

UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
LICENCIATURA EN MEDICINA

Caracterización de pacientes con defectos del tubo neural en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2009-2013.

Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, Hospital General San Juan de Dios, agosto 2015.

TESIS DE GRADO

VÉLVETH BEBORLY JEANNICE DUQUE GARCÍA
CARNET 20049-08

GUATEMALA DE LA ASUNCIÓN, SEPTIEMBRE DE 2015
CAMPUS CENTRAL

UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
LICENCIATURA EN MEDICINA

Caracterización de pacientes con defectos del tubo neural en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2009-2013.

Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, Hospital General San Juan de Dios, agosto 2015.

TESIS DE GRADO

TRABAJO PRESENTADO AL CONSEJO DE LA FACULTAD DE
CIENCIAS DE LA SALUD

POR

VÉLVETH BEBORLY JEANNICE DUQUE GARCÍA

PREVIO A CONFERÍRSELE

EL TÍTULO DE MÉDICA Y CIRUJANA EN EL GRADO ACADÉMICO DE LICENCIADA

GUATEMALA DE LA ASUNCIÓN, SEPTIEMBRE DE 2015
CAMPUS CENTRAL

AUTORIDADES DE LA UNIVERSIDAD RAFAEL LANDÍVAR

RECTOR:	P. EDUARDO VALDES BARRIA, S. J.
VICERRECTORA ACADÉMICA:	DRA. MARTA LUCRECIA MÉNDEZ GONZÁLEZ DE PENEDO
VICERRECTOR DE INVESTIGACIÓN Y PROYECCIÓN:	ING. JOSÉ JUVENTINO GÁLVEZ RUANO
VICERRECTOR DE INTEGRACIÓN UNIVERSITARIA:	P. JULIO ENRIQUE MOREIRA CHAVARRÍA, S. J.
VICERRECTOR ADMINISTRATIVO:	LIC. ARIEL RIVERA IRÍAS
SECRETARIA GENERAL:	LIC. FABIOLA DE LA LUZ PADILLA BELTRANENA DE LORENZANA

AUTORIDADES DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

DECANO:	DR. CLAUDIO AMANDO RAMÍREZ RODRIGUEZ
VICEDECANO:	MGTR. GUSTAVO ADOLFO ESTRADA GALINDO
SECRETARIA:	LIC. JENIFFER ANNETTE LUTHER DE LEÓN
DIRECTOR DE CARRERA:	MGTR. EDGAR ENRIQUE CHÁVEZ BARILLAS

NOMBRE DEL ASESOR DE TRABAJO DE GRADUACIÓN

LIC. DELIA GRACIELA MANNUCCI GNESTTI DE VON QUEDNOW

TERNA QUE PRACTICÓ LA EVALUACIÓN

MGTR. ROSLY MAGAZINE CRUZ CRUZ
LIC. IRVING OSWALDO PANIAGUA SOLORZANO
LIC. JOSE ANTONIO CAJAS SALINAS



Universidad
Rafael Landívar
Tradición Jesuita en Guatemala

Facultad de Ciencias de la Salud
Departamento de Medicina
Comité de Tesis

**VISTO BUENO INFORME FINAL DE TESIS
ASESOR DE INVESTIGACION**

Guatemala, 10 de agosto de 2015

Comité de Tesis
Departamento de Medicina
Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad Rafael Landívar

Estimados miembros del Comité:

Deseándoles éxitos en sus actividades académicas regulares, me place informales que he revisado el informe final de tesis de graduación titulado: **“Caracterización de pacientes con defectos del tubo neural en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2009 - 2013”**, Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala agosto 2015, del estudiante **Velveth Beborly Jeannice Duque García** con carné **2004908**, el cual he acompañado desde la fase de protocolo y, hasta el momento, ha cumplido con las exigencias y procedimientos establecidos en la Guía de Elaboración de Tesis de la Licenciatura en Medicina de esa universidad.

Por lo anterior, doy mi anuencia para que dicho informe pase a consideración del Comité de Tesis para su aprobación, no teniendo de mi parte ningún inconveniente para que dicho alumno pueda continuar con el proceso establecido por la Facultad de Ciencias de la Salud, para solicitar la defensa de tesis del trabajo en mención.

Sin otro particular, atentamente,



DRA. GRACIELA MANNUCCI
NEUROCIRUJANA
COL. No. 7,420
JEFA UNIDAD ESPINA BIFIDA E HIDROCEFALIA

Dra. Delia Graciela Mannucci de von Quednow
Asesor de Investigación
(Firma y Sello Profesional)



Orden de Impresión

De acuerdo a la aprobación de la Evaluación del Trabajo de Graduación en la variante Tesis de Grado de la estudiante VÉLVETH BEBORLY JEANNICE DUQUE GARCÍA, Carnet 20049-08 en la carrera LICENCIATURA EN MEDICINA, del Campus Central, que consta en el Acta No. 09807-2015 de fecha 30 de agosto de 2015, se autoriza la impresión digital del trabajo titulado:

Caracterización de pacientes con defectos del tubo neural en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2009-2013.

Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, Hospital General San Juan de Dios, agosto 2015.

Previo a conferírsele el título de MÉDICA Y CIRUJANA en el grado académico de LICENCIADA.

Dado en la ciudad de Guatemala de la Asunción, a los 3 días del mes de septiembre del año 2015.




DR. CLAUDIO AMANDO RAMÍREZ RODRIGUEZ, DECANO
CIENCIAS DE LA SALUD
Universidad Rafael Landívar

Agradecimiento

Agradezco:

- En primero lugar a Dios, que siempre ha sido el motivador de mi carrera como médico. “Pon siempre tu mano antes que la mía”.
- A mis padres: Justo Roel Duque Montenegro y Ángela Amabilia García y García
 - Que con tanto esfuerzo han trabajado por darme siempre educación de calidad, y brindarme los mejores deseos y consejos.
- A mis hermanos: Marlene Karla Johana Duque García y Carlos Alexander Duque García
 - Que han sido los protagonistas en el diario vivir.
- A mis abuelitas: Sofía García y García y Carmen Amelia Montenegro Yanes
 - Que siempre me llevan presente en sus oraciones, que son escuchadas como las de una madre para su hija.
- A Dra. Delia Graciela Mannucci de von Quednow, por su atención, tiempo y conocimientos enseñados.
- A Licenciado Jorge Matute, por su cariño y disposición incondicional en todo momento de la elaboración.
- A Dr. Edgar Kestler, por la ayuda y asesoría brindada.
- A los encargados del Departamento de Archivo, del Hospital General San Juan de Dios, por el tiempo brindado y la ayuda.
- A mis grandes maestros de la Carrera de Medicina, agradezco el conocimiento, experiencias, cariño, consejos y motivación brindada en toda etapa de la carrera, infinitas gracias.

Resumen

Antecedentes. Los defectos del tubo neural (DTN) constituyen un grupo de malformaciones congénitas frecuentes en cualquier parte del mundo. En Guatemala se tiene alta incidencia (2.34 por mil nacidos vivos). (5) Estos con significativa frecuencia se presentan y constituyen una causa importante de morbi-mortalidad en el primer año de vida. Los DTN tienen su origen tempranamente en la vida embrionaria, es decir cuando aún la mujer no sabe con exactitud si está embarazada.

Objetivo. Caracterizar a pacientes con defectos del tubo neural.

Diseño. Descriptivo, transversal.

Lugar. Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala 2009 a 2013.

Materiales y Métodos. Revisión de expedientes.

Resultados. Se incluyó 479 expedientes, donde el sexo femenino predominó (55%) y 76% con edad de 0-30 días. De los DTN predominó el mielomeningocele (65%), la variante abierta es la más común (50%) y el lugar más frecuente: dorso-lumbar; seguido por lipomielomeningocele (9%); encefalocele (8%); raquisquisis (3%), y por último anencefalia (1%). Se encontró 57% de niños con hidrocefalia, de los cuales el tipo no comunicante fue mayor. La hidrocefalia estaba presente en el 70% de los pacientes con mielomeningocele.

Conclusiones. La prevención es la acción prioritaria para disminuir la incidencia de DTN. El enriquecimiento de alimentos con ácido fólico, disminuir la desnutrición crónica, la suplementación con ácido fólico en mujeres en edad fértil, y la asistencia temprana y adecuada a la mujer embarazada, son medidas de gran impacto que podrían disminuir este tipo de defectos congénitos.

Palabras Clave. *Defectos del tubo neural, mielomeningocele, encefalocele, lipomeningocele, raquisquisis, anencefalia, hidrocefalia, prevención.*

Contenido

1.	Introducción	1
2.	Justificación	3
3.	Marco Teórico	5
3.1.	Guatemala	5
3.2.	Antecedentes de las malformaciones congénitas	8
3.3.	Defectos del tubo neural.....	10
3.3.1.	Embriología del sistema nervioso central	11
3.3.2.	Etiología	12
3.3.3.	Epidemiología.....	13
3.3.4.	Factores de Riesgo	15
	Tabla 1: Factores de riesgo de defectos del tubo neural	15
3.3.4.1	Ácido fólico	17
3.3.5.	Clasificación	19
3.3.6.	Definición de defectos del tubo neural más frecuentes.....	20
3.3.7.	Diagnóstico.....	27
3.3.8.	Prevención.....	28
3.3.9.	Tratamiento.....	29
3.3.10.	Morbilidad	30
3.4.	Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios por Dra. Mannucci	31
4.	Objetivos	32
5.	Metodología	33
6.	Criterios de inclusión y exclusión	35
7.	Definición y operacionalización de variables.....	36
8.	Instrumento.....	39
9.	Procesamiento y análisis de datos	40
I.	Metodología estadística.....	40
II.	Indicadores (variables)	40
10.	Análisis y resultados.....	46
11.	Aspectos éticos.....	63

12.	Conclusiones	64
13.	Recomendaciones	65
14.	Bibliografía.....	66
15.	Anexos	71
15.1.	Boleta de Recolección de datos.....	71

1. Introducción

Los defectos del tubo neural (DTN) constituyen un grupo de malformaciones congénitas frecuentes en cualquier parte del mundo. Estos con significativa frecuencia se presentan y constituyen causa importante de morbi-mortalidad en el primer año de vida.

Los defectos del tubo neural son causados por la falta de cierre del tubo neural, lo cual tiene 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 cierran de último, son los más vulnerables para presentar anomalías. Consecuentemente la mayoría de los DTN ocurren en estas áreas. (1)

La 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. (1)

La anencefalia y el mielomeningocele, pueden causar la muerte en los primeros días de vida, o producir invalidez permanente. (2) Para países no desarrollados como Guatemala los costos hospitalarios con cargo a la familia, el sistema de salud pública y a la sociedad en conjunto son cuantiosos.

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por 1,000 nacidos vivos, y al menos 53 de 1,000 nacidos vivos tienen una enfermedad con vínculo genético. (3)

El ácido fólico tiene relación en el proceso de neurulación embrionaria; cuantiosas investigaciones han demostrado que suministrar ácido fólico a mujeres en edad fértil, puede prevenir en un 50-70% los DTN. (9)

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.

En Guatemala factores de riesgo de origen nutricional (deficiencia de ácido fólico antes y durante el embarazo) y toxinas en alimentos pueden estar asociados; a ello puede deberse que los DTN se presentan con mayor frecuencia en áreas geográficas rurales, las cuales son deprimidas económicamente.

El objetivo general de este trabajo consistió en caracterizar a pacientes con defectos del tubo neural, atendidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios de 2009 a 2013. Todo esto como problema de salud pública perinatal del país, que representa múltiples costos para el individuo, la familia y la sociedad.

Se escogió la Unidad debido a que es el centro de referencia nacional, para atender pacientes con cualquier tipo de defectos del tubo neural, la cual es dirigida por la neurocirujana Dra. Graciela Mannucci, desde 2010.

El presente trabajo de tesis se realizó adquiriendo los registros de pacientes atendidos de 2009 a 2013, registrados en el libro de ingresos de la Unidad, luego se solicitaron los expedientes de dichos pacientes en base a listas realizadas por año al Departamento de Archivo, para lo cual se solicitaron expedientes diariamente para llenar la boleta elaborada por la autora (ver anexo), en la cual se obtuvieron los datos de la madre y del recién nacido; se excluyeron todas las boletas que no coincidieron con el nombre del paciente, que no se encontraron en el momento de la recopilación de los datos, y las incompletas; en total se obtuvieron 591 boletas, de las cuales 479 cumplieron con los criterios de inclusión y se trabajó con ellas.

Por medio del Centro de Investigación Epidemiológica en Salud Sexual y Reproductiva-CIESAR, Hospital General San Juan de Dios, se obtuvo asesoría y software EPI INFO, con lo cual se realizó formato para la introducción de las boletas, las cuales fueron codificadas e ingresadas para su posterior análisis e interpretación.

2. Justificación

Hace más de treinta años, algunos investigadores sugieren que la ingestión de ciertas vitaminas durante el embarazo disminuía la incidencia de defectos congénitos. Desde entonces han demostrado los estudios que si la mujer embarazada consume ácido fólico en dosis adecuadas durante el período previo y durante el embarazo, disminuye el riesgo de tener un hijo con defectos de cierre del tubo neural. (7,8)

El control prenatal es uno de los elementos indispensables para prevenir y tratar patologías maternas que pueden afectar el desarrollo y condición del feto, así como patologías propias de éste que puedan condicionar la morbimortalidad materna y perinatal.

En los países en vías de desarrollo como Guatemala, la morbilidad neonatal se considera un indicador de deficiencia en salud pública debido a su alta incidencia, aunado al hecho de que la implementación de programas de control prenatal ha sido en muchos casos deficiente, las visitas clínicas prenatales irregulares, y las barreras en la atención temprana condicionadas por múltiples factores, todo esto condiciona una mala respuesta a los cuidados materno infantiles.

“Entre el 50 al 70% de los defectos del tubo neural pueden evitarse con la simple administración de ácido fólico o derivados al menos tres meses antes de la gestación y durante los tres primeros meses del embarazo, ya que el tubo neural se forma en las primeras tres o cuatro semanas de gestación”, ha señalado Luis Cabero, presidente de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. (9)

En el país la mortalidad infantil es uno de los indicadores para evaluar el nivel de salud de la población, donde en promedio para el 2008, el 67% de mortalidad infantil fue ocupado por anomalías congénitas del tubo neural, siendo en orden de importancia: mielomeningocele con 35%, espina bífida oculta con 23%, anencefalia con 22%, meningocele con 12%, encefalocele con 8% y otros defectos asociados con hidrocefalia. (5)

En Guatemala se tiene alta incidencia (2.34 por mil nacidos vivos), según estudios realizados de este tipo de anomalías. (5)

Existen barreras importantes en la atención temprana de recién nacidos con defectos del tubo neural, que dificultan el tratamiento óptimo y oportuno para mejorar la sobrevivencia, y reducir las morbilidades asociadas.

En Guatemala como en la mayoría de países centroamericanos, no se cuenta con adecuada información sobre la magnitud de los defectos congénitos prevenibles por ácido fólico, entre ellos los defectos del cierre del tubo neural.

Entre las barreras importantes para la atención temprana de pacientes con DTN podemos considerar: la falta de expansión de cobertura en salud a nivel rural, el nivel socioeconómico bajo, la cultura, la falta de información en la población en general, como en el personal de salud, entre otras. Por lo que se hace necesaria la implementación de sistemas de vigilancia epidemiológica de defectos del tubo neural, para conocer con exactitud hacia donde deben dirigirse las acciones para disminuir la incidencia de dichos defectos.

Guatemala es un país con alta incidencia de recién nacidos con DTN, motivo por el cual surge el interés de realizar este estudio con el fin de consolidar datos, formar estadísticas, analizarlas y crear informe sobre las características que tienen los pacientes; todo esto con el fin de fomentar acciones y estrategias para promover la vigilancia y evaluar los DTN en el país. Recordando que el vínculo madre-hijo no pueden esperar para que las políticas y programas enfocados en prevenir los defectos del tubo neural se hagan realidad en el país.

3. 1. Marco Teórico

3.1.1.1. Guatemala

Oficialmente llamada República de Guatemala, país situado en América Central, que cuenta con cultura autóctona, producto de la herencia maya y la influencia castellana durante la época colonial. (22)

El país limita al oeste y al norte con México, al este con Belice y el Golfo de Honduras, al sur con El Salvador, al sureste con el Océano Atlántico, y al oeste con el Océano Pacífico. (22)

República de Guatemala	
Gentilicio	guatemalteco (a)
Superficie	108.889 Km ²
Porcentaje de agua	1.6%
Porcentaje de tierra	98.4%
Capital	Ciudad de Guatemala, oficialmente Nueva Guatemala de la Asunción
Departamentos	22
Municipios	333
Habitantes aproximados al 2015	16,154,186
Población Rural	42.8%
Población Urbana	57.2%
Indígena y Garífuna	40.3%
Ladinos	59.7%
Idioma oficial	Español
Idiomas mayas	22
Forma de gobierno	Democrático
Presidente	Otto Pérez Molina
Vice-Presidente	Alejandro Maldonado Aguirre
Fecha de independencia	15 de septiembre de 1821
Religión predominante	Católica
Moneda	Quetzal
Clima	Cálido, tropical
Recursos naturales del país	Níquel, madera, pesca, chicle, energía hidráulica

Guatemala en geografía física es en gran parte montañosa, la mayoría de origen volcánica. Atravesada en su parte central por la Cordillera de los Cuchumatanes y

parte sur de la Sierra Madre. Se encuentra en el puesto 107 en la lista de extensión territorial por países. (22)

La biodiversidad ecológica, paisajes, raíces culturales y tradiciones son un gran atractivo para el turismo. (22)

Cuenta con amplia diversidad cultural, la cual se manifiesta por la pluralidad de lenguas, creencias religiosas, práctica de manejo de la tierra, arte, música, estructura social, entre otros. (23)

La cumbre más elevada del país es el volcán Tajumulco (4,220 msnm). El territorio está situado sobre tres placas tectónicas o partes de ellas: el bloque Maya de la placa de América del Norte, el bloque Chortís de la placa del Caribe y la parte norte de la placa del Coco, de las tres las dos primeras son continentales y la última es oceánica. (23)

Existe variedad de climas, en la meseta central es templado con una media de 15° C en todo el año. El clima de las regiones costeras es más tropical, con una temperatura media de 28.3° C. La estación de lluvias se presenta entre mayo y noviembre. (24,25)

El uso de la tierra en el país:

- Tierra de cultivos: 12%
- Cultivos permanentes: 5%
- Pastizales permanentes: 24%
- Bosques: 54%
- Otros: 5%

La política actual está regida por la Constitución Política de la República de Guatemala de 1985 y reformada en 1933 en la que se establece a Guatemala como un Estado libre, independiente y soberano. Su sistema de gobierno es republicano, democrático y representativo. Cuenta con 3 organismos: ejecutivo, legislativo y judicial. (21)

La organización político administrativa está organizada en 8 regiones, 22 departamentos y 333 municipios. (21)

La economía es la novena a nivel latinoamericana. El sector más grande lo representa la agricultura, siendo Guatemala el mayor exportador de cardamomo a nivel mundial, el quinto exportador de azúcar y el séptimo de café. (26)

La mayoría de la población es rural, aunque la urbanización cada día aumenta en proporción.

Según estadística nacional, la tasa de crecimiento de la población es de 2.63% por año. (21)

La tasa de mortalidad infantil: 47.03 muertes por 1,000 nacidos vivos. (21)

Esperanza de vida al nacer:

General: 66 años

Mujeres 69 años

Hombres 64 años.

El total de la tasa de fertilidad son 5 nacidos por mujer. (21)

Los grupos étnicos que presentan a la República de Guatemala son:

- Mestizo: 45%
- Indígena: 40%
- Blanco: 15%

El alfabetismo del país se determina por la población mayor de 15 años que puede leer y escribir. La población total de alfabetos es de 79.6%, de los cuales la masculina constituye la gran mayoría. (21).

3.2. Antecedentes de las malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas han estado presentes durante toda la historia de la humanidad. Se cuenta con evidencia paleontológica y arqueológica de individuos con alguna malformación, los cuales en su época fueron considerados monstruos, quedando plasmados en el arte y folclore de los pueblos antiguos.

Existe la ciencia de la teratología, encargada del estudio de las malformaciones congénitas, la cual fue implementada tiempo atrás según varios estudios de los que encontramos: el estudio de Schwalbe (1906), que trata de las malformaciones de los hombres y animales; en 1943 el estudio de Gregg describe la rubéola como agente embriopático, luego el estudio de Lenz (1962) describe las anomalías relacionadas con la talidomida. (14)

Posteriormente se establecieron las bases científicas de la patogenia de las malformaciones congénitas; se propuso crear una organización internacional formada por más de 20 países, la cual se encarga del estudio y registro de los defectos congénitos. Por lo que surgió el Registro Internacional para el Monitoreo de Malformaciones Congénitas Externas (Clearing-House). (14)

Una malformación es toda alteración de la morfología producida en uno o varios órganos o sistemas, y que se encuentra presente en el momento del nacimiento. Unas pueden ser adquiridas por un factor externo, que afecta al embrión o feto durante el período de gestación, y otras son congénitas, producidas por defectos en los genes, que son de carácter hereditario. (9,15, 16)

Las malformaciones congénitas tienen un carácter permanente y su tratamiento inmediato no es posible. Algunas se pueden corregir mediante procesos quirúrgicos complejos, con el objetivo de mejorar la función y estética del recién nacido.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), se define anomalía 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. (19)

Según datos y cifras de la OMS

- En cifras aproximadas, las anomalías congénitas afectan a 1 de cada 33 lactantes y causan 3.2 millones de discapacidades al año.
- Se calcula que cada año 270,000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a alguna anomalía congénita.
- Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, la familia, el sistema de salud y la sociedad.

- Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.
- Las anomalías congénitas pueden tener origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos no se identifica su causa.
- Mediante la vacunación temprana de las mujeres durante la infancia y los años fértiles se pueden prevenir aproximadamente 110,000 casos de síndrome de rubéola congénita.

Es posible prevenir anomalías congénitas; por lo que es fundamental la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo, la vacunación y los cuidados prenatales pertinentes. (19).

3.3. Defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural (DTN) o encéfalo-mielo-disfagia, ocurren cuando hay un cierre incompleto del tubo neural durante la embriogénesis del feto, entre los 22 y 25 días de gestación, lo cual ocasiona la aparición de malformaciones externas o internas de grado variable, que se acompañan de trastornos clínicos, de acuerdo al tamaño y localización del defecto. Estos pueden ocurrir de forma aislada o formando parte de un síndrome de múltiples malformaciones congénitas. (9, 10,18)

Las anomalías derivadas del cierre defectuoso del tubo neural van desde alteraciones estructurales graves, hasta deficiencias funcionales, debidas a la acción de factores desconocidos en fases tardías del embarazo. (29)

La mayoría de los defectos de la médula espinal son consecuencia del cierre anormal de los pliegues neurales, en el curso de los 22 a 25 días del desarrollo, estas anomalías no sólo afectan al desarrollo del sistema nervioso central, sino que también interfieren con la inducción y morfogénesis de los arcos vertebrales y la bóveda craneal, con lo que pueden verse afectadas las meninges, vértebras, cráneo, músculos y la piel. (29,30)

Los errores en el cierre del tubo neural suelen encontrarse a nivel de los neuroporos craneal y caudal, lo cual se traduce como defectos en la región craneal o lumbar baja o sacra del sistema nervioso central, aunque también pueden afectar otras regiones. (30)

La falta de cierre del tubo neural altera la inducción de los esclerotomos de forma que los arcos vertebrales que lo recubren no se desarrollan por completo ni se fusionan a lo largo de la línea media dorsal para cerrar el canal raquídeo. Al canal vertebral abierto resultante se le llama: espina bífida. (29, 30)

Se han realizado varios estudios, y las causas precisas de los DTN aún son desconocidas, sin embargo, se ha evidenciado la asociación de numerosos factores de riesgo; entre los más importantes se encuentran: la radiación, fármacos antiepilépticos como: el ácido valpróico y carbamazepina, trastorno nutricional por deficiencia de ácido fólico, sustancias químicas como: alcoholismo materno y determinantes genéticas, entre otros. (14, 15,16)

3.3.1. Embriología del sistema nervioso central

El sistema nervioso central (SNC) se desarrolla a partir de la placa neural, que es una zona engrosada del ectodermo embrionario, que aparece alrededor del 18vo. día de gestación, en el período de embrión trilaminar, como parte de la inducción de la notocorda y del ectodermo circulante. (18)

Alrededor del 18vo. día del desarrollo, la placa neural se invagina a lo largo del eje longitudinal del embrión, para formar el surco neural con los pliegues neurales a ambos lados. Al final de la tercera semana los pliegues neurales se empiezan a fusionar de modo que la placa neural se convierte en el tubo neural alrededor de los días 22 y 25. Dos tercios craneales del tubo neural representan el encéfalo, y un tercio caudal, lo que será la médula espinal. (16,18)

La fusión de los pliegues neurales se desarrolla de manera variable a partir del área que será la unión del tallo cerebral con la médula espinal, y en dirección craneal y caudal simultáneamente. Por lo que, el tubo neural se encuentra temporalmente abierto en ambos extremos y se comunica libremente con la cavidad amniótica. (18)

El orificio craneal llamado neuroporo craneal, se cierra alrededor del día 25 y el neuroporo caudal se cierra unos días más tarde, el día 27 aproximadamente. Las paredes del tubo neural se engrosan para formar el encéfalo y la médula espinal, y la luz del tubo neural se convierte en el sistema ventricular del encéfalo y en el conducto del epéndimo de la médula espinal. (18)

El desarrollo anormal del encéfalo no resulta raro debido a la complejidad embriológica y puede estar relacionado a la alteración de la morfogénesis o histogénesis del SNC, secundario a estímulos genéticos o ambientales.

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. (10,18)

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. (10,18)

3.3.2. Etiología

La etiología de los defectos del tubo neural (DTN) es multifactorial, lo que incluye factores genéticos, ambientales y nutricionales. (3, 7, 8, 9,10)

Conocidos	Sospecha
<ul style="list-style-type: none">• Consumo materno de alcohol• Ingestión de talidomida• Diabetes materna• Exposición prenatal a radiación• Hereditario• Deficiencia de zinc o ácido fólico• Consumo de ácido valpróico	<ul style="list-style-type: none">• Hipertermia materna• Ingesta de alucinógenos• Ingesta de antiepilépticos• Exposición prenatal a rubéola• Cromosopatías 13 y 18• Uso de plaguicidas• Uso excesivo de ácido acetilsalicílico

A pesar que se han estudiado múltiples factores asociados a DTN no se conoce con certeza las causas exactas que los originan.

3.3.3. Epidemiología

A principio de la década de los ochenta se estimó en el mundo una prevalencia de 13.1 casos de DTN por 1,000 abortos, y 10 casos por 1,000 nacidos vivos. (31)

Actualmente se estima que la prevalencia de las formas más comunes de los DTN (anencefalia y espina bífida) es de 300,000 casos al año en el mundo, aunque varían entre países; se ha evidenciado hace aproximadamente dos décadas un declive en la frecuencia de los DTN, principalmente en países desarrollados. (32)

A pesar que la disminución se relaciona en parte con la interrupción del embarazo luego de la detección ecográfica y los niveles de alfa-feto proteína; su reducción se debe principalmente al consumo de ácido fólico. Por ejemplo: 1. La prevalencia de DTN en Seattle EE.UU. fue de 5 por 10,000 entre 1981 y 1982, aminorándose a 0.5 por 10,000 nacimientos en 2010; 2. La prevalencia en Inglaterra y Gales paso de 38 por 10,000 nacimientos a 1.4 por 10,000 nacimientos desde 1997. En ambos casos el descenso estuvo relacionado con la fortificación de alimentos de consumo masivo con ácido fólico. (33,34)

En Argentina luego de la fortificación de la harina de trigo con ácido fólico en 2003, descendió la mortalidad por anencefalia y espina bífida en un 67.8%. (35)

En Chile después de fortificación de las harinas en el año 2000, los casos de DTN disminuyeron en 51.9%. (36)

El impacto en el consumo en edad fértil de ácido fólico en la prevención de DTN es independiente del origen étnico de las mujeres. En EE.UU., luego de la fortificación de las harinas en 1988, la prevalencia de DTN disminuyó tanto en hispanos como en no hispanos. En contraste con las diferencias étnicas reportadas en varios estudios que obedecen a las diferencias en el estatus socioeconómico y al acceso limitado a los servicios de salud de grupos minoritarios. (37)

Anualmente nacen en el mundo 500,000 niños con algún DTN, incidencia que presenta diferencias étnicas y geográficas. Su prevalencia puede llegar de 7-10% durante el primer año de vida, lo que contribuye de manera importante en las discapacidades del desarrollo; y son responsables de aproximadamente 20-40% de muertes ocurridas en el primer año de vida. Se estima que al final del primer año de vida se detectan hasta en 7%. (19)

La incidencia mundial de defectos congénitos se encuentra entre 25 y 62 por 1,000 nacidos vivos. Dependiendo del entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto congénito, se puede detectar entre 50-85% mediante ultrasonido en la etapa pre-natal. (4)

Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central en 90% de los casos son debidos a defectos de cierre del tubo neural que puede abarcar una pequeña

zona o la totalidad del mismo. Los tipos más comunes son: anencefalia, espina bífida y encefalocele, que representan el 95% de los casos. (4)

Los defectos del tubo neural con 20.6% constituyen la segunda causa de malformaciones congénitas, superadas únicamente por las malformaciones cardíacas con 29.6%. (3).

Según el Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos (CDC), cada año hay cerca de 300,000 embarazos afectados por DTN en todo el mundo. (11)

Los defectos del tubo neural tienen una frecuencia de 1 en 2,000 nacidos vivos, de los cuales el 95% de ellos no tienen antecedentes familiares conocidos. El ácido fólico puede prevenir hasta un 50-70% estos defectos. (7).

En Guatemala, si bien se carece de estadísticas precisas, se estima la incidencia anual en 2.34 por mil nacidos vivos, de acuerdo con un estudio reciente en el que se evaluaron 85,195 nacimientos hospitalarios. Las regiones más afectadas parecieran ser las del occidente del país, probablemente por deficiencia nutricional, tóxicos ambientales y algunos componentes genético-étnico. (5)

La mortalidad infantil en Guatemala es uno de los indicadores importantes para evaluar el nivel de salud de la población, se tiene un promedio de 67% ocupando por anomalías congénitas del tubo neural, siendo en orden de importancia:

- Mielomeningocele con 35.03%
- Espina bífida oculta con 23.35%
- Anencefalia con 21.83%
- Meningocele con 12.18%
- Encefalocele con 7.61%
- Otros defectos asociados con hidrocefalia. (5)

3.3.4. Factores de Riesgo

Desde la antigüedad se ha tratado de identificar la causa y el origen de las malformaciones congénitas, las cuales se atribuían a acciones de la naturaleza, castigo de los dioses, pactos con demonios, brujas o era una acción satánica, las cuales repercutían contra los niños, padres y familiares.

Ambroise Pare en 1579 en su obra “Cirugía”, menciona como causa de los defectos del tubo neural (DTN), la interacción de varios factores; por lo que se constituye la primera teoría de origen multifactorial, la cual es utilizada ahora para explicar la causa de estas anomalías. (14).

El Centro de Control y Prevención de Enfermedades (CDC), refiere que los tipos más comunes de DTN son de origen multifactorial, los cuales ocurren por predisposición genética a la malformación, cuyo desencadenante es un factor de riesgo ambiental. Entre los cuales se menciona: (11)

- Exposición teratógena por parte de la madre o el padre.
- Estado nutricional de la madre.
- Diabetes mellitus insulino dependiente en la embarazada.
- Obesidad materna diagnosticada médicamente.
- Enfermedad infecciosa en los primeros tres meses de gestación.
- Uso de medicamentos anticonvulsivos por parte de la madre en los tres primeros meses de gestación (ácido valproico y carbamazepina).

El mayor riesgo de DTN por parte de la madre se relaciona a muchas sustancias químicas que pueden atravesar la barrera placentaria y llegar al embrión en el período de mayor riesgo entre los días 15 y 30 de gestación. (3, 8, 9,16)

Tabla 1: Factores de riesgo de defectos del tubo neural

Factor	Portador	Mecanismo
Ácido fólico	Madre	Mutación genética de la enzima 5,10-metiltetrahidrofolato reductasa
Exposiciones ambientales	Ambos	Daño genético antes y después de la concepción
Tóxicos (exposición 3 meses previos a la procreación)	Padre	<ul style="list-style-type: none">• Daño a células germinales antes de la concepción• Presencia de toxinas en los fluidos seminales• Contaminación de la ropa de trabajo con exposición secundaria de la madre

Pesticidas y metales pesados, solventes, radiaciones ionizantes y gases anestésicos	Madre	<ul style="list-style-type: none"> • Daño genético antes y después de la concepción (Residencia cercana a depósitos tóxicos hasta de 3 km de distancia).
Diabetes mellitus	Madre	<ul style="list-style-type: none"> • Inhibición de la glicólisis fetal • Deficiencia funcional del ácido araquidónico • Deficiencia del mioinositol en el desarrollo del embrión • Alteración de la vesícula vitelina • Concentraciones > al 8% de hemoglobina glicosilada • Reducción de niveles plasmáticos de factores de crecimiento (desarrollo cerebral) secundario a hipoglicemia
Uso de antiepilépticos (ácido valproico y carbamazepina)	Madre	Anomalías del sistema nervioso central (1.5%)
Infecciones: citomegalovirus, rubéola y herpes congénito	Madre	Infecciones en el primer trimestre del embarazo
Nivel socioeconómico	Ambos	Factor nutricional
Ocupación agrícola, exposición a radiación ionizante, mercurio y productos de limpieza	Padre	Daño genético antes y después de la concepción

Fuente: Manual de Procedimientos Estandarizados para la Vigilancia Epidemiológica, Dirección General de Epidemiología, México. (10)

3.3.4.1. Ácido fólico

El ácido fólico es una vitamina del grupo B, que actúa como sustrato para la transferencia de compuestos unicarbonados, por lo que, esta juega un papel importante en la síntesis de aminoácidos, como la metionina y los ácidos nucleicos. (7,17)

Los niveles de ácido fólico se relacionan con la cantidad de crecimiento tisular, y la deficiencia de éste conduce a graves anomalías del desarrollo intrauterino. (7)

También se ha estudiado que los niveles bajos de folatos exacerban el defecto de un trastorno genético subyacente. (17)

Existe una teoría en base a la susceptibilidad de los defectos del tubo neural (DTN), la cual dice: que no se basa principalmente a la carencia alimentaria del folato, sino a un error congénito del metabolismo de los folatos, lo que ocasiona una acumulación significativa de homocisteína y ésta a la vez produce una alteración enzimática que es la causante de los DTN. (12)

Los fibroblastos de fetos con DTN presentan con mayor frecuencia una mutación genética relacionada con la termolabilidad de la enzima 5,10-metiltetrahidrofolato reductasa, esta cataliza la reducción de 5,10-metiltetrahidrofolato, que es un precursor de la cadena de reacciones de metilación de sustancias de interés biológico en la síntesis del DNA. (12)

Las personas con la variante termolábil tienen una reducción del 50% en la actividad enzimática, elevación de la homocisteína sérica, folato sérico por debajo de lo normal. Por lo que, se ha informado que el suplemento con ácido fólico puede hacer que disminuya la homocisteína sérica en personas con termolabilidad de la enzima. (12)

Estudios experimentales han permitido establecer que la suplementación con esta vitamina a mujeres en etapa pre y perinatal (cuatro semanas antes de la concepción hasta la duodécima semana de gestación), reduce hasta en un 50% el riesgo de presentar DTN en el recién nacido. (7, 9, 12,13)

A pesar de la evidencia del ácido fólico en la prevención de los DTN, existe un porcentaje de casos que se les denomina “no prevenibles con ácido fólico”, en los que se debe de reconocer la influencia de otros factores de riesgo. (7, 9, 12,13)

Según la CDC desde la fortificación obligatoria de los alimentos con ácido fólico en 1998, los defectos del tubo neural disminuyeron en un 30-40%. Aun así, muchas mujeres siguen sin consumir suficiente ácido fólico. (2)

Las medidas que se han tomado según la CDC, para 1998, todos los productos alimenticios a base de cereal enriquecidos que fueron comercializados en los

Estados Unidos, debían de tener 140 microgramos de ácido fólico por 100 gramos. Además permitió añadir ácido fólico a los cereales para desayuno, sémola de maíz, leche de fórmula, alimentos médicos y alimentos para dietas especiales. (2)

La fortificación obligatoria no se aplica a la harina de maíz para tortillas, pan integral y productos a base de harina de maíz fabricados en otros países, por lo que, en estos países aun presentan tasas altas de hijos afectados por DTN.

Se debe tomar en cuenta que el embarazo causa deficiencia de ácido fólico debido a la elevada demanda del feto en su desarrollo, y que ésta tarda meses en generarse. (12)

3.3.5. Clasificación

Se clasifican los defectos del tubo neural en:

1. **Defectos cefálicos:** relacionados al cráneo.
2. **Defectos caudales:** relacionados a la columna vertebral.
 - 2.1. **Defectos abiertos:** si el tejido neural está expuesto o cubierto sólo por una membrana.
 - 2.2. **Defectos cerrados:** si el defecto está cubierto por piel normal. (1,10)

3.3.6. Definición de defectos del tubo neural más frecuentes

a) Espina bífida

La espina bífida es un defecto ocasionado por el cierre inadecuado del neuroporo posterior, que se presenta al faltar la fusión de los arcos vertebrales a nivel de la línea media y que normalmente se limita a una sola vértebra. (10)

Puede ocurrir en cualquier región de la columna vertebral, aunque se observa con mayor frecuencia a nivel lumbar y sacro. (17)

Se clasifica en:

1. Espina bífida oculta

Es la forma más leve de espina bífida, ésta se presenta por falta de fusión de los arcos de una o más vértebras sin hernia de meninges. Constituye aproximadamente el 10% de todas las formas de espina bífida. (38)

El defecto del arco vertebral está causado por un cierre incompleto de las mitades embrionarias, que no crecen, ni se fusionan en el plano medio con normalidad. (3,10)

El defecto en los arcos vertebrales está cubierto de piel y por lo regular no compromete el tejido nervioso subyacente. Se puede encontrar con mayor frecuencia a nivel de las vértebras L5 o S1. Generalmente es asintomática, y en su forma más leve el único indicio, podría ser un pequeño orificio acompañado de pelo, o nevos en el sitio del defecto. (3,10)

No suele producir síntomas clínicos, puede pasar inadvertido durante muchos años, y en un pequeño porcentaje de recién nacidos suelen tener defectos funcionalmente relevantes.

Muy rara vez se asocia a fístulas de líquido cefalorraquídeo, si llegara a presentarse son causantes de meningitis a repetición. Ésta forma se encuentra en un 10-15% sobre todo al afectar la primera vértebra sacra. (14)

La falta de fusión de los arcos vertebrales se encuentra en un 5-10% de la población normal. Estudios genéticos indican que las causas de esta malformación podrían ser distintas de las causas de las formas más graves de espina bífida. (30, 38)

Los arcos neurales son inducidos por la placa del techo del tubo neural, con la medición del gen MSX-2. Por lo que, pareciera ser que la espina bífida oculta es en realidad un problema local de inducción. (30)

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. Este término incluye un amplio espectro clínico de malformaciones: quistes dermoides o epidermoides, quistes entéricos intraespinales, lipomas lumbosacros, la diastematomielia (malformación que consiste en una hendidura sagital que divide a la médula espinal en dos hemimédulas cada una envuelta en su propia piamadre) y el síndrome de la médula anclada que es la anomalía más frecuente. (39)

Lipomielomeningocele

Representa un tipo de defecto del tubo neural cerrado, consistente en un defecto espinal, en el que la columna vertebral está marcada por una malformación de grasa. (39)

En algunos pacientes hay pocos o ningún síntoma, en otros la malformación causa parálisis incompleta con disfunción urinaria e intestinal. (39)

Se caracteriza por lipoma, banda fibromuscular y piel intacta. Es una masa formada de grasa subcutánea contigua a la placa neural a través del disrafismo posterior. Las raíces nerviosas no pasan a través del lipoma, y cruzan el espacio subaracnoideo para salir del conducto vertebral. El espacio subaracnoideo está aumentado. (42)

El lipoma regularmente se localiza fuera de la duramadre (extradural) y se continúa con la grasa subcutánea. (42)

La interfaz placa-lipoma fuera del canal y un espacio subaracnoideo amplio orientan el diagnóstico. No se asocia a la malformación de Arnold Chiari II, pero en casos se ha observado la malformación igual Arnold Chiari I. Se pueden asociar malformaciones vertebrales e infrecuentemente anomalías anorectales y gastrointestinales. (42)

El síndrome de médula anclada está con mayor frecuencia asociado a este defecto. (42)

2. Espina bífida quística

Representa el tipo de espina bífida grave.

Consiste en un defecto que comprende el prolapso de la médula espinal y/o meninges, a través de un defecto en los arcos vertebrales y la piel. Se le

denomina quística por el saco de aspecto quístico característico de esta anomalía. La mayoría se localiza en la región lumbosacra, aunque puede ocurrir en cualquier lugar de la columna vertebral. (38)

Se divide en:

Meningocele

Es un tipo de espina bifida quística, se le llama meningocele cuando el saco contiene meninges (duramadre y aracnoides), y líquido cefalorraquídeo, que protruyen desde el canal vertebral en la región afectada. (30,38)

En el meningocele puede faltar la duramadre en la zona del defecto, y la aracnoides sobresale por debajo de la piel. Sin embargo la posición de la médula espinal y las raíces raquídeas se conserva normal. (30,38)

Los síntomas neurológicos pueden ser leves, aunque también pueden existir anomalías de la médula espinal y cursar con síntomas neurológicos graves. (40)

Mielomeningocele

El mielomeningocele es una forma grave de espina bífida quística, se caracteriza porque el saco contiene además de líquido cefalorraquídeo y meninges, médula espinal y/o raíces nerviosas. (30,38)

Se asocia a menudo a un defecto neurológico importante, inferior al nivel del saco prolapsado. Este déficit se debe a la incorporación de médula espinal y tejido nervioso en la pared del saco que altera el desarrollo de las fibras nerviosas. (10, 30,38)

En el mielomeningocele, la médula espinal protruye o queda completamente desplazada hacia el espacio subaracnoideo, que hace el relieve. (30)

Pueden estar cubiertos por piel o por una membrana delgada que se rompe con facilidad. (40)

Los pacientes que presentan esta patología puede que no sea mortal, pero cuando son formas muy graves producen alteraciones motoras y neurológicas mentales que requieren tratamiento multidisciplinario durante el resto de la vida. Estas anomalías pueden estar asociadas a hidrocefalia y/o malformación de Arnold-Chiari, entre otras alteraciones. (41)

Se pueden asociar a craneolacunias (desarrollo defectuoso de la bóveda craneal). Esto provoca áreas no osificadas hundidas en la superficie interna de los huesos planos de la bóveda craneal. (40)

Fármacos como el ácido valpróico, aumentan el riesgo de mielomeningocele. (16)

b) Raquisquisis o mielosquisis

Es el defecto más grave de los defectos del tubo neural, y se trata de la fisura de la columna vertebral, la cual se produce antes de los 28 días de gestación. (10, 39)

Se caracteriza por una hendidura amplia del raquis generalmente asociada a anencefalia y que deja al descubierto la médula espinal, la cual frecuentemente no se encuentra bien formada. (10,39)

Se desarrolla porque los pliegues neurales no se unen, ya sea por inducción defectuosa por parte de la notocorda o por la acción de agentes teratogénicos sobre las células neuroepiteliales, estos pliegues neuronales no se elevan y persisten en forma de una masa aplanada de tejido nervioso. La médula espinal está representada por una masa aplanada de tejido. (10, 39, 40)

Esta malformación al igual que la anencefalia son incompatibles con la vida del ser humano. (10,17)

c) Anencefalia o craneorraquisquisis

La anencefalia es otra de las formas más graves de los defectos del tubo neural.

Es un defecto de cierre del tubo neural, caracterizado por ausencia de la bóveda craneana (huesos del cráneo), cuero cabelludo, el hueso occipital, y la presencia de un encéfalo rudimentario; debido a una falla del neuroporo cefálico para cerrarse adecuadamente. (10,17)

Se produce una malformación en la que el encéfalo está representado por una masa dorsal expuesta de tejido neural indiferenciado. (18)

Se clasifica en:

1. **Meranencefalia:** ausencia parcial del encéfalo.
2. **Holoanencefalia:** ausencia total del encéfalo.

La anencefalia se caracteriza por la falta de cierre de la porción cefálica del tubo neural, por lo que no se forma la bóveda del cráneo, lo que deja al descubierto el cerebro mal formado. Más adelante este tejido se degenera y queda una masa de tejido necrótico. Dado que el feto carece del mecanismo

de control para la deglución, los dos últimos meses del embarazo se caracterizan por hidramnios. (38)

Los embriones anencéfalos suelen sobrevivir hasta estadios avanzados de la vida intrauterina o llegan a término, pero mueren pocas horas o días después del parto. (17)

d) Cráneo bífido

Defecto del tubo neural que se encuentra en el grupo de trastornos debidos a una falla en la formación del cráneo, generalmente asociados a malformaciones del encéfalo. Estos defectos se sitúan habitualmente en la línea media y su localización puede ser nasal, frontal, parietal u occipital.

Se clasifica en:

1. Encefalocele o encefalomeningocele

El encefalocele es la herniación de meninges, duramadre, con o sin parte del encéfalo a través de un defecto óseo de tamaño importante, que puede ser de milímetros hasta varios centímetros. (10,17)

Puede ser: occipital, cervical o frontal. (10,17)

Cuando el tejido cerebral herniado contiene parte del sistema ventricular, se le llama: encéfalomeningohidrocele.

2. Craneomeningocele:

Este defecto se caracteriza por la herniación de las meninges a través de un defecto pequeño, generalmente situado a nivel occipital. (10,17)

e) Hidrocefalia

El término hidrocefalia deriva de las palabras griegas: hidro que significa agua, y céfalo que significa cabeza. (46,47)

Es una condición en la que la principal característica es, la acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el cerebro. Esta acumulación excesiva se produce por la dilatación anormal del sistema ventricular, que a su vez ocasiona aumento de la presión intracraneana, lo cual resulta dañino para el parénquima cerebral. (46,47)

Los trastornos en la producción, circulación y absorción del LCR son los que provocan la dilatación del sistema ventricular. (46,47)

Se clasifica en:

Hidrocefalia comunicante

La hidrocefalia comunicante ocurre cuando el flujo del LCR se bloquea después de salir de los ventrículos al espacio subaracnoideo.

Se denomina comunicante porque el LCR aún puede fluir entre los ventrículos, que permanecen abiertos. La reabsorción del LCR puede estar alterada en las vellosidades aracnoideas por infección o hemorragia. (46,47)

Dependiendo de la velocidad de instauración y de la edad del paciente, puede ser una hidrocefalia aguda, que puede complicarse con herniación cerebral, o una hidrocefalia crónica, con signos y síntomas de aparición lenta e hipertensión endocraneana. (46,47)

Los criterios clínicos de sospecha diagnóstica son: trastornos de la marcha, demencia (curso con retraso mental en los niños y demencia en los adultos) e incontinencia urinaria. (46,47)

Hidrocefalia no comunicante

La hidrocefalia no comunicante, llamada también hidrocefalia “obstructiva”, se produce cuando el flujo del LCR se ve bloqueado a lo largo de una, o más de las vías estrechas que conectan los ventrículos. (46,47)

Una de las causas más comunes de hidrocefalia no comunicante es la estenosis acueductal, y es la causa más frecuente de hidrocefalia congénita que afecta aproximadamente a 11,000 nacimientos con obstrucción del acueducto de Silvio (conducto entre el tercero y cuarto ventrículo). Otra causa es la malformación de Arnold Chiari, asociada o heredada como rasgo ligado al cromosoma X. (46,47)

También puede ser causada por tumores localizados en el tronco del encéfalo, cerebelo y región pineal, o por hemorragias cerebrales y subaracnoideas o cicatrices post meningitis. (46,47)

f) Síndrome de Dandy-Walker

Es una anomalía congénita que suele aparecer en la infancia y se caracteriza principalmente por la presencia de: hidrocefalia, alteraciones en el desarrollo del vermix cerebeloso y dilatación quística del cuarto ventrículo, lo que produce un agrandamiento de la fosa posterior. (43)

La etiología de este síndrome es muy heterogénea, en algunos casos se describe como causa un gen recesivo, y en otros la exposición durante el primer trimestre de embarazo al sarampión, citomegalovirus, toxoplasmosis, alcohol y la isotretinoina. (44)

El síndrome de Dandy-Walker es más frecuente en el sexo femenino, con una relación de 3:1 y su incidencia se estima entre 1 cada 25,000 y 1 cada 30,000 respectivamente, este síndrome engloba el 10% de todos los casos de hidrocefalia. (45)

En la mayoría de los casos la clínica suele aparecer durante la infancia (la hidrocefalia obstructiva es la más frecuente), lo que conlleva la aparición de un aumento del perímetro cefálico y un occipucio prominente, también puede acompañarse de otras anomalías, como distrofia muscular o alteraciones oculares, entre otras. (43,44)

La presencia de signos cerebelosos, como la ataxia o el nistagmo son frecuentes, así como la espasticidad, la hipotonía o las convulsiones. El diagnóstico de esta enfermedad en la edad adulta es poco frecuente y su diagnóstico suele ser un hallazgo casual tras estudios por imagen de clínica relacionados con la fosa posterior y que refiere el paciente con mayor o menor intensidad en función de la clínica. (44,45)

3.3.7. Diagnóstico

Período prenatal

- Detección sérica de alfafetoproteína.
- Acetilcolinesterasa en líquido amniótico.
- Ecografía prenatal.

Durante el tiempo que el tubo neural se encuentra abierto en sus dos extremos, se comunica libremente con la cavidad amniótica; sustancias como la alfafetoproteína y acetilcolinesterasa, son excretadas al líquido amniótico, por lo que se pueden detectar como marcadores bioquímicos, en líquido amniótico o en el suero materno. (1, 3, 4, 8)

Cuando hay concentraciones elevadas de estos marcadores, o cuando un examen de ultrasonido ordinario lleva a sospechar la presencia de defecto del tubo neural, se requiere de ultrasonido de alta resolución para hacer diagnóstico definitivo y específico. (1, 3, 4, 8)

Período postnatal

- Historia.
- Exploración física completa.

Dependiendo del defecto del tubo neural que se trate, se utilizan diversos medios diagnósticos, siendo de los más utilizados: el ultrasonido, la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética; todos con el fin de identificar los elementos que están involucrados en el defecto, y conocer la severidad del mismo. (8)

3.3.8. Prevención

La prevención consiste en brindar: consejos genéticos y pruebas diagnósticas prenatales a todas las mujeres, con o sin antecedentes personales o familiares de embarazos con defectos del tubo neural. Se sabe que las mujeres con antecedentes tienen el 10% de probabilidad de tener hijos con algún DTN. (9, 13, 15)

Los programas de educación en salud deben orientarse en la suplementación de toda mujer en edad fértil con sulfato ferroso y ácido fólico, y en mujeres embarazadas acudir a control prenatal estricto. (6)

Los programas de atención prenatal en Guatemala se encuentran establecidos desde hace varios años, pero estos deben fortalecerse en aspectos como: diagnóstico oportuno y notificación de casos de DTN, para identificar focos de alta incidencia, así como en la prevención de recurrencia o nuevos casos. (5,6)

Según el Center of Disease Control and Prevention (CDC), todas las mujeres en edad reproductiva deben consumir 400 microgramos de ácido fólico al día para prevenir dos graves y frecuentes defectos congénitos: espina bífida y anencefalia. (11)

3.3.9. Tratamiento

Manejo inicial de pacientes con defectos del tubo neural

- Mantener en posición prono.
- Colocar aposito estéril y húmedo con suero fisiológico en el defecto.
- Traslado a centro asistencial especializado antes de las 12 horas de nacimiento, para tratamiento oportuno y evitar complicaciones. (4,8,20)

Manejo quirúrgico

- Cierre del defecto lo más pronto posible.
- Monitoreo de la presión intracraneana, si es necesario
 - Drenaje ventricular: colocación de la válvula de derivación ventrículo-peritoneal.
- Manejo multidisciplinario
 - Neurocirugía
 - Pediatría
 - Urología
 - Genética
 - Ortopedia
 - Fisioterapia
 - Asistencia social. (4,8,20)

3.3.10. Morbilidad

Las morbilidades más frecuentes que se encuentran en pacientes con DTN son:

- Retraso mental en 10-15%
- Dificultad en la marcha, anomalías en miembros inferiores
- Paraplejía
- Disfunción vesical e intestinal
- Defectos en el desarrollo neurológico
- Anomalías cardíacas
- Anomalías cráneo cerebral
- Arnold Chiari
- Anomalías genitales
- Deformidades vertebrales
- Síndrome dismorfo genético (20)

3.4. Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios por Dra. Mannucci

La Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia fue fundada en el año 2010 por la Dra. Graciela Mannucci, neurocirujana de origen argentino y nacionalidad guatemalteca, que labora en el Hospital General San Juan de Dios. Esta Unidad depende de la Sección de Cirugía Pediátrica, del Departamento de Cirugía.

La unidad inicia después de varios años de lucha por su creación, ya que se contaba únicamente con el Consultorio Multidisciplinario de Espina Bífida (COMUDEB) donde los niños recibían el mismo día la atención de diez especialidades diferentes que el paciente necesita para su tratamiento integral hasta la adolescencia.

La Dra. Mannucci por medio de gestiones realizadas en la iniciativa privada; logró remodelar un área del segundo nivel de Pediatría que anteriormente funcionaba como sala de operaciones del área de Pediatría; hasta conseguir donaciones que permitieron construir La Unidad de Espina Bífida, la cual funciona como servicio de internación, y fue inaugurada el 18 de junio del 2010.

Meses después, en 2011, la Dra. Mannucci solicitó al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social complementar el nombre agregándole: “Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia”, ya que también trataban a pacientes con hidrocefalia.

En función, esta Unidad es un centro de referencia de toda la República de Guatemala y del sector privado, a la cual refieren a pacientes que nacen con DTN, ya que cuenta con un equipo multidisciplinario para el tratamiento integral.

El objetivo de la Unidad es: operar a los recién nacidos con espina bífida abierta en las primeras 12 horas de vida para reducir el daño neurológico y a los pacientes con espina bífida cerrada en los primero 4 meses de su diagnóstico y proporcionar atención postoperatoria de calidad a todos los pacientes.

La Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia cuenta con espacio para encamamiento de los recién nacidos, clínica, enfermería, baños y sala de aislamiento. En 2007, el Club Rotario Guatemala del Este, donó equipo especial para realizar las operaciones y apoyó la construcción de la Unidad. En tanto, la Asociación Diplomática donó el equipo y mobiliario necesario para el funcionamiento.

Por todo el crecimiento la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, recibe pacientes de todos los departamentos de Guatemala y del área privada que solicitan traslado a la Unidad, ya que es la única en el país que se enfoca en el tratamiento integral de los pacientes con defectos del tubo neural. (28)

4. Objetivos

Objetivo General

- Caracterizar pacientes con defectos del tubo neural atendidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios de 2009 a 2013.

Objetivos Específicos

- Estimar la morbilidad proporcional de los defectos del tubo neural.

5. Metodología

Diseño del estudio

Estudio: descriptivo, transversal.

Unidad de análisis

Registro de pacientes durante 2009 a 2013.

Población y muestra

La totalidad de registros de pacientes con DTN atendidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, del Hospital General San Juan de Dios en 2009 a 2013 fue de 591, de los cuales únicamente se pudo trabajar con 479 registros completos, ya que algunos no correspondían con los pacientes, no se encontraban en el archivo al momento de la recolección de datos, o se encontraba incompleta la información requerida para el llenado completo de la boleta (Ver anexo).

Se recolectaron los datos de pacientes en el libro de ingreso y en el de seguimiento de la Unidad, los cuales contenían el nombre del paciente, número de registro, edad, y nombre de la madre; con ellos se realizó el pre-llenado de las boletas y clasificación según año de los mismos.

Luego se elaboraron dos listados en formato word: uno que correspondía a los pacientes vivos, y el otro a los muertos; estos listados contenían: número de registro, nombre del paciente por año, y fecha de defunción si aplicaba; las cuales fueron entregadas al Departamento de Archivo del Hospital General San Juan de Dios, así mismo carta de autorización por parte de la Universidad Rafael Landívar, para poder proceder a la realización del trabajo de campo, y agradecer la ayuda brindada con la utilización de los expedientes enlistados.

Se adquirían aproximadamente 20 expedientes al día, los cuales se verificaban con: el registros y nombre del paciente correcto, luego se llenaban las boletas en su totalidad, clasificándolas por año.

Para lo cual se logró recolectar:

Año 2009 = de 109 registros, se recolectaron 104 boletas completas.

Año 2010 = de 118 registros, se recolectaron 96 boletas completas.

Año 2011 = de 119 registros, se recolectaron 96 boletas completas.

Año 2012 = de 131 registros, se recolectaron 92 boletas completas.

Año 2013 = de 114 registros, se recolectaron 91 boletas completas.

TOTAL = 591 registros y 479 boletas completas.

Se logró recolectar el 81% de los registros.

La recolección de datos duro aproximadamente 5 meses, luego se le asignó codificación a todas las variables contenidas en la boleta, posteriormente se codificaron manualmente y separaron por año.

Para finalizar se creó una plantilla de la boleta codificada, en el programa EPI INFO, para ingresar todos los datos, y posteriormente analizarlos.

6. Criterios de inclusión y exclusión

Criterios de inclusión

- Se incluyeron todas las boletas presentes en el archivo, con información correcta, y completa de los pacientes atendidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia de 2009 a 2013.

Criterios de exclusión

- Se excluyeron las boletas que no se encontraban en el archivo, al momento de la recolección de los datos.

7. Definición y operacionalización de variables

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable y escala de medición	Indicador o unidad de medida
Edad	Tiempo de vida transcurrido desde el nacimiento	Se calculará la edad a partir de la fecha de nacimiento	Cuantitativa de razón	<ul style="list-style-type: none"> • Días
Sexo	Diferencia biológica entre hombre y mujer basada en sus características sexuales	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal Dicotómicas	<ul style="list-style-type: none"> • Femenino • Masculino
Estado civil	Situación de la persona determinada por la relación de familia, proveniente del matrimonio, que establece derechos y deberes	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal, Politómica	<ul style="list-style-type: none"> • Soltera • Casada • Unión de hecho • Divorciada
Escolaridad	Tiempo durante el cual un alumno asiste a recibir clases y se valida por el Ministerio de Educación	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal Politómica	<ul style="list-style-type: none"> • No estudio • Primaria • Básicos • Diversificado • Universidad
Ocupación	Trabajo asalariado al servicio de un empleador	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal Politómica	<ul style="list-style-type: none"> • Ama de casa • Estudiante • Trabajadora
Dirección	Lugar de residencia	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Departamento • Municipio • Comunidad

Sector	Área urbanizada o no, dependiendo de la densidad de la población, extensión e infraestructura	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal Dicotómica	<ul style="list-style-type: none"> • Urbano • Rural
Antecedentes familiares	Patologías presentes en familiares de primera y segunda línea	Presencia de antecedentes familiares	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad crónica • Defectos del tubo neural • Neoplasia
Antecedentes obstétricos	Historia de sucesos importantes de la madre durante el/los embarazo/s	Presencia de antecedentes obstétricos	Cuantitativa, discreta, Numérica	<ul style="list-style-type: none"> • Gestas • Partos • Cesáreas • Aborto • Total de hijos nacidos vivos • Total de hijos nacidos muertos
Control prenatal	Conjunto de acciones y procedimientos destinados a la prevención, diagnóstico y tratamiento de los factores que pueden condicionar morbi-mortalidad materna y perinatal.	Haber llevado control del embarazo	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Si o No
Ácido fólico	Vitamina del grupo B, sus niveles se relacionan con la cantidad de crecimiento tisular y la deficiencia de este conduce a graves anomalías del desarrollo intrauterino	Haber tomado ácido fólico durante el tiempo de gestación	Cualitativa y Cuantitativa,	<ul style="list-style-type: none"> • Si o No • Meses

Diagnóstico prenatal	Variedad de técnicas realizadas para determinar la salud y condición del feto	Si se realizó diagnóstico de algún defecto del tubo neural antes del nacimiento	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Si o No
Edad gestacional	Tiempo de amenorrea a partir del primer día de la última menstruación, al momento del nacimiento	Dato obtenido del registro	Cuantitativa, discreta, Numérica	<ul style="list-style-type: none"> • Semanas
Tipo de parto	Tipo de expulsión del feto maduro	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • PES • CSTP
Lugar donde se resolvió el parto	Lugar donde se atendió a la madre durante el parto	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal Politómica	<ul style="list-style-type: none"> • Casa • CAP • C.S. • P.S. • Casa de comadrona • Hospital
Lugar de nacimiento	Región del país en la que se dio el nacimiento	Dato obtenido del registro	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Departamento
Defectos del tubo neural	Patología que presenta un cierre incompleto del tubo neural durante la embriogénesis del feto	Presentar alguno de los Defectos del Tubo Neural	Cualitativa, nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Si o No
Tratamiento quirúrgico	Procedimiento realizado en sala de operaciones para la corrección de anomalías del tubo neural e hidrocefalia	Tratamiento realizado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia	Cualitativa, nominal Politómica	<ul style="list-style-type: none"> • Correctivo • Correctivo + colocación de válvula • Colocación de válvula
Días transcurridos del nacimiento al tratamiento quirúrgico	Resta de la fecha del tratamiento quirúrgico menos la fecha de nacimiento	Se calculará mediante la fecha del tratamiento quirúrgico – fecha de nacimiento	Cuantitativa, discreta, Numérica	<ul style="list-style-type: none"> • Días

8. Instrumento

La técnica que se utilizó para la recolección de los pacientes con defectos del tubo neural atendidos durante el año 2009 a 2013, en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, dirigida por la Dra. Mannucci del Hospital General San Juan de Dios; fue la elaboración de una boleta de recolección de datos creada personalmente, de acuerdo a los objetivos planteados en la investigación.

Se realizaron visitas semanales a la Unidad, para afinar datos y aprobación del instrumento por parte de la Dra. Mannucci y el Lic. Matute asesores de la investigación realizada, de forma que se pudo captar toda la información deseada para el llenado adecuado de las boletas.

La boleta constó de dos partes: la primera parte contenía los datos generales de la madre, incluyendo antecedentes de importancia maternos, antecedentes obstétricos, control prenatal y datos del parto. En la segunda parte fueron los datos generales del recién nacido, incluyendo diagnóstico, tratamiento quirúrgico, causas de retraso en el tratamiento y diagnóstico, seguimiento y egreso. (Ver anexo)

9. Procesamiento y análisis de datos

I. Metodología estadística

Debido a que el objetivo general del estudio fue caracterizar pacientes con defectos del tubo neural, el análisis estadístico es principal.

Para ello, se construyeron indicadores (variables) para agrupar de mejor forma los pacientes y sus madres; ya con ellos se calcularon medias y porcentajes, según correspondía, y se calculó intervalos de confianza al 95%¹.

Se consideró importante conocer la presencia de asociación entre alguna de las características epidemiológicas de la madre, clínicas (relacionadas al parto), y características del recién nacido con el tipo de defecto; se llevaron a cabo los cruces, evaluando la asociación con pruebas de Chi cuadrado.

En los resultados se presentan solo aquellos que fueron estadísticamente significativos ($P < 0.05$).

Con el software EPI INFO versión 6.04d se construyeron los indicadores y se obtuvo la estadística descriptiva y resultados con Chi cuadrado.

II. Indicadores (variables)

II.1 Indicadores de las características de la madre

1. **EdadM:** media de la edad de la madre (en años).
2. **GedadM:** grupos de edad:
 - a. 14 a 17 años
 - b. 18 a 25 años
 - c. 26 a 35 años
 - d. 36 a 45 años
3. **Pareja:** mujer que vive:
 - a. Con pareja: casada o unida.
 - b. Sin pareja: viuda, soltera, o divorciada.
4. **Gescol:** grupos de mujeres según su escolaridad:
 - a. Ninguna educación o hasta 3^o primaria.
 - b. 4^o a 6^o primaria.

¹ Intervalo de confianza para variables cualitativas, usando fórmula de Fleiss J. 1981. Statistical Methos for Rates and Proportions, 2nd Ed. Pp14

- c. Secundaria: básicos, diversificado; y universitario (hay solo 5 casos con nivel universitario).
- 5. **Trabaja:** grupos de mujeres según su ocupación:
 - a. Ama de casa.
 - b. Trabajadora.
 - c. Estudiante.

II.2 Indicadores de las características de la familia

1. **Región:** grupos de familias según dónde viven: (las regiones corresponden a ocho regiones que se divide el país):
 - a. Región I o Metropolitana: Departamento de Guatemala.
 - b. Región II o Norte: Alta Verapaz, Baja Verapaz.
 - c. Región III o Nororiental: Chiquimula, El Progreso, Izabal, Zacapa.
 - d. Región IV o Suroriental: Jalapa, Jutiapa, Santa Rosa.
 - e. Región V o Central: Chimaltenango, Escuintla, Sacatepéquez.
 - f. Región VI o Suroccidental: Retalhuleu, San Marcos, Sololá, Suchitepéquez, Totonicapán, Quetzaltenango.
 - g. Región VII o Noroccidental: Huehuetenango, Quiché.
 - h. Región VIII o Petén: Petén.
2. **Afam1:** grupos de familias según si tienen algún antecedente familiar:
 - a. Con algún antecedente: enfermedad crónica, defectos del tubo neural, neoplasias.
 - b. Sin antecedente.
3. **Sector:** según sector que habita:
 - a. Urbano: ciudad o centro del departamento.
 - b. Rural.

II.3 Indicadores de la historia obstétrica de la madre

1. **Gestas:** grupos de mujeres según la cantidad de gestas que ha tenido:
 - a. Una a tres.
 - b. Cuatro o más (el máximo es un caso de 12, y hay otros tres casos más con 11).
2. **Pnat:** grupos de mujeres según ha tenido al menos un parto natural:
 - a. Ha tenido al menos un parto natural.
 - b. No ha tenido parto natural.
3. **Pcesar:** grupos de mujeres según ha tenido al menos una cesárea:
 - a. Ha tenido al menos una cesárea.
 - b. No ha tenido cesárea.
4. **Aborto:** grupos de mujeres según ha tenido al menos un aborto:
 - a. Ha tenido al menos un aborto.
 - b. No ha tenido aborto.

5. **CP:** grupos de mujeres que tuvieron control prenatal con el niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia:
 - a. Tuvo control prenatal.
 - b. No tuvo control prenatal.
6. **DXPRE:** grupos de mujeres según le dieron un diagnóstico prenatal:
 - a. Con diagnóstico prenatal.
 - b. Sin diagnóstico prenatal.
7. **USG:** grupos de mujeres según se hicieron ultrasonido:
 - a. Con ultrasonido.
 - b. Sin ultrasonido.
8. **AF:** grupos de mujeres según tomaron ácido fólico con el niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia:
 - a. Tomaron ácido fólico.
 - b. No tomaron ácido fólico.

II.4 Variables del parto del niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia

1. **TP1:** grupos de mujeres según el tipo de parto:
 - a. Eutócico simple.
 - b. Cesárea.
2. **LugarPa:** grupos de mujeres según el lugar dónde fue el parto:
 - a. Servicio de Salud del MSPAS (Puesto, Centro, Hospital) (incluye dos casos que nacieron en ambulancia).
 - b. Clínica privada o IGSS.
 - c. Casa de la mujer, casa de la comadrona, o CAP cantonal.
3. **PersoPa:** grupos de mujeres según la persona que atendió el parto:
 - a. Comadrona.
 - b. Médico.
 - c. Enfermera o paramédico.
 - d. Familiar.
4. **DepDif:** grupos de mujeres que tuvieron el parto en un departamento diferente al que viven:
 - a. Tuvieron el parto en el departamento donde viven.
 - b. Tuvieron el parto en departamento diferente de donde viven.

II.5 Indicadores de las características del niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia

1. **EG:** edad gestacional (en semanas)
2. **Sexo:** según diferencia biológica entre hombre y mujer:
 - a. Femenino.
 - b. Masculino.
 - c. Ambiguo (que se encontró 1 caso).

3. **Término:** grupos de niños según su edad gestacional:
 - a. Prematuro: menor o igual a 36 semanas (hubo un caso de 32 y tres de 34).
 - b. A término: 37 a 41 semanas.
 - c. Post término: más de 41 semanas (hubo dos casos de 41 y un caso de 42).
4. **EdadIng:** edad en que fueron ingresados a la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia (en días).
5. **GEdadIng:** grupos de niños según la edad en que ingresaron a la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia:
 - a. 0 a 30 días.
 - b. 31 a 180 días.
 - c. 181 a 365 días.
 - d. 366 a 730 días.
 - e. 731 a 1,460 días.
 - f. 1,461 o más días.
6. **TXQX1:** grupos de niños según recibieron tratamiento quirúrgico:
 - a. No recibieron tratamiento quirúrgico.
 - b. Recibieron tratamiento quirúrgico.
7. **TTXQX:** tipo de tratamiento quirúrgico brindado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia:
 - a. Correctivo.
 - b. Correctivo más colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal.
 - c. Colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal.
8. **DTXQX:** edad en que fueron tratados en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia (en días).
9. **GDTXQX:** grupos de niños según la edad en que fueron tratados en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia:
 - a. 0 a 30 días.
 - b. 31 a 180 días.
 - c. 181 a 365 días.
 - d. 366 a 730 días.
 - e. 731 a 1,460 días.
 - f. 1,461 o más días (el valor más alto es 4,789 días).
10. **Egreso:** grupos de niños según el egreso que tuvieron:
 - a. Defunción:
 - Por comorbilidad (choque séptico, infección nosocomial, meningitis).
 - Por anomalía o defecto (hidrocefalia, defecto tubo neural, síndrome dismorfogenético).
 - b. Médico /seguimiento COMUDEB.
 - c. Contraindicado.

- d. Fugado.
- e. Contra-referencia.
- f. Abandono / trabajo social.

II.6 Indicadores de los defectos del tubo neural

1. **ANENC:** niños con anencefalia.
2. **MMC:** niños con mielomeningocele.
3. **TMMC:** tipo de mielomeningocele.
 - a. Abierto
 - b. Cerrado
4. **LUGMMC:** lugar del mielomeningocele:
 - a. Cervical
 - b. Dorsal
 - c. Dorso-lumbar
 - d. Lumbar
 - e. Lumbo-sacro
 - f. Sacro
5. **ENCEF:** niños con encefalocele.
6. **LENCEF:** lugar del encefalocele:
 - a. Occipital
 - b. Frontal
 - c. Parietal
 - d. Otros:
7. **LMMC:** niños con lipomielomeningocele.
8. **LLMMC:** lugar del lipomielomeningocele:
 - a. Cervical
 - b. Dorsal
 - c. Dorso-lumbar
 - d. Lumbar
 - e. Lumbo-sacro
 - f. Sacro
9. **RAQUIS:** niños con raquisquisis.
10. **AIM:** niños con ano imperforado.
11. **IESFIN:** niños con incontinencia de esfínter.
12. **IIESFIN:** inicio de la incontinencia de esfínteres:
 - a. Desde el nacimiento
 - b. Se desarrolló con el tiempo
13. **HIDROC1:** niños con hidrocefalia.
14. **TIPOHIDRO:** tipo de hidrocefalia:
 - a. Comunicante
 - b. No comunicante
15. **DANDY:** niños con Dandy Walker.
16. **OTRAS:** niños con otras anomalías:

- a. **OTRA1:** con paraplejia
 - b. **OTRA2:** con anomalías en miembros inferiores
 - c. **OTRA3:** con anomalías cardíacas
 - d. **OTRA4:** con anomalías en el cráneo cerebral
 - e. **OTRA5:** con Arnold Chiari
 - f. **OTRA6:** con anomalías renales / urinarias
 - g. **OTRA7:** con síndrome dismorfo genético
 - h. **OTRA8:** con deformidad vertebral
 - i. **OTRA9:** con anomalías genitales
17. **TotDefec:** media de la cantidad de anomalías que presentan los niños:
- a. Presentan solo una
 - b. Presentan dos o tres
 - c. Presentan cuatro o cinco

Tasa de incidencia:

División del número de casos por departamento, entre la población menor de 1 año de cada uno,

Fórmula: $\frac{\text{Número de casos en el departamento}}{\text{Población menor de 1 año del departamento}} \times 10,000$ habitantes

10. Análisis y resultados

El estudio se llevó a cabo con información de un total de 479 pacientes.

Cuadro 1: Indicadores de las características de la madre n=479

Característica		Media o Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
			Límite inferior	Límite superior
Media de la edad de la madre (en años)		24.2 años	23.7 años	24.8 años
Grupos según la edad de la madre	14 a 17 años	16%	13%	20%
	18 a 25 años	48%	43%	52%
	26 a 35 años	27%	23%	32%
	36 a 45 años	9%	7%	12%
Mujer que vive con pareja	Sin pareja (divorciada, soltera, o viuda)	22%	19%	26%
	Con pareja (casada o unida)	78%	74%	82%
Grupos según la escolaridad (hay solo 5 casos con nivel universitario)	Ninguna o hasta 3º primaria	38%	34%	43%
	4º a 6º primaria	37%	33%	42%
	Secundaria (básicos, diversificado, universitaria)	25%	21%	29%
Grupos según ocupación	Ama de casa	75%	71%	79%
	Trabajadora	18%	15%	22%
	Estudiante	7%	5%	9%

La media de edad de las madres es de 24.2 años, la mayoría en rango de 18 a 25 años, y un pequeño porcentaje de 36 a 45 años, lo que contrasta con bibliografías que indican que a mayor edad de la madre, mayor riesgo de DTN.

El 27% de las madres son analfabetas; lo que denota la falta de educación formal en la población femenina del país; la mayoría son amas de casa.

Cuadro 2: Indicadores de las características de la familia n=479

Característica		Media o Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
			Límite inferior	Límite superior
Región (n=477)				
Región I Metropolitana	Guatemala	19%	16%	23%
Región II Norte	TOTAL	20%	17%	24%
	Alta Verapaz	18%	15%	22%
	Baja Verapaz	2%	1%	4%
Región III Nororiente	TOTAL	17%	14%	21%
	Chiquimula	6%	4%	9%
	El Progreso	2%	1%	4%
	Izabal	6%	4%	8%
	Zacapa	3%	2%	5%
Región IV Suroriente	TOTAL	6%	4%	9%
	Jalapa	2%	1%	3%
	Jutiapa	3%	1%	5%
	Santa Rosa	2%	1%	3%
Región V Central	TOTAL	11%	8%	14%
	Chimaltenango	4%	3%	7%
	Escuintla	4%	3%	7%
	Sacatepéquez	2%	1%	4%
Región VI Suroccidental	TOTAL	14%	11%	18%
	Retalhuleu	1%	0.3%	2%
	San Marcos	5%	3%	7%
	Sololá	3%	1%	5%
	Suchitepéquez	2%	1%	4%
	Totonicapán	0.4%	0.1%	2%
	Quetzaltenango	3%	2%	6%
Región VII Nor-Occidental	TOTAL	6%	4%	9%
	Huehuetenango	2%	1%	3%
	El Quiché	5%	3%	7%
Región VIII Petén	El Petén	7%	5%	9%
Extranjeros		0.4%	0.1%	2%
Según sector que habita	Urbano	29%	25%	34%
	Rural	71%	66%	75%
Grupos según si tienen algún antecedente familiar	Sin antecedente	85%	82%	88%
	Con antecedente	15%	12%	18%

Tipo de antecedente familiar	Enfermedad crónica	11%	9%	14%
	Defectos del tubo neural	1%	0.5%	3%
	Neoplasias	2%	1%	4%

El sector con mayor número de casos con DTN es el rural con 71%, en el cual se incluyó caseríos y aldeas de los departamentos; un 29% representa el sector urbano, en el que se incluyó la cabecera departamental y la ciudad.

Entre las 8 regiones en las que se divide el país, se encontró que la región del Norte es la de mayor número de casos con 20%, del cual el departamento con mayor número es Alta Verapaz con 18% de los casos; lo cual podría tener relación con las fumomicinas presentes en el maíz de las regiones más húmedas del país. Seguido por la región Metropolitana con 19%, que constituye el departamento de Guatemala; en la región Suroccidental se encuentra el departamento de Totonicapán con el número de casos más bajo a nivel general con 0.4%.

Cuadro 3: Tasa de incidencia por departamento n=477

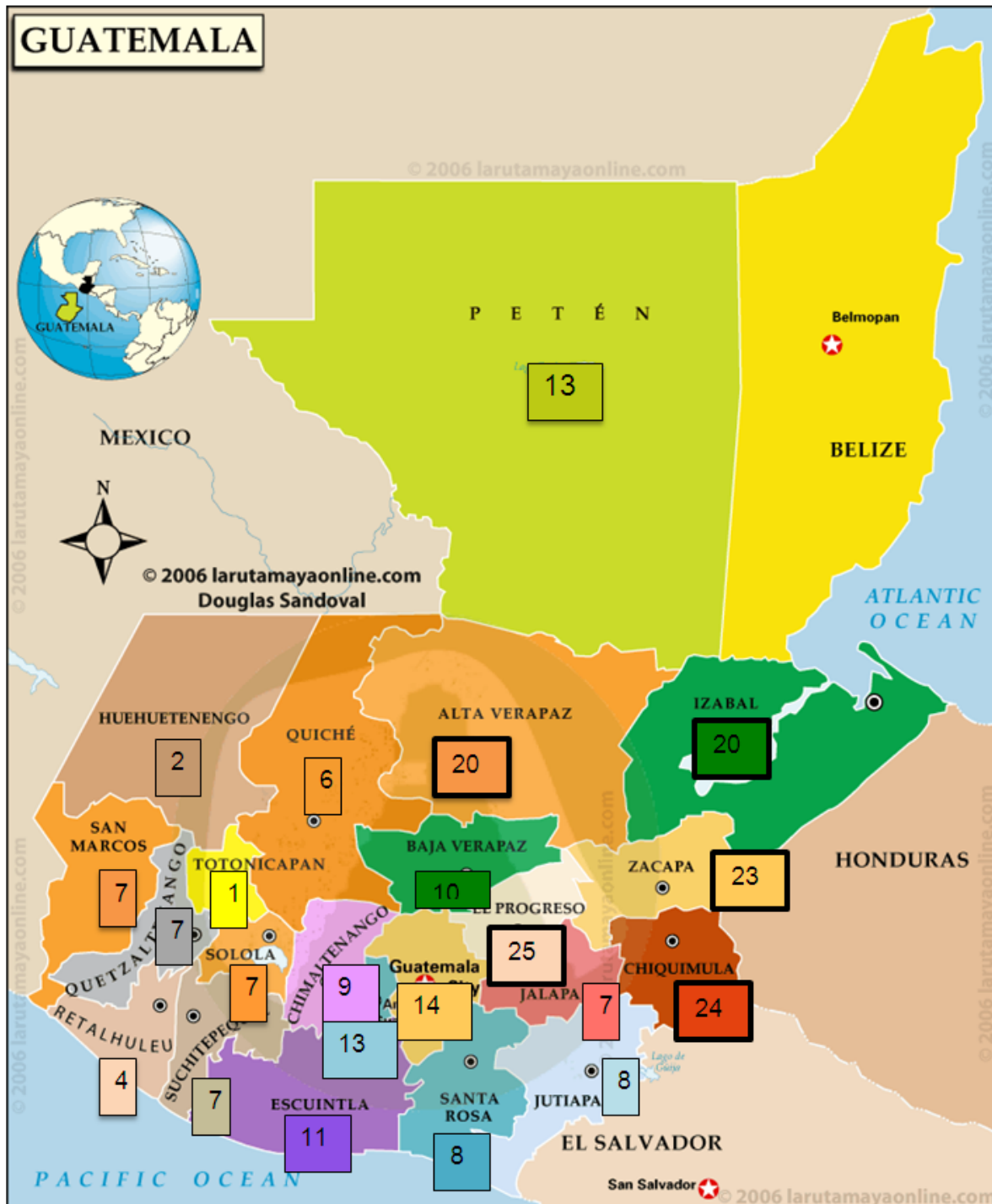
Código	Departamento	Casos	Población <1año	Tasa de incidencia	10,000 nacidos vivos
1	Guatemala	91	65134	0.00139712	14
2	El progreso	11	4382	0.002510269	25
3	Sacatépequez	11	8489	0.001295795	13
4	Chimaltenango	20	22053	0.000906906	9
5	Escuintla	21	18450	0.001138211	11
6	Santa Rosa	8	10648	0.000751315	8
7	Sololá	12	16004	0.000749813	7
8	Totonicapán	2	18251	0.000109583	1
9	Quetzaltenango	16	24155	0.000662389	7
10	Suchitepéquez	11	16782	0.000655464	7
11	Retalhuleu	4	9282	0.000430942	4
12	San Marcos	23	33252	0.000691688	7
13	Huehuetenango	7	37079	0.000188786	2
14	Quiché	22	39782	0.000553014	6
15	Baja Verapaz	10	9572	0.001044714	10
16	Alta Verapaz	86	42626	0.002017548	20
17	Petén	32	24816	0.001289491	13
18	Izabal	27	13269	0.002034818	20
19	Zacapa	14	6109	0.002291701	23
20	Chiquimula	29	12223	0.002372576	24
21	Jalapa	8	11820	0.000676819	7
22	Jutiapa	12	14260	0.000841515	8
23	Otro país	2			
TOTAL en Guatemala		477	458438	0.00104049	10

Se logró obtener una cifra de incidencia a nivel Guatemala de 10 casos por 10,000 habitantes. Lo cual indica que es una patología bastante frecuente, ya que se estima que de mil embarazos, uno tiene como producto recién nacido con defecto del tubo neural.

La tasa de mayor incidencia la obtuvo el departamento de El Progreso con 25 por 10,000 habitantes, donde se deberían de enfocar acciones de prevención en el control prenatal y suplementación previa a mujeres de esa localidad, lo mismo se debe implementar en los departamentos de Chiquimula, Zacapa, Izabal y Alta

Verapaz, con tasas de incidencia de 24, 23, 20 y 20 respectivamente por 10,000 habitantes.

Dibujo 1: Distribución geográfica según tasa de incidencia por 10,000 habitantes n= 477



Cuadro 4: Indicadores de la historia obstétrica de la madre n=479

Característica		Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
			Límite inferior	Límite superior
Grupos de mujeres según la cantidad de gestas que ha tenido	Una a tres gestas	78%	74%	82%
	Cuatro o más gestas	22%	18%	26%
Grupos de mujeres según ha tenido al menos un parto eutócico simple	No ha tenido un parto natural	24%	21%	29%
	Ha tenido al menos un parto natural	76%	71%	79%
Grupos de mujeres según ha tenido al menos una cesárea	No ha tenido cesárea	57%	52%	61%
	Ha tenido al menos una cesárea	44%	39%	48%
Grupos de mujeres según ha tenido al menos un aborto	No ha tenido aborto	95%	93%	97%
	Ha tenido al menos un aborto	5%	3%	7%
Grupos de mujeres que tuvieron control prenatal con el niño ingresado en la Unidad	No tuvo control prenatal	30%	26%	34%
	Tuvo control prenatal	70%	66%	74%
Lugar del control prenatal	Servicio de salud del MSPAS Incluye hospitales	56%	51%	60%
	Clínica privada o IGSS	7%	5%	10%
	comadrona o CAP cantonal	7%	5%	10%

Según datos gineco-obstétricos de las madres se identifica que 22% han tenido 4 o más embarazos, el 57% han tenido parto eutócico simple y un 5% ha tenido algún aborto.

El 30% no llevó ningún tipo de control prenatal y 70% tuvo algún tipo de control prenatal, de las cuales el 7% fue con comadrona. Si bien se conoce que la mujer frecuentemente no asiste tempranamente a control prenatal, ya que no se tiene cultura de planificación familiar, muchas veces llegan a control prenatal con el embarazo avanzado, aproximadamente al faltar dos ciclos menstruales, por lo que se considera tardío para prevenir los DTN.

Grupos de mujeres según se hicieron ultrasonido	No se hicieron ultrasonido	67%	63%	71%
	Se hicieron ultrasonido	33%	29%	37%
Grupos de mujeres según le dieron un diagnóstico prenatal	Sin diagnóstico prenatal	79%	75%	83%
	Con diagnóstico prenatal	21%	17%	25%
Diagnóstico que le dieron	Anomalía fetal inespecífica	2%	1%	4%
	Hidrocefalia	9%	7%	12%
	Defecto del tubo neural	5%	3%	8%
	Hidrocefalia + defecto del tubo neural	4%	3%	7%

Un bajo porcentaje (33%) de las madres se realizó ultrasonido obstétrico, al 21% le dieron diagnóstico prenatal de DTN; lo cual explica que el operador de ultrasonido debe ser capacitado en evidenciar cualquier tipo de DTN, para manejo adecuado y referencia oportuna con la madre a un centro especializado.

Es importante mencionar que:

- El 100% de las mujeres a quienes se les dio un diagnóstico prenatal de anomalía fetal se hizo ultrasonido, mientras que el 16% que no tienen diagnóstico prenatal, se hicieron ultrasonido. Siendo porcentajes estadísticamente diferentes (Chi cuadrado, $p=0.00000$).
- El mayor porcentaje de mujeres con diagnóstico prenatal, llevó control prenatal en una clínica privada o el IGSS (32%), (Chi cuadrado, $p=0.000001$), les sigue quienes fueron a un servicio de salud del MSPAS (29%), y con valores muy bajos quienes tuvieron control prenatal por comadrona/CAP cantonal (6%).
- Es mayor el porcentaje de mujeres con diagnóstico prenatal que han tenido al menos una cesárea (43%), (Chi cuadrado, $p=0.000000$), con respecto al porcentaje de quienes no han tenido cesárea (3%).
- Es mayor el porcentaje de mujeres con diagnóstico prenatal que han tenido al menos un aborto (50%), (Chi cuadrado, $p=0.00133$), con respecto al porcentaje de quienes no han tenido aborto (19%).

Grupos de mujeres según tomaron ácido fólico con el niño ingresado en la Unidad	Sin ácido fólico	43%	39%	48%
	Con ácido fólico	56%	52%	61%
Cantidad de meses con ácido fólico	Uno a cuatro meses	36%	32%	40%
	Cinco a ocho meses	21%	17%	24%

En la toma o suplementación con ácido fólico, se puede concluir que aunque se encuentra un 56% de mujeres que tomaron ácido fólico, no existe la prevención de DTN, ya que se debe de tomar por lo menos 3 meses antes del embarazo y 3 meses después como medida preventiva.

Recordando que en Guatemala no existe cultura de planificación prenatal, las mujeres asisten con el embarazo avanzado, y sin historia previa de consumo de ácido fólico.

Es importante mencionar que:

- El mayor porcentaje de mujeres que tomo ácido fólico como suplemento prenatal, es aquel que llevó control prenatal en una clínica privada o el IGSS (85%), (Chi cuadrado, $p=0.0000000$), a ellas le sigue quienes fueron a un servicio de salud del MSPAS (81%), y con valores más bajos quienes tuvieron control prenatal con comadrona/CAP cantonal (56%), y quienes no tuvieron control prenatal (4%).
- Es mayor el porcentaje de mujeres que toma ácido fólico, el que NO ha tenido al menos un parto eutócico simple (73%), (Chi cuadrado, $p=0.000069$), con respecto al porcentaje de quienes SI han tenido un parto eutócico simple (51%).
- Es mayor el porcentaje de mujeres que toma ácido fólico, el que ha tenido al menos una cesárea (71%), (Chi cuadrado, $p=0.0000001$), con respecto al porcentaje de quienes no han tenido cesárea (45%).

Cuadro 5: Indicadores del parto del niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia n=479

Característica		Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
			Límite inferior	Límite superior
Grupos de mujeres según el tipo de parto del niño en la Unidad	Eutócico simple	57%	52%	61%
	Cesárea	43%	39%	48%
Tipo de cesárea	Por anomalía fetal	19%	16%	23%
	Por posición (transversa/podálica)	6%	4%	8%
	Por cesárea previa	5%	4%	8%
	Por sufrimiento fetal	9%	7%	12%
	Por desproporción céfalo-pélvica	3%	2%	6%
	Por embarazo gemelar	1%	0.3%	2%
Grupos de mujeres según el lugar dónde se resolvió el parto	Servicio de salud del MSPAS	71%	67%	75%
	Clínica privada o IGSS	4%	2%	6%
	Su casa, casa de comadrona o CAP cantonal	25%	22%	29%
Grupos de mujeres según la persona que atendió el parto	Comadrona	22%	18%	26%
	Médico	73%	68%	77%
	Enfermera o paramédico	5%	3%	7%
	Familiar	1%	0.4%	3%
Grupos de mujeres que tuvieron el parto en un departamento diferente al que viven	En el departamento dónde viven	89%	86%	92%
	En departamento diferente	11%	8%	14%

De los pacientes con DTN, se obtuvo que 57% fue producto de parto eutócico simple, y 43% que fue producto de cesárea segmentaria transperitoneal, de las cuales un 19% fue programada por presentar anomalía fetal.

La resolución de la mayoría de estos partos se realizó (71%) en servicios de salud pública, 25% fueron resueltos en casa, de los cuales el 22% fue atendido por comadrona.

Cuadro 6: Indicadores de las características del niño ingresado en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia n=479

Característica		Media o Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
			Límite inferior	Límite superior
Media de la edad gestacional (semanas)		37.7 semanas	37.6 semanas	37.8 semanas
Grupos de niños según su edad gestacional	Prematuro < o = 36 semanas	45%	40%	49%
	A término 37-41 semanas	31%	26%	35%
	Post término >41 semanas	25%	21%	29%
Sexo	Ambiguo	0.2%	0%	1%
	Femenino	55%	51%	60%
	Masculino	45%	40%	49%

En datos del niño con DTN, se obtuvo una media de edad gestacional de 37.7 semanas, de los cuales la mayoría se clasificó como prematuros.

Se identificó que el mayor porcentaje de pacientes (55%) fue de sexo femenino.

Edad en que fueron ingresados a la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia				
La mediana es de 5 días.				
Percentil 25 = 1 día,				
Percentil 75 = 29 días.				
Grupos de niños según edad en que ingresaron a la Unidad	0 a 30 días	76%	72%	80%
	31 a 180 días	14%	11%	17%
	181 a 365 días	6%	4%	8%
	366 a 730 días	2%	1%	4%
	731 a 1,460 días	2%	1%	3%
	1,461 días o más	1%	0.4%	3%
Razones del retraso para llevar al niño a la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia	Nació en hospital o servicio de salud / traslado por referencia	37%	30%	42%
	Falta de recursos económicos o transporte	21%	17%	24%
	Nació en casa	31%	26%	35%
	Se desarrolló en el tiempo	11%	8%	14%
	No desean tratamiento quirúrgico	2%	1%	4%

La mayoría de pacientes son ingresados tempranamente a los 5 días de edad, el

25% consulta antes de 1 día de edad y un 75% antes de los 29 días de edad.

Un 76% de los pacientes son atendidos entre 0 a 30 días de edad. Entre las causas de retraso para llevar al recién nacido se obtuvo que el 37% de ellos nació en hospital o servicio de salud y fue trasladado a la Unidad, luego 31% porque nació en casa, y un 21% por falta de recursos económicos o transporte ocasionaron el retraso en la llegada.

Edad en que fueron intervenidos quirúrgicamente en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia				
La mediana es de 7 días.				
Percentil 25 = 2 día,				
Percentil 75 = 35 días.				
Grupos de niños según la edad en que fueron intervenidos en la Unidad	0 a 30 días	73%	69%	77%
	31 a 180 días	17%	14%	20%
	181 a 365 días	6%	4%	8%
	366 a 730 días	2%	1%	4%
	731 a 1,460 días	2%	1%	3%
	1,461 días o más	1%	0.3%	2%

De los pacientes ingresados en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia, el 73% recibe tratamiento quirúrgico en 0 a 30 días.

Tipo de tratamiento quirúrgico realizado en la Unidad	Correctivo	50%	45%	54%
	Correctivo más colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal	28%	24%	32%
	Colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal	10%	8%	13%
	Ninguno	13%	10%	16%
Razones del retraso para el tratamiento quirúrgico a niño en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia	Salud del niño: Presentó uno de: Alto riesgo para la sobrevida, tratamiento antibiótico, sepsis, desorden hidroeléctrico, infección del tracto urinario, tiempos de coagulación prolongados, caso complicado	37%	32%	41%
	Limitaciones del hospital Presentó uno de: Falta de espacio quirúrgico en quirófano, falta de personal en sala de operaciones, falta de recursos hospitalarios	18%	15%	22%
	No requiere de atención inmediata Presentó uno de: Exámenes complementarios y seguimiento por consulta externa, no requiere tratamiento quirúrgico por el	18%	14%	21%

	momento, se desarrolla con el tiempo, laboratorios complementarios			
	Por referencia Presentó uno de: Tratamiento antibiótico laboratorios en hospital de referencia, tratamiento quirúrgico en hospital de referencia, nace y hospital lo refiere, mal diagnóstico por personal de salud y luego refieren	32%	28%	36%
	Por defunción o egreso contraindicado	6%	4%	8%

El tratamiento correctivo es el que más se practica en la Unidad, las razones por las cuales existe retraso en el tratamiento quirúrgico del pacientes se concluye que la mayoría es debido a la salud del paciente (37%), ya que puede encontrarse descompensado, seguido por causas de referencia (32%) ya que en algunos centros de atención les realizan diversos procedimientos antes de referirlos.

Tipo de egreso	Defunción	13%	10%	16%
	Médico / seguimiento COMUDEB	78%	74%	82%
	Contraindicado	4%	2%	6%
	Fugado	1%	0.3%	2%
	Contra-referencia	3%	1%	5%
	Abandono / trabajo social	2%	1%	4%
Razones de la defunción	Por anomalía o defecto	3%	1%	14%
	Por comorbilidad	10%	6%	16%

Se obtuvo que el 13% de los pacientes atendidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia fallecieron, la mayoría fallece a causa de comorbilidades asociadas; por lo que el equipo multidisciplinario es tan importante para poder tratar a los pacientes de forma integral, y evitar así comorbilidades que le puedan causar la muerte.

El 78% de los pacientes tiene seguimiento por el COMUDEB, y un 2% fue abandonado en la Unidad.

Cuadro 7: Indicadores de los defectos del tubo neural n=479

Indicador	Porcentaje	Intervalo de confianza al 95%	
		Límite inferior	Límite superior
Presencia de anencefalia	1%	0.4%	3%

- La presencia de anencefalia es mayor en mujeres que han tenido un aborto (9%) que en mujeres que nunca han tenido (1%), (Chi cuadrado, $p=0.00636$).

Presencia de mielomeningocele		65%	61%	69%
Tipo de mielomeningocele	Abierto	50%	45%	55%
	Cerrado	15%	12%	19%
Lugar del mielomeningocele	Cervical	1%	0.3%	2%
	Dorsal	5%	4%	8%
	Dorso-lumbar	24%	21%	29%
	Lumbar	14%	11%	18%
	Lumbo-sacro	19%	16%	23%
	Sacro	2%	1%	3%

De los pacientes que presentaron mielomeningocele, el tipo más frecuente es abierto (50%) y el lugar con mayor frecuencia es dorso – lumbar.

Es importante mencionar que:

- El mayor porcentaje de mielomeningocele se encuentra en la región de Petén (84%), seguido de la región Nor-Oriental (79%), y región Norte (75%); las regiones con menos casos son Sur-Oriental (39%) y Guatemala (48%), (Chi cuadrado, $p=0.000002$).
- El mayor porcentaje de mielomeningocele se dio en niños/as post término (75%), seguido de los niños/as a término (66%), y el grupo con menor porcentaje son los prematuros (59%), (Chi cuadrado, $p=0.017706$).
- El mayor porcentaje de mielomeningocele se dio en niños/as que no nacieron en casa (75%), mientras que el porcentaje menor es el que nació en casa (18%), (Chi cuadrado, $p=0.000000$).

Presencia de encefalocele		8%	6%	11%
Lugar del encefalocele	Occipital	7%	5%	10%
	Frontal	0.4%	0.1%	2%
	Parietal	0.4%	0.1%	2%

	Otros	0.2%	0%	1%
--	-------	------	----	----

De los pacientes que presentaron encefalocele, el lugar más frecuente fue occipital.

Es importante mencionar que:

- El mayor porcentaje de encefalocele se dio en niños/as de madres que no tomaron ácido fólico (11%), mientras que el grupo que tomaron ácido fólico es de (6%), (Chi cuadrado, $p=0.04358$).
- El mayor porcentaje de encefalocele se dio en niños/as a término (12%), seguido de los niños/as prematuros (7%), y el grupo con menor porcentaje son los post término (4%), (Chi cuadrado, $p=0.04115$).
- El mayor porcentaje de encefalocele se dio en niños/as que presentan falta de recursos económicos como razón de retraso para llevarlo a la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia (14%), mientras que el porcentaje menor es en cuyas madres no presentan esta razón de retraso (7%), (Chi cuadrado, $p=0.035292$).

Presencia de lipomeningocele		9%	7%	12%
Lugar del lipomielomeningocele	Cervical	0.2%	0%	1%
	Dorsal	0.2%	0%	1%
	Dorso-lumbar	0.4%	0.1%	2%
	Lumbar	4%	3%	7%
	Lumbo-sacro	3%	2%	5%
	Sacro	1%	0.3%	2%

Del 9% de pacientes que presentaron lipomeningocele, el lugar más frecuente de este fue lumbar.

Es importante mencionar que:

- El mayor porcentaje de lipomeningocele se dio en niños/as de madres con edad de 18 a 25 años (12%), le sigue el grupo de niños/as con madres de edad entre 26 a 35 años (8%), y el de 36 a 45 años (5%), mientras que el grupo de niños/as con lipomeningocele de mujeres con edad de 14 a 17 años es el más bajo (3%), (Chi cuadrado, $p=0.04233$).
- El mayor porcentaje de lipomeningocele se dio en niños/as prematuros (14%), mientras que los niños a término y post término poseen los porcentajes más bajos (5% para ambos), (Chi cuadrado, $p=0.003950$).

Presencia de raquisquisis	3%	2%	5%
----------------------------------	----	----	----

- El mayor porcentaje de raquisquisis se dio en niños/as de madres que afirman haberlo tomado cinco a ocho meses (6%), mientras que quienes afirman no haberlo tomado o haberlo tomado de uno a cuatro meses el porcentaje es menor (1% y 3% respectivamente), (Chi cuadrado, $p=0.02659$).

Presencia de ano imperforado		0.2%	0%	1%
Presencia de incontinencia de esfínter		7%	5%	10%
Inicio de la Incontinencia de esfínteres	Desde el nacimiento	5%	4%	8%
	Se desarrolla con el tiempo	2%	1%	4%
Presencia de hidrocefalia		57%	53%	62%
Tipo de Hidrocefalia	Comunicante	26%	22%	30%
	No comunicante	32%	27%	36%

De todos los pacientes con DTN un 7% presentó incontinencia de esfínteres, de los cuales el inicio del padecimiento fue con mayor frecuencia desde el nacimiento.

El tipo más frecuente de hidrocefalia fue: no comunicante.

De todos los pacientes con hidrocefalia (275 pacientes), un 70% presentaron mielomeningocele (191 pacientes).

Es importante mencionar que:

- El mayor porcentaje de hidrocefalia es en las regiones Nor-Oriental, Petén y Sur-Oriental (69%, 69%, 68% respectivamente); las regiones con menos casos son Central, Norte, y Nor-Occidental (44%, 48%, y 48% respectivamente), (Chi cuadrado, $p=0.024286$).

Presencia de Dandy Walker	2%	1%	3%
----------------------------------	----	----	----

El 2% de los pacientes con hidrocefalia presentaron anomalía de Dandy Walker.

Presencia de al menos una de las siguientes anomalías		65%	60%	69%
Anomalías	Paraplejía	9%	7%	13%
	Anomalías en miembros inferiores	28%	24%	32%
	Anomalías cardíacas	4%	2%	6%

	Anomalías en el cráneo cerebral	15%	12%	18%
	Anomalia de Arnold Chiari	15%	12%	19%
	Anomalías renales / urinarias	7%	5%	9%
	Síndrome dismorfo genético	5%	3%	8%
	Deformidad vertebral	7%	5%	10%
	Anomalías genitales	2%	1%	4%

De los pacientes con DTN se identificó que el 65% presentan anomalías adicionales, teniendo con mayor frecuencia: anomalías en miembros inferiores (28%), seguido por anomalías cráneo cerebral y anomalías de Arnold Chiari (15% ambas), paraplejía (9%), entre otras.

Es importante mencionar que:

Con Paraplejía

- El mayor porcentaje de paraplejía se dio en niños/as a término y post término (12% y 13% respectivamente), mientras que el grupo con menor porcentaje son los prematuros (6%), (Chi cuadrado, $p=0.038225$).
- El mayor porcentaje de paraplejía se dio en niños/as que se les desarrolló en el tiempo (15%), mientras que el porcentaje menor es en niños/as que no se les desarrolló en el tiempo (7%), (Chi cuadrado, $p=0.006342$).

Con anomalías en miembros inferiores

- El mayor porcentaje de anomalías en miembros inferiores se dio en niños/as que se les desarrolló en el tiempo (37%), mientras que el porcentaje menor es en niños/as que no se les desarrolló en el tiempo (24%), (Chi cuadrado, $p=0.002784$).

Con anomalías cardíacas

- El mayor porcentaje de anomalías cardíacas se dio en niños/as de mujeres estudiantes (13%), seguidas de quienes trabajan (7%), y el porcentaje menor es en niños/as de mujeres amas de casa (2%), (Chi cuadrado, $p=0.00715$).

Con anomalías en el cráneo cerebral

- El mayor porcentaje con anomalías en el cráneo cerebral es en las regiones: Guatemala, Sur-Oriental, y Nor-Occidental (28%, 21%, 21% respectivamente); las regiones con menos casos son Petén, Norte, y Sur-Occidental (0%, 9%, y 10% respectivamente), (Chi cuadrado, $p=0.001643$).
- El mayor porcentaje de anomalías en el cráneo cerebral se dio en niños/as que

NO se les desarrolló en el tiempo (19%), mientras que el porcentaje menor es en niños/as que se les desarrolló en el tiempo (6%), (Chi cuadrado, $p=0.000278$).

Con anomalía Arnold Chiari

- El mayor porcentaje de Arnold Chiari se dio en niños/as que se les desarrolló en el tiempo (22%), mientras que el porcentaje menor es en niños/as que NO se les desarrolló en el tiempo (12%), (Chi cuadrado, $p=0.012288$).

Con síndrome dismorfo genético

- Los mayores porcentajes con síndrome dismorfo genético se dieron en niños/as de mujeres trabajadoras y estudiantes (10% y 9% respectivamente), y el porcentaje menor es en niños/as de mujeres amas de casa (3.3%), Chi cuadrado, $P=0.01785$.
- El mayor porcentaje con síndrome dismorfo genético se dio en niños/as de madres que tomaron ácido fólico (8%), mientras que en el grupo de niños/as de mujeres que NO tomaron ácido fólico (1%), (Chi cuadrado, $p=0.003236$).
- El mayor porcentaje con síndrome dismorfo genético se dio en niños/as de madres que afirman haberlo tomado, 5-8 meses, o de 1-4 meses (8% para ambos), mientras que quienes afirman no haberlo tomado el porcentaje es menor (1%), (Chi cuadrado, $p=0.007226$).

Indicador		Media o porcentaje	Intervalo de confianza	
			Inferior	Superior
Media de la cantidad de anomalías que presentan los niños/as		3 defectos	2 defectos	3 defectos
Cantidad de anomalías	Presentan sólo uno	25%	21%	29%
	Presentan dos o tres	53%	49%	58%
	Presentan cuatro o cinco	22%	18%	26%

11. Aspectos éticos

El trabajo de tesis presente se fundamentó en los principios éticos:

- Beneficencia
- No maleficencia
- Autonomía y
- Justicia

Los beneficios de la investigación son indirectos ya que se da información verídica para autoridades de salud sobre los defectos del tubo neural, también sirvió para reflexionar sobre acciones de prevención y control de estos defectos, ya que no son investigados de manera rutinaria en los servicios de salud y es importante ya que representa un déficit en la atención materno infantil.

Se utilizó una boleta de recolección de datos realizada por la autora (Ver anexo), previamente autorizada por un comité de tesis.

Los datos obtenidos siguen siendo confidenciales en el manejo de la información proporcionada ya que sólo se colocó las iniciales de los nombres de la madre y del hijo.

La información adquirida fue utilizada para fines estrictos del estudio, que fue la caracterización de pacientes con defectos del tubo neural.

Los datos obtenidos de las boletas fueron exclusivos para la interpretación y análisis de éste estudio, sin publicar los nombres de los participantes o resultados a otras instituciones que no sea: Comité de Tesis de la Universidad Rafael Landívar, Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios y autoridades competentes del Centro de Investigación Epidemiológica en Salud Sexual y Reproductiva-CIESAR, Hospital General San Juan de Dios.

12. Conclusiones

Los departamentos más afectados con DTN son: El Progreso, Chiquimula, Zacapa, Izabal y Alta Verapaz. El sector rural sigue siendo el más afectado; predominando el mielomeningocele y la hidrocefalia.

La mayoría de las madres de estos pacientes son jóvenes (18 a 25 años), y no tienen educación formal, o es muy poca (hasta 3ro. primaria).

La mayoría de niños con DTN son prematuros, de sexo femenino y son ingresados en el primer mes de vida a la Unidad.

13. Recomendaciones

Instruir a estudiantes que se encuentren en programas que la Universidad Rafael Landívar brinda en la Facultad de Ciencias de la Salud, sobre la detección temprana y referencia de todo niño con sospecha de anomalías congénitas a centros hospitalarios, o al centro especializado de referencia nacional: Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios.

Ampliar la investigación sobre este tipo de patologías congénitas en el país. Sobre todo una investigación que permita identificar los riesgos específicos.

14. Bibliografía

1. Toirac CA, Salmon A, Musle M, Rosales FY, Dosouto IV. Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. MEDISAN [Internet]. 2010 [Consulta el 25 de octubre de 2013]; 14(2):169 Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/san/vol_14_2_10/san06210.pdf
2. Acuña J. La prevención de los defectos del tubo neural con ácido fólico. Revisión de los CDC. [Internet]. 2011 [Consulta el 02 de mayo de 2013]. Disponible en: http://www.febhi.org/recursos/investigacion/publicaciones/estudios/prevencion_acidofolico.pdf
3. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch Pediatr Urug. 2009; 77 (3): 225-228.
4. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López, G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. Rev.colomb.obstet.ginecol. 2010; 55 (3): 201-208.
5. Chúa C, Cifuentes G. Anomalías del Tubo Neural en Guatemala. Revista del Colegio de Médicos y Cirujanos de Guatemala. 2008; Enero-Junio, Vol XIII Nos. p. 31-34.
6. Centro de Investigación Epidemiológica en Salud Sexual y Reproductiva-CIESAR, Hospital General San Juan de Dios. Plan Nacional para la Prevención de los Defectos del Tubo Neural en Guatemala, "Sistema de Vigilancia Activo para Defectos del Tubo Neural" Departamento de Guatemala. Guatemala. 2006; Boletín número 1.
7. Medical Research Council Vitamin Study Research. Prevention of DCTN: Results of the Medical Research Council Vitamin Study. Lancet. 2008; 338: 131-7.
8. Czeizel AE, Dudas I. Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. N Engl J Med. 2008; 327: 1832-5.
9. Serrano Raquel. Los Defectos del Tubo Neural se pueden evitar en más de un 75% [Internet]. Madrid. [Consulta el 23 de mayo de 2013]. Disponible en: <http://Diariomedico.com>

10. González JF. Manual de Procedimientos Estandarizados para la Vigilancia Epidemiológica de los Defectos del Tubo Neural, Gobierno Federal de México, Secretaria de Salud [Internet]. septiembre 2012. [Consulta el 12 de octubre de 2013]. Disponible en: <http://www.epidemiología.salud.gob.mx>
11. CDC, Department of Health and Human Services-USA. Preventing Neural Tube Birth Defects: A Prevention Model and Resource Guide. E.U.A. [Internet]. January 2010 [Consulta el 03 de julio de 2014]. Disponible en: <http://http://www.cdc.gov>
12. Martínez LE, Limón C, Valdez R, Sánchez MA, Villarreal- JZ. Efectos de la administración semanal de ácido fólico sobre los factores sanguíneos. Salud Pública de México. 2011; 43: 103-107.
13. Berry R, Li Z, Erickson D, Li S, Moore C, Wang H, et al. prevention of neural tube defects with folic acid in china. Journal of Medicine. 2010; 1485:1490
14. International Clearinhouse for Birth Defects Monitoring System, Congenital Malformations Woldwide. New York: Elsevier Science Publishers; 2009.
15. Cowchock S, Ainbender E, Prescott G, Crandall B, Lau L, Heller R, et al. The Recurrence Risk for Neural Tube Defects in the United States: a Collaborative Study. Am J Med Genet. 2010; 309-314.
16. Sever LE. Looking for Causes of Neural Tube Defects: Where does the Enviroment Fit In?. Environ Health Perspect. 2011; 165-171.
17. Morrow JD, Kelsey K. Folic Acid for Prevention of Neural Tube Defects: Pediatric Anticipatory Guide. J Pediatr Health Care. 2008; 55-59.
18. Moore K, Persaud T. Embriología Clínica. 8va. Ed. Madrid: Elsevier Saunders; 2011. p. 381-401.
19. Organización Mundial de la Salud (OMS). Anomalías Congénitas [Internet]. 2014. [Consulta el 10 de septiembre de 2013]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
20. Botto L. Neural Tube Defects. New England Journal of Medicine. November 2009; Vol. 341 p. 1509-1519.

21. Instituto Nacional de Estadística de Guatemala. Información Demográfica; 2014.
22. Información general del país de Guatemala. Habitantes, superficie, medio físico. CONAP; 2014.
23. Mooser F, Meyer H, McBirney A. Catalogue of the active volcanoes of the world including solftara fields. Part VI Central America: Napoli International Volcanology Asociation; 2010. p 1-36.
24. Ministerio de Ambiente y Recursos Naturales. “Declaración sobre el proceso de elaboración de la política nacional marino costera”. Guatemala; 2009.
25. Cuerpo de Ingenieros de los Estados Unidos de América. Evaluación de los recursos de agua de Guatemala, Guatemala; 2010.
26. Betancourt JE. Comportamiento del Comercio Exterior, Guatemala, ministerio de Economía; 2012.
27. Parker S, Mai C, Canfield M, Rickard R, Wang Y, Meyer R, et al. for the National Birth Defects Prevention Network. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United Sates, 2004-2006. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol; 2010.
28. Historia de La Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios; entrevista con Dra. Delia Graciela Mannucci de von Quednow 2014.
29. Otárola B, Rostion C. Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural: Revista Pediatría Universidad de Chile, Servicio Salud Metropolitano Norte, Hospital Clínico de Niños, Roberto del Río; 2012.
30. Bruce M. Carlson. Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 3ª ed. Madrid: Elsevier Science. 2011; 11: 233-275.
31. Canfield MA, Annegers JF, Brender JD, Cooper SP, Greenberg F. Hispanic Origin an Neural Tube Defects in Houston / Harris Country, Texas. I. Descriptive Epidemiology. Am J Epidemiol. 2009; 143 (1): 1-11.
32. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural Tube Defects. N Engj J Med. 2009; 341:1509-19.

33. Shurtleff DB. Epidemiology of neural tube defects and folic acid. *Cerebrospinal Fluid Res. Med J Aust.* 2009; 1:5.
34. Morris JK, Wald NJ. Quantifying the decline in the birth prevalence of neural tube defects in England and Wales. *J Med Screen.* 2010; 6:182-5.
35. Calvo E, Biglieri A. Impact of folic acid fortification on women nutritional status and on the prevalence of neural tube defects. *Arch Argent Pediatric.* 2010; 106: 492-8.
36. Nazer HJ, Cifuentes OL, Aguila RA, Juárez ME, Cid MP, Godoy ML, et al. Effects of folic acid fortification in the rates of malformations at birth in Chile. *Rev Med Chile.* 2009; 135: 198-204.
37. Williams LJ, Rasmussen SA, Flores A, Kirby RS, Edmonds LD. Decline in the prevalence of spina bifida and anencephaly by race/ethnicity. 2008; 116: 580-6.
38. Lagman. *Sistema Nervioso Central.* 8ª ed en español. España: Elsevier Masson; 2009. p. 410-413.
39. Aparicio JM. Espina Bífida. Protocolo N° 18, neurología [Internet]. Barcelona: Asociación Española de Pediatría; 2012 [Consulta el 13 de junio de 2015]. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/neurologia/18-espina.pdf>
40. Keith L, Moore Persaud. *Embriología Clínica del Desarrollo del Ser Humano.* 7ª ed. Madrid. 2008; 18: 428-463.
41. Rotter K, Solis F, Gonzalez M. Costos de atención en pacientes con mielomeningocele en los Institutos de Rehabilitación Infantil Teletón. *Rev. Chilena Pediatría*, vol 78. 2009. p. 35-42. ISSN 0370-4106.
42. Méndez S, Sánchez J, Merchante E, Fajardo M, Piñero P, Anguita M. Disrafismos Espinales. Algoritmos clinicorradiológicos para su diagnóstico. SERAM [Internet]. 2012 [Consulta el 04 de marzo 2015]. Disponible en <http://dx.doi.org/10.1594/seram2012/S-1180>
43. López JF, García R, Sánchez G, Pérez Ma. A. Hidrocefalia congénita asociada al Síndrome de Dandy Walker. Revisión e informe de un caso. *Rev Mexicana de Pediatría.* 2009; 67: 78-82.

44. Orrison W. Anomalia de Dandy Walker. Madrid: Elsevier España; 2009. p. 312-4.
45. Langarica M, Peralta V. Psicosis asociada a la cisterna magna. An Sist Navar. 2008; 28:119-21.
46. Adams RD, Victor M, Romper AH. Alteraciones de la circulación del líquido cefalorraquídeo, incluyendo hidrocefalia y reacciones de las meninges. En: Viguer JM, editor. Principios de neurología. 6a ed. Madrid: Mc Graw-Hill-Interamericana; 2010. p. 11-6.
47. Bradley WG. Normal pressure hydrocephalus: new concepts on etiology and diagnosis. Am J Neuroradiol. 2010; 21(9):1586-90.

15. Anexos

15.1. Boleta de Recolección de datos



Boleta #:

"Caracterización de los pacientes con defectos del Tubo Neural en Guatemala"
Datos obtenidos en la Unidad de Espina Bífida e Hidrocefalia del Hospital General San Juan de Dios 2009 a 2013.

Datos de la Madre

Formulario for maternal data including fields for Name, Age, Education, Occupation, Address, and Obstetric history.

Datos del Recién Nacido:

Formulario for newborn data including Name, Sex, Date of Birth, Medical Record #, and details of congenital defects and treatment.