

Iniencefalia

Serie de Información al Paciente – Lo que debería saber, lo que debería preguntar.

Este folleto le ayudará a entender qué es la iniencefalia, qué pruebas necesitará y las implicaciones del diagnóstico para usted y su bebé.

¿Qué es iniencefalia?

Este defecto forma parte de una categoría de trastornos neurológicos relacionados con malformaciones de la médula espinal llamados defectos del tubo neural. La iniencefalia afecta el hueso en la base del cráneo y las regiones cervical (cuello) y torácica (pecho) de la columna vertebral, lo que resulta en una severa inclinación hacia atrás de la cabeza, ausencia del cuello y una grave distorsión de la columna vertebral.

¿Cómo ocurre la iniencefalia?

La causa exacta de la iniencefalia no está clara, pero se ha asociado con factores genéticos y ambientales. Se cree que la iniencefalia ocurre muy temprano en el embarazo, a menudo antes de que la mujer sepa que está embarazada, como resultado de un desarrollo fallido del hueso en la base del cráneo y las regiones cervical y torácica de la columna vertebral.

Casi el 80% de los bebés con iniencefalia tendrán otras anomalías. Las malformaciones asociadas más frecuentes afectan el cerebro, el corazón, y los sistemas digestivo y urinario. Muchas mujeres también acumulan líquido amniótico adicional alrededor del bebé debido a una deglución fetal anormal, condición que se conoce como polihidramnios.

¿Cómo se diagnostica la iniencefalia?

La iniencefalia generalmente se diagnostica antes del nacimiento del bebé a través de una ecografía detallada. Aunque generalmente no es necesario realizar más pruebas, cuando hay otras anomalías, podría aconsejarse hacer más estudios para saber más sobre la condición del bebé. Las pruebas adicionales que se pueden ofrecer incluyen:

- Una resonancia magnética (RM) para proporcionar más información sobre la condición del bebé. Esta exploración utiliza campos magnéticos y ondas de radio para crear imágenes detalladas del interior del cuerpo.
- Una amniocentesis para evaluar si hay alteraciones en el número de cromosomas y/o estructura de los cromosomas. Esto se realiza extrayendo una pequeña cantidad de líquido amniótico que rodea al feto.

¿Qué significa para mi bebé ser diagnosticado con iniencefalia?

Desafortunadamente, los bebés con iniencefalia generalmente mueren en el útero o poco después del nacimiento, y solo hay pocos ejemplos de sobrevivencia en casos más leves.

¿Cuáles son algunas de las complicaciones en el embarazo?

Si está embarazada de un bebé con iniencefalia, no experimentará ningún síntoma relacionado. Sin embargo, si su embarazo se complica con polihidramnios (líquido amniótico en exceso), podría tener dificultad para respirar, acidez estomacal, estreñimiento, y tobillos y pies hinchados.

Debido al mal pronóstico, es común la terminación del embarazo en los países donde está permitido. Donde la terminación del embarazo no es posible o cuando los padres eligen continuar con el embarazo, la mayoría de los especialistas recomendarán una inducción del parto temprana para evitar obstrucción del parto y complicaciones maternas debido a la distorsión del cuerpo del bebé.

¿Volverá a ocurrir?

El riesgo de que la iniencefalia vuelva a ocurrir es menor a 1 en 100. Sin embargo, si hay antecedentes familiares de otros defectos del tubo neural, este riesgo puede ser mayor. Vale la pena mencionar que el riesgo de defectos del tubo neural como la iniencefalia puede reducirse con la suplementación de ácido fólico (por ejemplo, 4 mg/día).

Actualizado en Agosto del 2022