazos llegó a término, el 33% (14) nacieron pretérmino y el 10% (4) postérmino, sin embargo el 81% (34) de los recién nacidos obtuvieron puntaje de 7 – 10 en la escala de APGAR, el 12% (5) obtuvieron 4 – 6 puntos y solo el 7% (3) obtuvieron puntaje 0 – 3. Esto puede deberse a que la mayoría de las malformaciones se desarrollaron en localizaciones distales del encéfalo, lo cual no comprometía funciones vitales como, termorregulación o la respiración.

La malformación del cierre del tubo neural más frecuente en los recién nacidos fue el mielomeningocele, presente en el 57% (24) de los casos, seguido de meningocele con el 22% (9), se encontró anencefalia en 5% (2) y un caso de encefalocele 2% (1), en cuanto a la localización de estos defectos, se documentó que las regiones más frecuentemente comprometidas eran la lumbar y la dorsolumbar con 33% (14) y 29% (12) respectivamente, lo que coincide con la mayoría de estudios realizados.

Después de recolectar los datos epidemiológicos y clínicos de los recién nacidos con disrafia medular se encontró que fueron pocos los factores de riesgo asociados, poca o nula exposición a teratógenos conocidos, sin embargo el 74% de las madres refirieron no haber tomado micronutrientes durante el embarazo, lo que concuerda con la literatura, es recomendable e importante el uso de ácido fólico antes del embarazo y en las primeras semanas de gestación, ya que los fallos de estos defectos tienen su origen tempranamente en la vida embrionaria, entre los 22 y 25 días de gestación, es decir cuando aún la mujer no sabe con exactitud si está embarazada. Debido a que el neuroporo anterior y posterior cierra de último, son las localizaciones más vulnerables para presentar anomalías. Hay información de casos de malformaciones del tubo neural “no prevenibles por ácido fólico”, es por eso que la etiología de estos defectos es muy conocida como multifactorial, lo que implica la acción de numerosos genes y la influencia de factores ambientales. Los defectos del tubo neural están acompañados de trastornos clínicos de diversa gravedad que afectan a órganos o sistemas dependiendo la localización y tipo de defecto, estos pueden ser desde anomalías clínicas evidentes hasta cuadros subclínicos que se diagnostican tardíamente. En el oriente del país, los factores de riesgo de origen nutricional, como la deficiencia de ácido fólico antes y durante el embarazo y toxinas en alimentos puede estar fuertemente asociados; a ello puede deberse que los defectos del tubo neural se presenten con mayor frecuencia en áreas geográficas rurales, las cuales son excluidas socioeconómicamente. La caracterización de los defectos del tubo neural en Guatemala es de suma importancia, ya que se desea crear acciones oportunas, para reducir en lo posible su incidencia, prevenir y hacer conciencia sobre la problemática; dar a conocer cifras estadísticas y capacitar a la población con programas de expansión de cobertura y así realizar medicina preventiva.

IX. CONCLUSIONES

1. Las edades más frecuentes de las madres estaban entre los 16 a 25 años, siendo analfabetas el 55%, el 86% provenientes del área rural, amas de casa el 80% y un 74% no consumió micronutrientes antes ni durante el desarrollo del embarazo, 86% no se realizó ultrasonido, 57% no llevó control prenatal y el 100% negó el consumo de tabaco y alcohol.
2. Se determinó que el 57% de los recién nacidos, pertenecían al sexo femeninos, el 57% fueron embarazos a término, 81% obtuvo adecuado puntaje de APGAR, el defecto del tubo neural más frecuente fue el mielomeningocele 57% y la región más afectada la lumbar 33%, el 69% presentó hidrocefalia como anomalía asociada más frecuente.

X. RECOMENDACIONES

1. Al personal del área de salud pública, estudiantes de medicina de sexto año en sus prácticas rurales, enfermería y encargados de los centros y puestos de salud, capacitar e informar, mediante rotafolios y/o material audiovisual a todas las mujeres en edad fértil sobre la importancia del ácido fólico de manera preconcepcional y durante la gestación.
2. Ginecólogos, residentes de ginecología del Hospital Regional de Zacapa y estudiantes de pregrado que roten por ginecología, brindar la información necesaria y el correcto plan educacional a las pacientes sobre la importancia de la suplementación preconcepcional con 400 microgramos/día de ácido fólico, 3 meses antes y durante las primeras semanas del embarazo.
3. Al departamento de Pediatría del Hospital Regional de Zacapa, además de brindar los cuidados necesarios al recién nacido, dar seguimiento por consulta externa dependiendo el tipo de defecto, ya que los pacientes pueden presentar anomalías asociadas que no son evidentes al momento del nacimiento.
4. A la carrera de Médico y Cirujano del Centro Universitario de Oriente que fomente realizar investigación sobre estos tipos de defectos congénitos, específicamente en las áreas rurales del oriente del país, que permita determinar, de manera específica, los factores de riesgos más influyentes.

XI. PROPUESTA

Luego de analizar los resultados obtenidos de los recién nacidos con disrafia medular, se procede a realizar la siguiente propuesta, con el fin de detectar pacientes en riesgo, para hacer diagnóstico temprano y tomar medidas preventivas para el desarrollo de defectos del cierre del tubo neural.

a. Definición

Los defectos del tubo neural engloban la mayoría de los defectos congénitos que implican un mal desarrollo del sistema nervioso central durante la embriogénesis. Diferentes estudios epidemiológicos sugieren que estarían implicados factores tanto genéticos como ambientales, actuando de manera conjunta en la producción de estos defectos, favoreciendo una etiología multifactorial. Ocasionan alteraciones internas o externas de diferente grado, con trastornos clínicos de diversa gravedad en los recién nacidos, dependiendo de la intensidad y localización del defecto.

b. Objetivos

1. Educar a las mujeres en edad fértil sobre el diagnóstico y tratamiento preventivo de los defectos del tubo neural, específicamente el área rural.
2. Identificar los embarazos con factores de riesgo y remitir al siguiente nivel de atención en salud.
3. Extender la investigación para encontrar los factores de riesgo específicos.

c. Planteamiento de propuesta

1. Implementar auxiliares didácticos en los puestos de salud sobre el consumo de micronutrientes durante la gestación, específicamente ácido fólico, pueden ser cualquier tipo de material elaborado, mantas vinílicas y portafolios, con la intención de facilitar la enseñanza a mujeres analfabetas.
2. Solicitar a los estudiantes de Ejercicio Profesional Supervisado de la carrera de Médico y Cirujano, que impartan clases de educación sexual en las escuelas de nivel secundario del área rural.
3. Compartir los resultados de este estudio con los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano en prácticas médicas, como antecedente para futuras investigaciones, con el propósito de crear estrategias de vigilancia y prevención en la región y de esa manera encontrar los factores de riesgo influyentes.

XII. BIBLIOGRAFÍA

- Amado Vázquez, ME; Avellaneda Fernández, A; Barrón Fernández, J; Chesa i Octavio, E; De la Cruz Labrado, J; Escribano Silva, M; Fernández de Gamboa Fernández de Araoz, M; García-Ramos, R; García Ribes, M; Gómez Triguero, C; Insausti Valdivia, J; Isla Guerrero, A; Izquierdo Martínez, M; Navarro Balbuena, R; Ramón Giménez, JR. 2009. Malformaciones de la unión cráneo-cervical (chiari tipo I y siringomeielia) (en línea). Avellaneda Fernández, A; Isla Guerrero, A; Izquierdo Martínez, M (eds.). Madrid, España, Editorial Médica AWWE, S.A. 28 p. Consultado 29 ene. 2019. Disponible en http://www.sen.es/pdf/2010/Consenso_Chari_2010.pdf
- Aparicio Meix, JM. 2008. Espina bífida (en línea). *In* Protocolos de neurología. España, AEP. p. 129-134. Consultado 30 ene. 2019. Disponible en <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/18-espina.pdf>
- Bérgamo, P; Puigdevall, M; Lamprópulos, M. 2005. Mielomeningoceles (en línea). Revista Asociación Argentina de Ortopedia y Traumatología 70(3):269-283. Consultado 03 feb. 2019. Disponible en http://www.aaot.org.ar/revista/2005/n3_vol70/art13.pdf
- Ferrer Montoya, R; Sierra Rosales, J; González Vázquez, G. 2015. Anencefalia: presentación de 1 caso (en línea). Revista Médica Granma 19(1):1-9. Consultado 20 sep. 2018. Disponible en <http://www.medigraphic.com/pdfs/multimed/mul-2015/mul151k.pdf>
- Figueroa-Ángel, V; Reyes-Moreno, I; García-López, R; Rodríguez-Aceves, C; Martínez-Muñiz, I. 2013. Síndrome de Dandy-Walker (en línea). Revista Archivos de Neurociencias 18(2):92-95. Consultado 01 oct. 2018. Disponible en <http://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2013/ane132e.pdf>

- González González, AI; García Caraballo, MM. 2003. Ácido fólico y defectos del tubo neural en atención primaria (en línea). Revista MEDIFAM 13(4):305-310. Consultado 11 feb. 2019. Disponible en <http://scielo.isciii.es/pdf/medif/v13n4/hablemos.pdf>
- Herrera Morales, MC. 1999. Anomalías del tubo neural (en línea). Tesis Lic. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. 49 p. Consultado 06 feb. 2019. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8115.pdf
- INE (Instituto Nacional de Estadística). 2014. Caracterización departamental Zacapa 2013 (en línea). Guatemala. 78 p. Consultado 20 feb. 2019. Disponible en <https://www.ine.gob.gt/sistema/uploads/2015/07/20/oz9pidblNQo6QhszZCUfrCK19LQ1Zp12.pdf>
- Kinsman, SL; Jhonston, MV. 2013. Defectos del tubo neural. *In* Nelson tratado de pediatría. Kliegman, RM; Behrman RE; Jenson, HB; Stanton, BF (eds.). 19 ed. España, Elsevier. p. 2072-2076.
- Laharwal, MA; Sarmast, AH; Ramzan, AU; Wani, AA; Malik, NK; Arif, SH; Rizvi, M. 2016. Epidemiología de los defectos del tubo neural en el valle de Kashmir (en línea). Journal of Pediatric Neurosciences 11(3):213-218. Consultado 13 abr. 2018. Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27857789>
- Lara Méndez, GJ; Leiva Vargas, RJ. 2007. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el Servicio de Neonatología, Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, enero del año 2005 - noviembre del año 2006 (en línea). Tesis Lic. León, Nicaragua, UNAN-León, Facultad de Ciencias Médicas. 78 p. Consultado 28 sep. 2018. Disponible en <http://riul.unanleon.edu.ni:8080/jspui/bitstream/123456789/3754/1/206150.pdf>

López de Lara, D; Arruza Gómez, L; Villar Villar, G; Alonso Ortiz, FT. 2008. Defectos del tubo neural: epidemiología y factores perinatales asociados en fetos y recién nacidos (en línea). Revista Acta Pediátrica Española 66(9):445-447. Consultado 05 feb. 2019. Disponible en <http://www.actapediatrica.com/index.php/secciones/originales/585-defectos-del-tubo-neural-epidemiolog%C3%ADa-y-factores-perinatales-asociados-en-fetos-y-reci%C3%A9n-nacidos#.XNGrATBKjIU>

Mallea Escobar, G; Cortés Zepeda, R; Avaria Benaprés, MA; Kleinstein Saa, K. 2014. Enfrentamiento de macrocefalia en niños (en línea). Revista Pediatría Electrónica 11(2):42. Consultado 29 sep. 2018. Disponible en http://www.revistapediatria.cl/volumenes/2014/vol11num2/pdf/ENFRENTAMIENTO_MACROCEFALIA_NINOS.pdf

Mancebo-Hernández, A; González-Rivera, A; Díaz-Omaña, L; López-Alquicira, M; Domínguez-Viveros, W; Serrano-Sierra, A. 2008. Defectos del tubo neural: panorama epidemiológico en México (I de II) (en línea). Revista Acta Pediátrica de México 29(1):41-47. Consultado 05 feb. 2019. Disponible en <http://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=19401>

Martínez-Frías, ML; Félix Rodríguez, V; Hernández Ramón, F; Martín Bermejo, M; López Soler, JA; Ayala Garcés, A; Bermejo Sánchez, E; Rodríguez Pinilla, E. 1996. Síndromes con defectos del tubo neural: análisis epidemiológico en España (en línea). Revista Anales Españoles de Pediatría 45(3):276-280. Consultado 30 sep. 2018. Disponible en <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-3-11.pdf>

Méndez, J; Aceituno, E; Aceituno, N. 2010. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central en el Hospital Escuela de Tegucigalpa, Honduras, año 2000-2009 (en línea). Revista de la Facultad de Ciencias Médicas 7(1):32-38. Consultado 20 feb. 2019. Disponible en <http://cidbimena.desastres.hn/RFCM/pdf/2010/pdf/RFCMVol7-1-2010-5.pdf>

Murray, RK; Bender, DA; Botham, KM; Kennelly, PJ; Rodwell, VW; Weil, PA. 2013. Harper bioquímica ilustrada: micronutrientes: vitaminas y minerales (en línea). 29 ed. México, McGraw-Hill Interamericana Editores. p. 473-477. Consultado 03 feb. 2019. Disponible en https://bibliotecavirtualaserena.files.wordpress.com/2018/02/harper_bioquimica_ilustrada_29c2aa_ed_booksmedicos-org.pdf

Ordoñez Vásquez, A; Suarez Obando, F. 2015. Defectos del tubo neural y del ácido fólico: recorrido histórico de una intervención preventiva altamente efectiva (en línea). Revista História, Ciências, Saúde 22(4):1157-1172. Consultado 04 feb. 2019. Disponible en <http://www.scielo.br/pdf/hcsm/v22n4/0104-5970-hcsm-S0104-59702015005000002.pdf>

Ostos, H; Astaiza, G; García, F; Bautista, M; Rojas, F; Bermúdez, A. 2000. Disminución de la incidencia de defectos de cierre del tubo neural en el Hospital Universitario de Neiva: posible efecto de la promoción del consumo de ácido fólico (en línea). Revista Biomédica 20(1):18-24. Consultado 23 sep. 2018. Disponible en http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/4058/Disminuci%C3%B3n_de_la_incidencia_de_defectos_de_cierre_del_tubo_neural_en_el_Hospital_Universitario_de_Neiva.pdf?sequence=1

Otárola, BD; Rostion A. 2007. Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural (en línea). Revista Pediatría Electrónica 4(3):34-43. Consultado 27 ago. 2018. Disponible en http://studylib.es/doc/5602229/6_desarrollo-embrionario-y-defectos-del-tubo-neural

Pérez Zapeta, JM. 2015. Caracterización clínico epidemiológico de los defectos del tubo neural (en línea). Tesis M.Sc. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado. p. 8, 5. Consultado 04 feb. 2019. Disponible en <http://www.repositorio.usac.edu.gt/910/1/Jos%C3%A9%20Manuel%20P%C3%A9rez%20Zapeta.pdf>

Rivera Alés, L; Lantigua Cruz, PA; Díaz Álvarez, M; Calixto Robert, Y. 2016. Aspectos clínico-epidemiológicos de defectos congénitos mayores en un servicio de neonatología (en línea). Revista Cubana de Pediatría 88(1). Consultado 23 ago. 2018. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100004

Rodríguez Loureiro, JL; González Benítez, N; Monagas Docal, M. 2012. Mielomeningocele lumbosacro: presentación de caso (en línea). Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía 2(1):43-46. Consultado 06 feb. 2019. Disponible en <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/3876643.pdf>

Rodríguez, A; Domínguez, S; Cantín, M; Rojas, M. 2015. Embriología del sistema nervioso (en línea). International Journal of Medical and Surgical Sciences 2(1):385-400. Consultado 24 sep. 2018. Disponible en http://ijmss.uautonoma.cl/wp-content/uploads/2015/06/art_4_21.pdf

Sadler, TW. 2006. Langman embriología médica: con orientación clínica (en línea). 8 ed. Buenos Aires, Argentina, Editorial Médica Panamericana. p. 398-399. Consultado 24 sep. 2018. Disponible en https://issuu.com/mjoseandreupeco/docs/embriologia_medica_-_langman_-_libro_gratis

Secretaría de Salud, México. 2012. Manual de procedimientos estandarizados para la vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural (en línea). México, Subsecretaría de Prevención y Promoción a la Salud / Dirección General Adjunta de Epidemiología. p. 19. Consultado 09 sep. 2018. Disponible en https://epidemiologiatlax.files.wordpress.com/2013/08/09_2012_manual_defectuboneural.pdf

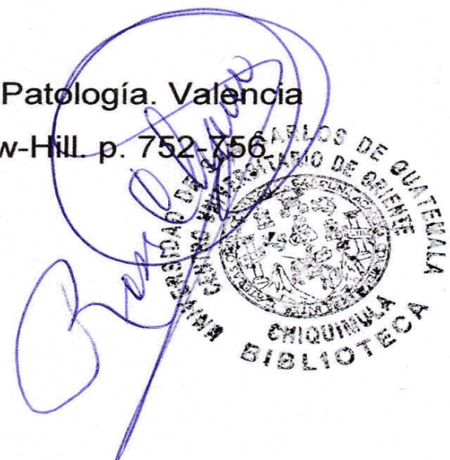
Sola, A. 2011. Agentes teratogénicos y su impacto en la vida fetal y neonatal (en línea). *In* Cuidados neonatales: descubriendo la vida de un recién nacido enfermo. Buenos Aires, Argentina, Edimed-Ediciones Médicas. p. 23-29. Consultado 02 sep. 2018. Disponible en <https://booksmedicos.org/cuidados-neonatales-descubriendo-la-vida-en-un-recien-nacido-enfermo/#more-123755>

Sopó, OL; Zarante, I. 2014. Desarrollo embrionario y frecuencia de los defectos del tubo neural en el embarazo (en línea). *Revista Laboratorio Actual* (45):20. Consultado 20 feb. 2019. Disponible en http://abj.org.co/images/revistas/vol_45/Pag.%2020-31%20DESARROLLO%20EMBRIONARIO.pdf

Subdirección de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades, México. 2018. Defectos del tubo neural (DTN) (en línea). *Boletín Epidemiológico Zacatecas* (23):6. Consultado 02 sep. 2018. Disponible en http://www.saludzac.gob.mx/home/docs/Salud_Publica/Epidemiologia/Temario/NEURAL.pdf

Tarqui-Mamani, C; Sanabria, H; Lam, N; Arias, J. 2009. Incidencia de los defectos del tubo neural en el Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima (en línea). *Revista Chilena Salud Pública* 13(2):82-89. Consultado 28 ene. 2019. Disponible en <https://docplayer.es/20390671-Incidencia-de-los-defectos-del-tubo-neural-en-el-instituto-nacional-materno-perinatal-de-lima.html>

Vicuña González, RM. 2014. Sistema nervioso central. *In* Patología. Valencia Mayoral, PF; Ancer Rodríguez, J (eds.). México, McGraw-Hill p. 752-756.



XIII. ANEXOS

Anexo I



**HOSPITAL REGIONAL DE ZACAPA
DIRECCIÓN EJECUTIVA**



Zacapa, 23 de Octubre de 2018.

Señor

**José Gilberto Linares Ramírez
Su Despacho**

Respetable Señor:

Reciba un cordial y atento saludo en nombre de la Dirección Ejecutiva del Hospital Regional de Zacapa, deseándole éxitos en sus labores diarias.

*El motivo de la presente es para informarle que esta Dirección autoriza que realicen su trabajo de investigación en este Centro Asistencial, el cual es titulado "**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIAS MEDULARES**", ya que cumple con ser un estudio que no compromete la integridad del paciente.*

Agradeciendo la atención a la presente, sin otro particular me suscribo de usted.

Atentamente,


**Dr. Juan Tomás García Delgadillo
Director Ejecutivo
Hospital Regional de Zacapa**



cc. Archivo

Chiquimula, Junio 2019

Anexo II

Presidente de OCTGM

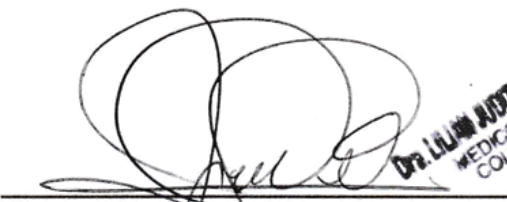
Dr. Rory René Vides Alonzo

Centro Universitario de Oriente

Universidad de San Carlos de Guatemala

En atención a la designación efectuada por la Comisión de Trabajos de Graduación para asesorar al bachiller en computación José Gilberto Linares Ramírez, carné 201146437 en el trabajo de graduación titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, me dirijo a usted para informarle que he procedido a revisar y orientar al mencionado sustentante, sobre el contenido de dicho trabajo.

En este sentido, el tema desarrollado plantea caracterizar epidemiológica y clínicamente a los recién nacidos con disrafia medular, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante enero del 2012 a diciembre del 2018, por lo que en mi opinión reúne los requisitos exigidos por las normas pertinentes, razón por la cual recomiendo su aprobación para su discusión en el Examen General Público, previo a optar al título de Médico y Cirujano, en el Grado Académico de Licenciado.



Dra. Lilian Judith Durán García
MEDICO Y CIRUJANO
COLEGIADO 8,998

Dra. Lilian Judith Durán García
Col. 8,998

Anexo III

Presidente de OCTGM

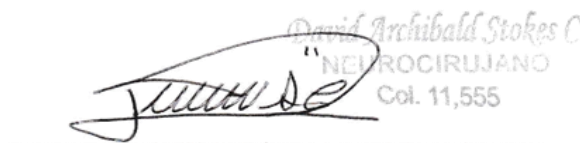
Dr. Rory René Vides Alonzo

Centro Universitario de Oriente

Universidad de San Carlos de Guatemala

En atención a la designación efectuada por la Comisión de Trabajos de Graduación para asesorar al bachiller en computación José Gilberto Linares Ramírez, carné 201146437 en el trabajo de graduación titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DISRAFIA MEDULAR"**, me dirijo a usted para informarle que he procedido a revisar y orientar al mencionado sustentante, sobre el contenido de dicho trabajo.

En este sentido, el tema desarrollado plantea caracterizar epidemiológica y clínicamente a los recién nacidos con disrafia medular, nacidos en el Hospital Regional de Zacapa durante enero del 2012 a diciembre del 2018, por lo que en mi opinión reúne los requisitos exigidos por las normas pertinentes, razón por la cual recomiendo su aprobación para su discusión en el Examen General Público, previo a optar al título de Médico y Cirujano, en el Grado Académico de Licenciado.



Dr. David Archibald Stokes

Col. 11,555

Anexo IV

BOLETA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Universidad de San Carlos de Guatemala
Centro Universitario de Oriente –CUNORI–
Carrera de Médico y Cirujano
Hospital Regional de Zacapa
Boleta realizada por José Gilberto Linares Ramírez
Asesores: Dr. David Stokes
Dra. Lilian Durán


David Archibald Stokes C
NEUROCIRUJANO
Col. 11,575

JOSÉ GILBERTO LINARES RAMÍREZ
COLEGIADO 6,980

DATOS Y ANTECEDENTES DE LA MADRE

Edad	Ocupación	Residencia
Escolaridad ☐ Analfabeta ☐ Primaria ☐ Secundaria ☐ Universitaria	Estado civil ☐ Soltera ☐ Casada ☐ Unión libre	Religión
FUR	Micronutrientes ☐ Preconcepcional ☐ Concepcional ☐ No tomó	Menarquia
Anticonceptivos Yes	Gestas G P C AB	Papanicolaou
Consultas prenatales	Antecedentes médicos ☐ HTA ☐ DM ☐ Síndrome convulsivo ☐ Otros	USG
Alcohol	Tabaco	

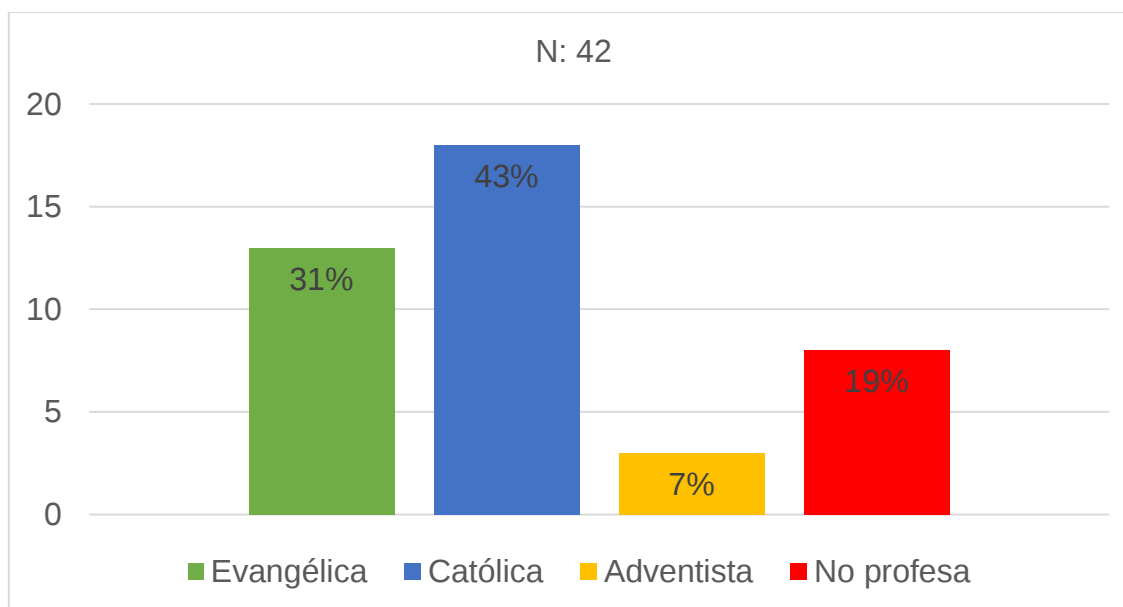
DATOS DEL PARTO

TIPO DE PARTO ☐ PES ☐ Cesárea	Año de nacimiento
	Semanas de gestación

DATOS DEL RECIÉN NACIDO

Sexo ☐ Masculino ☐ Femenino	Talla	Circunferencia cefálica	Pie equino ☐ Varo ☐ Valgo
Anomalías asociadas	Peso	APGAR	
Hidrocefalia	Tipo de DTN	Localización ☐ Cervical ☐ Lumbar ☐ Dorsal ☐ Sacro	Miembro afectado ☐ Izquierdo ☐ Derecho ☐ Bilateral

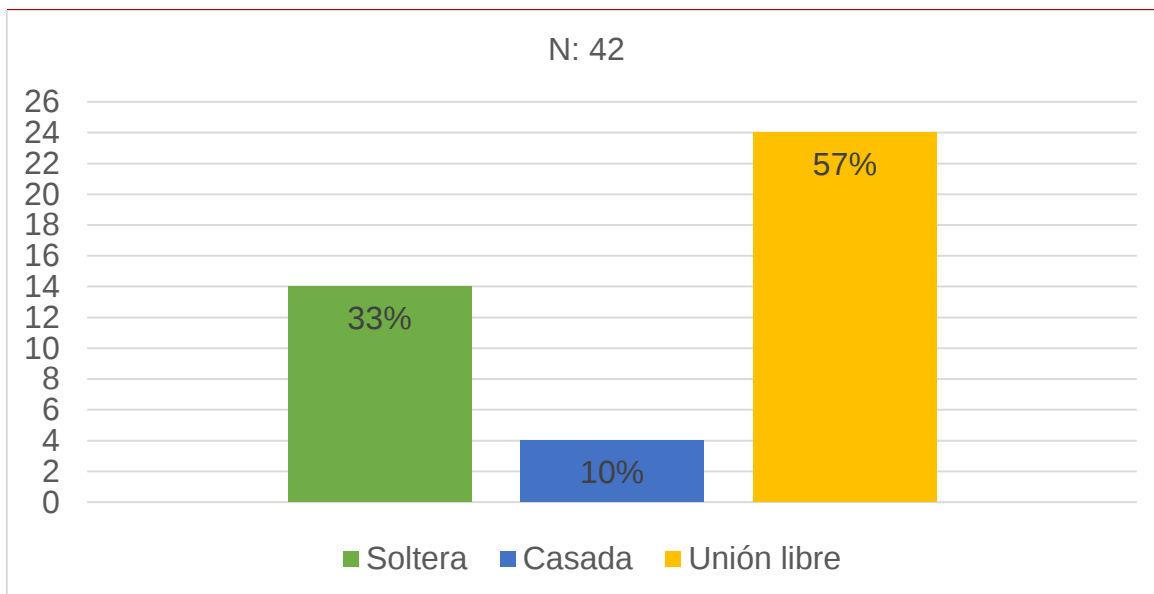
Anexo V



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 1. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según religión de la madre

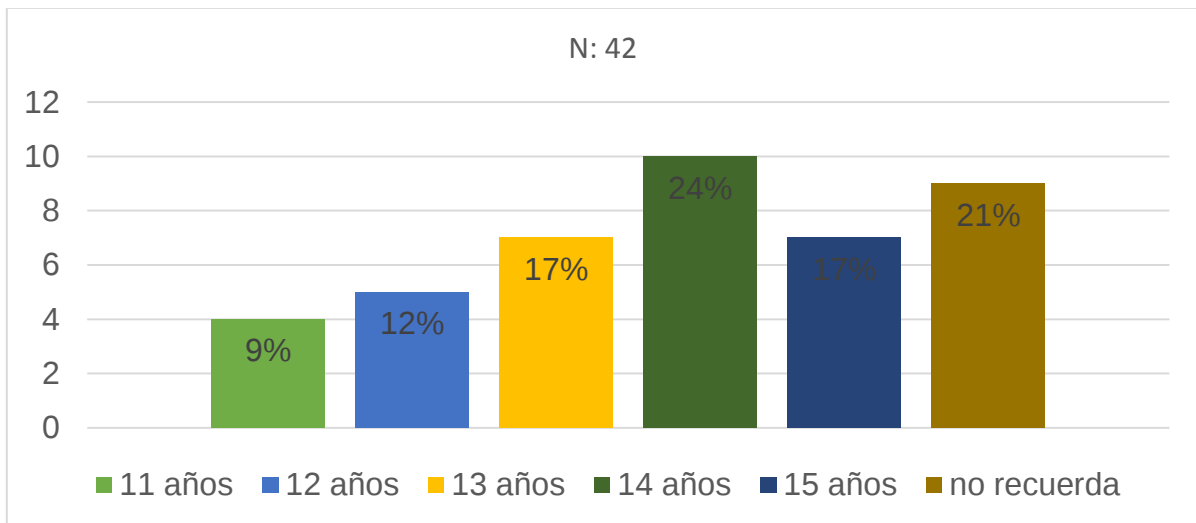
La religión más frecuente entre las madres de los recién nacidos con disrafia medular fue la católica con 43% (n=18), seguida de la evangélica con 31% (n=13), adventista 7% (n=3) y 19% (n=8) no profesan.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 2. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según estado civil de la madre

El estado civil más frecuente entre las madres de los recién nacidos con disrafia medular es unión libre con 57% (n=24), seguido de soltera con 33% (n=14) y la menos frecuente es casada con 10% (n=4).



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 3. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según menarca referida por madre

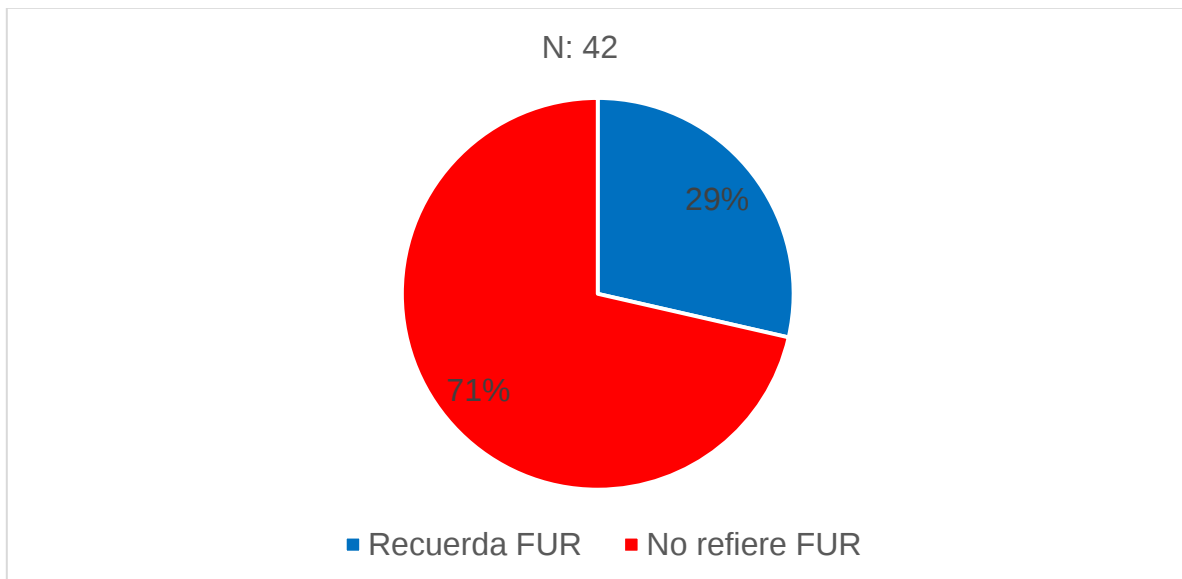
La edad de menarca de las madres de los recién nacidos con disrafia medular con mayor frecuencia es la edad de 14 años con 24% (n=10), seguido de 13 y 15 años, ambas con 17% (n=7), 12 años con 12% (n=5) y 11 años con 9% (n=4), el 21% (n=9) no recuerda edad de menarca.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 4. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según Papanicolaou referidos por madre

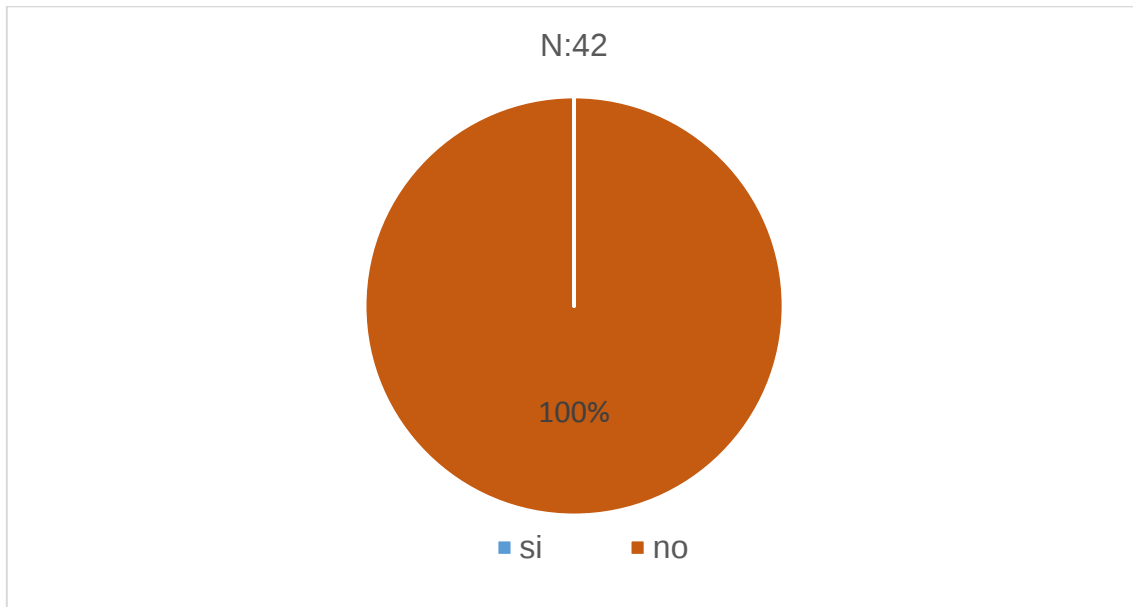
El 14% (n=6) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular realizó el estudio citológico en los últimos 12 meses previo al embarazo, el 10% (n=4) en los últimos 6 meses y el 76% (n=32) nunca se realizó el examen.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 5. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según fecha de última menstruación referida por madre

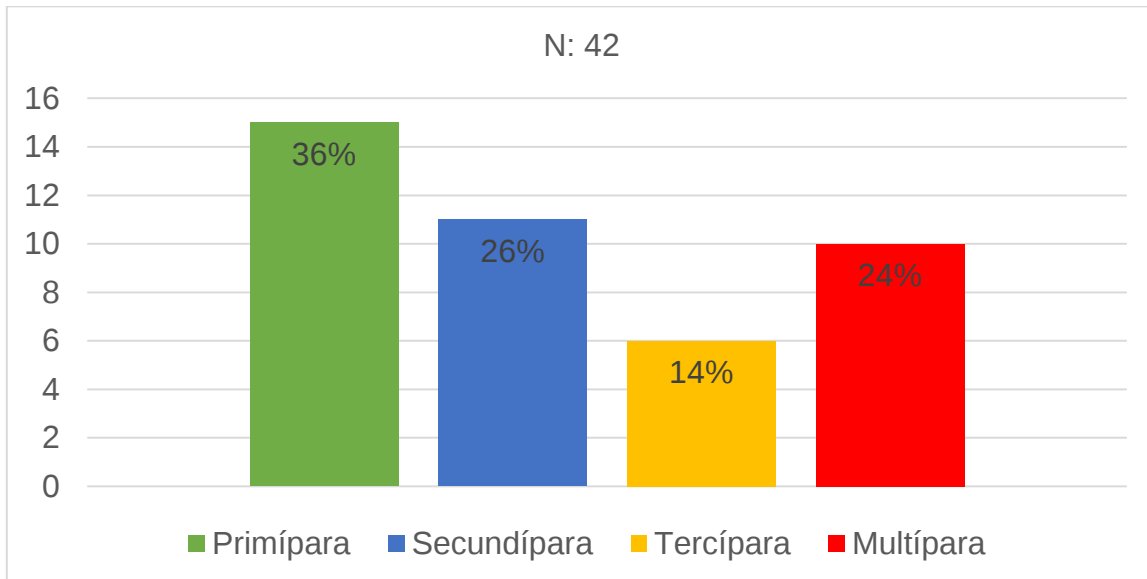
El 29% (n=12) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular recordaban la fecha de su última menstruación, mientras que el 71% (n=30) no referían fecha de última menstruación.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 6. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según consumo de alcohol y tabaco de la madre durante el embarazo

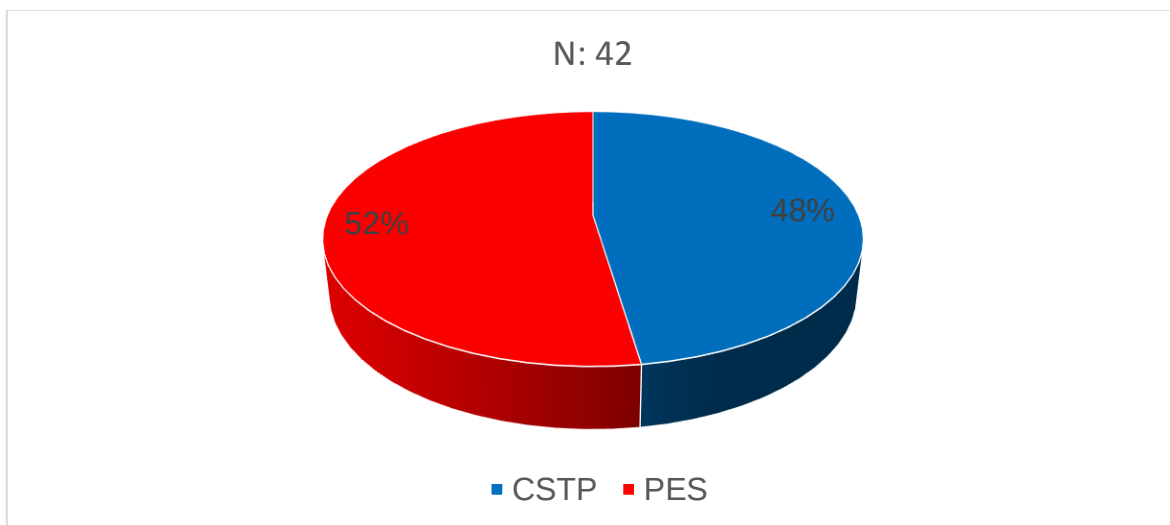
El 100% (n=42) de las madres de los recién nacidos con disrafia medular negó el consumo de alcohol y/o tabaco durante el desarrollo de su gestación.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 7. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según número de gesta referido por madre

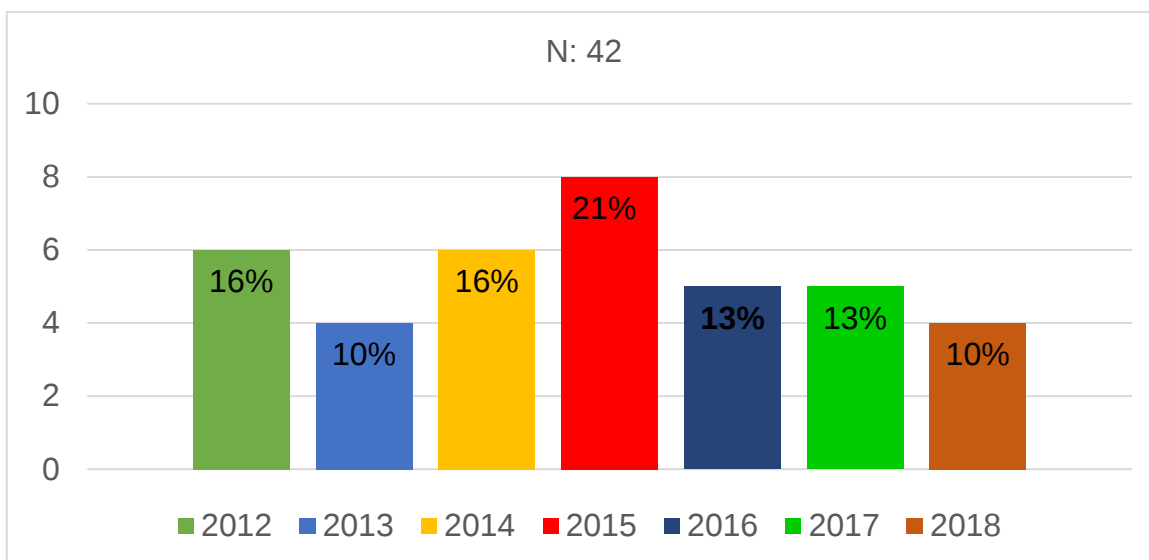
La paridad más frecuente de las madres de los recién nacidos con disrafia medular fue primípara con 36% (n=15), seguido de secundípara con el 26% (n=11), tercípara con 14% (n=6) y el 24% (n=10) referían ser multíparas.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 8. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según tipo de parto

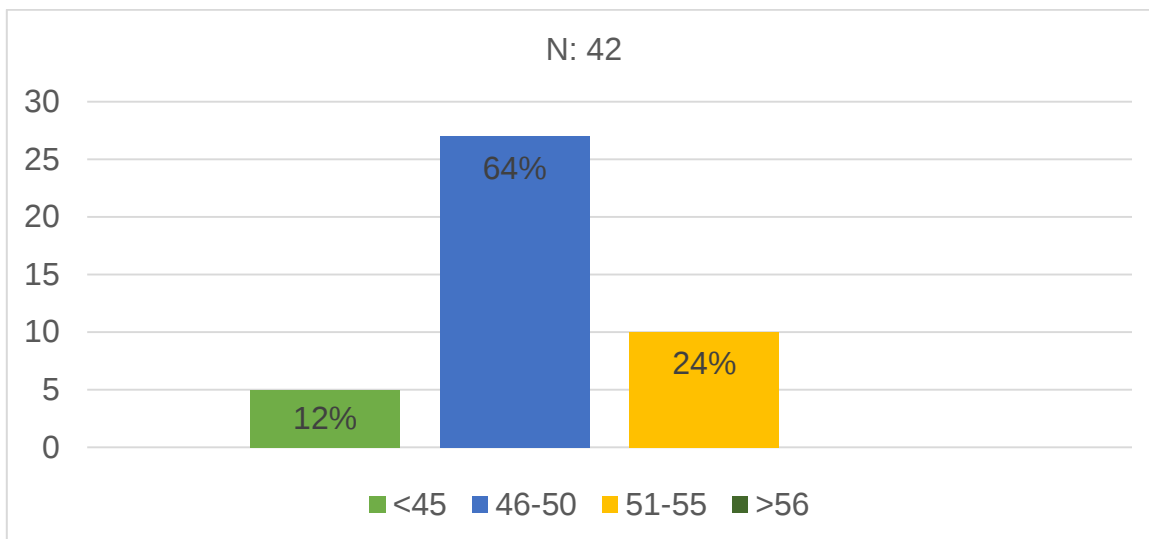
El 52% (n=22) de los recién nacidos con disrafia medular se obtuvieron mediante parto eutócico simple y el restante 48% (n=20) mediante cesárea segmentaria transperitoneal.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 9. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según año de nacimiento

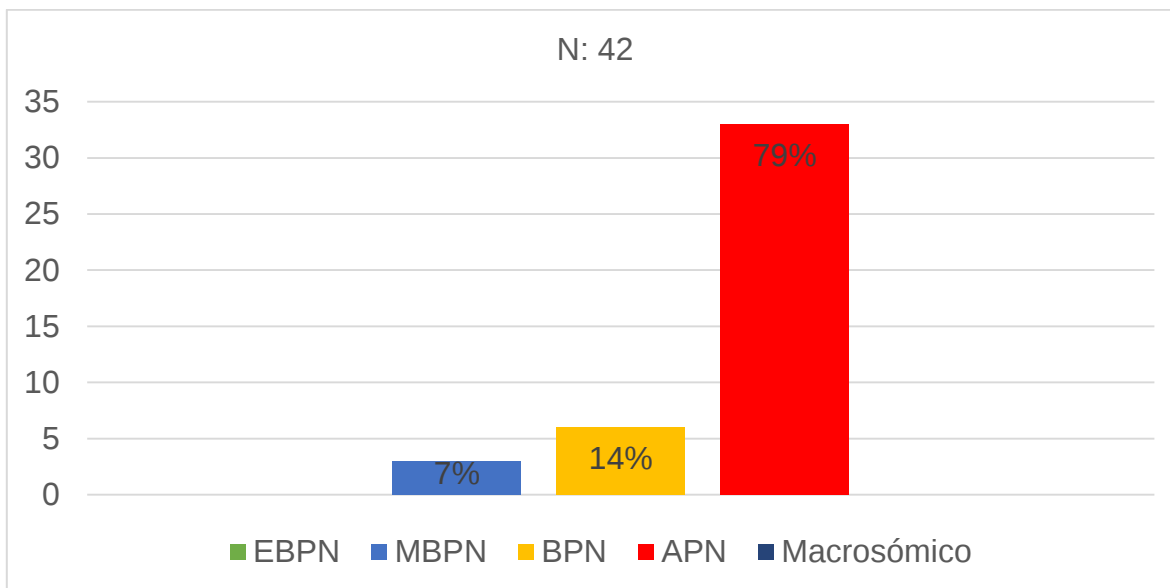
El 21% (n=8) de los nacimientos de los recién nacidos con disrafia medular fue en el año 2015, seguido de 16% (n=6) en los años 2012 y 2014, 13% (n=5) los años 2016 y 2017, 10% (n=4) en los años 2013 y 2018.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 10. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según talla

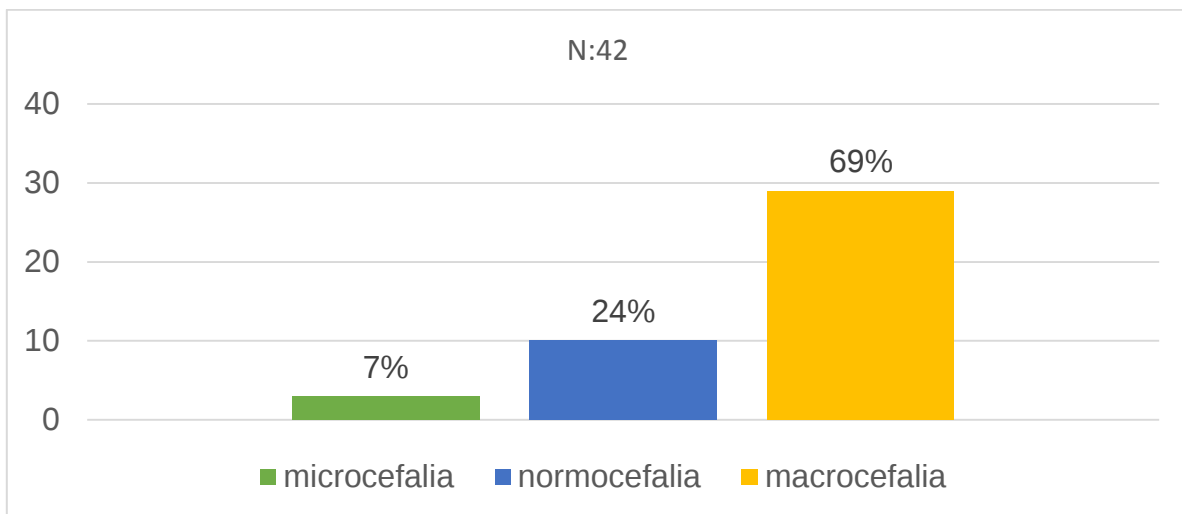
El 64% (n=27) pacientes obtuvieron al nacimiento una talla de 46 a 50 cm, el 24% (n=10) nacieron con talla de 51 a 55 cm, y el 12% (n=5) obtuvieron una talla al nacer menor de 45 cm.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 11. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según peso

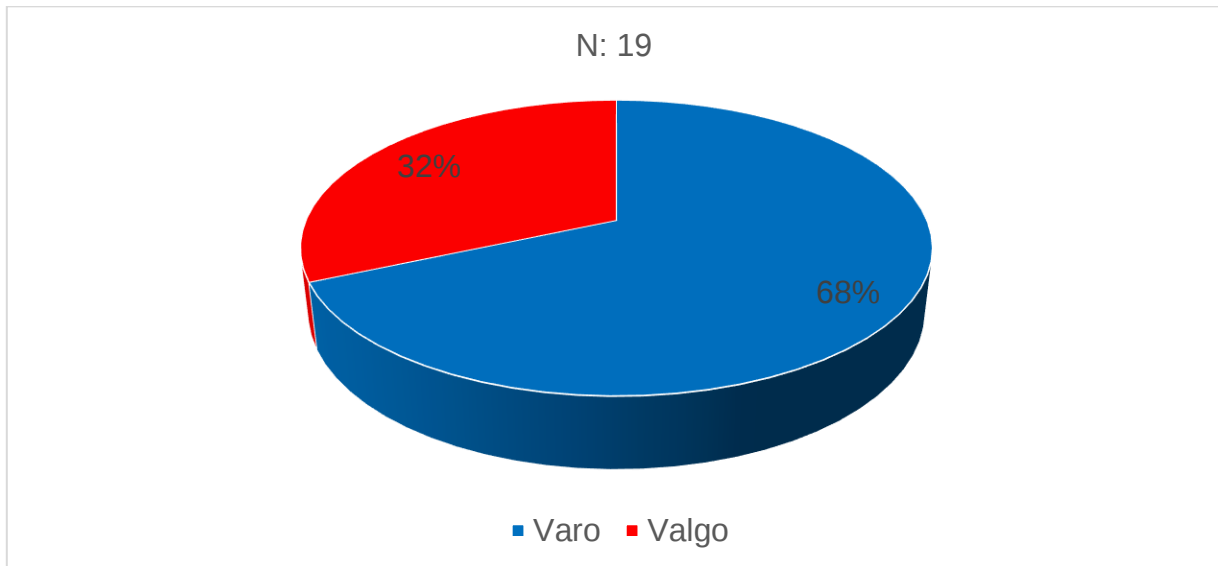
El 79% (33) de los pacientes con defecto del cierre del tubo neural nacieron con adecuado peso al nacer, el 14% (6) de los pacientes nacieron con bajo peso al nacer y 7% (3) nacieron con muy bajo peso al nacer.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 12. Distribución de pacientes con defecto del tubo neural según circunferencia cefálica al nacer

De los pacientes con defectos del cierre del tubo neural el 69% (n=29) nacieron con macrocefalia, el 24% (n=10) nacieron normocéfalos y el 7% (n=3) nacieron con microcefalia.



Fuente: Boleta de recolección de datos

GRÁFICA 13. Distribución de pacientes con defectos del cierre del tubo neural según presencia de pie equino

19 pacientes presentaron pie equino, de los cuales 68% (n=13) fue pie equino varo y 32% (n=6) presentó pie equino valgo.