

anencefalia – anencephaly

Authored by
memjavad

October 26, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *anencefalia – anencephaly*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=1640>

Anencefalia

Campo(s) Disciplinario(s) Principal(es): Medicina Fetal, Neurología Pediátrica, Embriología Clínica

1. Definición Central

La anencefalia representa una de las malformaciones congénitas más graves y prevalentes dentro del grupo de los defectos del tubo neural (DTN). Se define fundamentalmente por la ausencia total o parcial del cerebro (específicamente el prosencéfalo y el mesencéfalo), la bóveda craneal (calota) y el cuero cabelludo. Esta condición resulta de un fallo en el cierre del neuroporo anterior durante las primeras etapas del desarrollo embrionario, específicamente entre los días 23 y 26 posteriores a la concepción. Es crucial entender que, aunque el término significa literalmente "sin cerebro", generalmente persisten estructuras encefálicas rudimentarias, como el tronco encefálico y partes del cerebelo, lo que explica la posibilidad de funciones vitales básicas, aunque limitadas, inmediatamente después del nacimiento.

Clínicamente, la anencefalia se clasifica como un defecto incompatible con la vida a largo plazo. La ausencia de los hemisferios cerebrales y de la corteza impide el desarrollo de la conciencia, la función cognitiva superior y la regulación central de la homeostasis. Aunque los recién nacidos anencefálicos pueden manifestar reflejos primitivos (como el reflejo de succión o movimientos respiratorios esporádicos), estos son controlados por el tronco encefálico remanente. La expectativa de vida es extremadamente corta; la mayoría de los fetos afectados fallecen *in utero*, y aquellos que nacen vivos suelen sobrevivir solo horas o, en raras ocasiones, unos pocos días, debido a la incapacidad de mantener funciones cardiorrespiratorias y metabólicas estables sin soporte vital avanzado.

Es importante diferenciar la anencefalia de otras cefalocelias o encefalocelias. Mientras que la anencefalia implica la ausencia de estructuras encefálicas por un fallo en el cierre que lleva a la degeneración del tejido expuesto (exencefalia), un encefalocelia implica la protrusión del tejido cerebral y las meninges a través de un defecto óseo en el cráneo, manteniendo generalmente el tejido neural intacto pero mal posicionado. La gravedad de la anencefalia radica precisamente en la pérdida irreversible y masiva del tejido cerebral esencial para la supervivencia y la función humana, lo que la posiciona como la forma más letal de los defectos del tubo neural. La comprensión de esta patología es fundamental no solo desde una perspectiva médica, sino también ética y social, dada la necesidad de decisiones informadas sobre el manejo del embarazo.

2. Etimología y Desarrollo Histórico

El término **anencefalia** proviene del griego antiguo: el prefijo "an-" que significa "sin", y

"encephalos" que significa "cerebro". Esta etimología simple refleja la observación clínica más evidente de la malformación. Aunque la anencefalia ha sido reconocida como una malformación fatal desde la antigüedad (descrita en textos médicos históricos y teratológicos), su comprensión profunda y etiológica es relativamente reciente, ligada al avance de la embriología y la genética nutricional.

Durante siglos, las malformaciones congénitas graves, incluida la anencefalia, fueron interpretadas a menudo bajo marcos supersticiosos o teológicos. No fue sino hasta el siglo XIX, con el auge de la anatomía patológica y la embriología comparada, que se comenzó a entender que estos defectos eran el resultado de fallos específicos durante el desarrollo embrionario temprano. El trabajo pionero en la descripción del desarrollo del tubo neural, la estructura precursora del sistema nervioso central, permitió a los científicos postular que la anencefalia era el resultado de un fracaso en el proceso de neurulación primaria. Este entendimiento sentó las bases para buscar causas biológicas y ambientales subyacentes, alejándose de las explicaciones puramente morfológicas.

El hito más significativo en la historia de la anencefalia ocurrió a finales del siglo XX, con la identificación de la etiología nutricional. A partir de la década de 1980, estudios epidemiológicos robustos, seguidos por ensayos clínicos controlados, demostraron una correlación inversa y causal entre la ingesta materna adecuada de [ácido fólico](#) (vitamina B9) y la incidencia de defectos del tubo neural, incluida la anencefalia. Este descubrimiento transformó la anencefalia de una fatalidad sin explicación a una condición significativamente prevenible. La implementación de la suplementación con folato y la fortificación alimentaria a nivel global se convirtió en una de las intervenciones de salud pública más exitosas del siglo, demostrando que factores ambientales modificables interactúan con la predisposición genética para determinar el riesgo de esta grave malformación.

3. Características Clínicas y Diagnóstico

Las características clínicas de la anencefalia son dramáticas y generalmente evidentes. El feto o neonato presenta una ausencia marcada de la bóveda craneal por encima de las órbitas oculares, exponiendo la base del cráneo y, en ocasiones, masas de tejido neural necrótico o vascularizado (el área cerebrovasculosa), cubierto a veces por una membrana fina. Los ojos suelen estar prominentes debido a la falta de estructuras óseas superiores. Aunque la cara y la mandíbula inferior generalmente se desarrollan con normalidad, la desproporción craneofacial es extrema. Los neonatos pueden tener un cuello corto o inexistente, y a menudo presentan otras anomalías asociadas, aunque la anencefalia es la característica dominante.

El diagnóstico de la anencefalia se realiza predominantemente de forma prenatal, lo cual es crucial para el manejo obstétrico y el asesoramiento parental. Los métodos de diagnóstico

incluyen tanto el cribado bioquímico como la visualización por imagen. El cribado bioquímico, realizado entre las 15 y 20 semanas de gestación, busca niveles significativamente elevados de **alfa-fetoproteína (AFP)** en el suero materno. La AFP es una proteína producida por el hígado fetal que se filtra al líquido amniótico y, en casos de DTN abiertos como la anencefalia, pasa en grandes cantidades al torrente sanguíneo materno. Aunque la AFP elevada no es específica de la anencefalia, sí indica la necesidad de una evaluación más profunda.

El estándar de oro para el diagnóstico es la [ecografía](#) prenatal de alta resolución. A partir del final del primer trimestre (alrededor de las 11-14 semanas), la anencefalia es visible. Los signos ecográficos característicos incluyen la ausencia de la bóveda craneal visible (el "signo del hueso ausente"), la ausencia de las estructuras cerebrales normales por encima de las órbitas, y la presencia de poli-hidramnios (exceso de líquido amniótico). El poli-hidramnios ocurre porque el feto anencefálico no puede tragar eficazmente el líquido amniótico debido a la disfunción hipotalámica o a la falta de coordinación de los reflejos de deglución. Un diagnóstico ecográfico positivo es altamente fiable y permite confirmar la condición con una certeza cercana al 100%, informando así a los padres sobre el pronóstico letal.

4. Patogénesis y Mecanismos de Fallo

La patogénesis de la anencefalia se centra en el proceso de neurulación, el cual es fundamental para la formación del sistema nervioso central. La neurulación primaria es el proceso mediante el cual la placa neural se pliega, se eleva y se fusiona dorsalmente para formar el tubo neural. Este proceso comienza en la región cervical y se propaga tanto cefálica (hacia la cabeza) como caudalmente (hacia la cola). La anencefalia es el resultado directo del fracaso en el cierre del neuroporo anterior, el extremo cefálico del tubo neural, que normalmente debe completarse alrededor del día 26 de gestación.

La secuencia de eventos patológicos comienza con el fallo de la fusión. Si el neuroporo anterior no se cierra, la región del prosencéfalo y el mesencéfalo queda expuesta al líquido amniótico. Esta exposición conduce a la condición conocida inicialmente como **exencefalia** (cerebro expuesto). Sin embargo, el tejido neural expuesto no puede sobrevivir en el ambiente amniótico, que es hostil. El tejido sufre un proceso de degeneración, necrosis y reabsorción debido al trauma mecánico, químico y osmótico. Con el tiempo, esta degeneración resulta en la pérdida de la mayor parte del tejido cerebral y la falta de desarrollo de los huesos suprayacentes del cráneo, culminando en el fenotipo de anencefalia.

Aunque el mecanismo final es un fallo mecánico en el cierre, la etiología subyacente es **multifactorial**, involucrando una compleja interacción entre factores genéticos y ambientales. Se han identificado numerosos genes que regulan la vía del folato y el metabolismo de la homocisteína, así como genes involucrados en la morfogénesis del citoesqueleto y la adhesión

celular, que pueden conferir susceptibilidad. Cuando esta predisposición genética interactúa con factores ambientales desfavorables --siendo la deficiencia de folato el factor ambiental más conocido y prevenible--, el riesgo de que el proceso de neurulación falle aumenta exponencialmente. Otros factores de riesgo incluyen la exposición materna a ciertos medicamentos (como algunos anticonvulsivos), diabetes mellitus materna mal controlada y, potencialmente, la hipertermia en el inicio del embarazo.

5. Implicaciones Éticas y Legales

El diagnóstico de anencefalia plantea dilemas éticos y legales profundos, principalmente relacionados con la interrupción voluntaria del embarazo (IVE) y el manejo neonatal. Desde una perspectiva ética, el debate se centra en el pronóstico letal de la condición. Dado que la anencefalia es universalmente incompatible con la vida consciente y la supervivencia a largo plazo, muchas jurisdicciones y sistemas éticos consideran que la interrupción del embarazo es una opción médicamente justificada y humanitaria para evitar el sufrimiento de los padres y el curso inevitable de la enfermedad.

Legalmente, el estatus de la anencefalia varía significativamente a nivel mundial. En muchos países, la anencefalia se clasifica como una "malformación fetal grave e incurable" que puede constituir una causal legal específica para la IVE, incluso donde las leyes de aborto son restrictivas. Este reconocimiento legal se basa en la premisa de que el feto anencefálico nunca alcanzará la personalidad legal ni la viabilidad extrauterina a largo plazo. Sin embargo, en jurisdicciones donde la protección de la vida fetal es absoluta, el diagnóstico de anencefalia puede no alterar el marco legal, forzando a los padres a llevar el embarazo a término.

Otro aspecto ético controvertido es el manejo del neonato anencefálico que nace vivo. La mayoría de los protocolos médicos recomiendan cuidados paliativos exclusivos, enfocados en el confort y la dignidad, sin recurrir a medidas de soporte vital invasivas (como ventilación mecánica o reanimación), ya que estas solo prolongarían un estado de sufrimiento sin posibilidad de recuperación funcional. Más allá de los cuidados paliativos, ha habido debates sobre la posibilidad de utilizar a los neonatos anencefálicos como donantes de órganos. Si bien es una posibilidad teórica debido a la presencia de órganos funcionales (riñones, corazón), las dificultades logísticas, el marco legal de la muerte cerebral (que requiere la presencia de un cerebro funcional) y las profundas objeciones éticas han limitado severamente esta práctica, priorizando el respeto por la vida del neonato, aunque sea breve.

6. Prevención y Manejo

El manejo de la anencefalia se divide en dos áreas principales: la prevención primaria y la gestión del diagnóstico. La prevención primaria es, con diferencia, la intervención más efectiva y se basa

en la estrategia de la suplementación con ácido fólico. La evidencia científica ha demostrado de manera concluyente que la ingesta diaria adecuada de ácido fólico antes de la concepción y durante las primeras 12 semanas de embarazo reduce el riesgo de defectos del tubo neural hasta en un 70%. La dosis recomendada para mujeres en edad fértil sin antecedentes de DTN es de 0.4 mg (400 microgramos) diarios. Para mujeres con un embarazo previo afectado por anencefalia o espina bífida (alto riesgo), la dosis terapéutica aumenta significativamente, típicamente a 4.0 mg diarios, comenzando al menos un mes antes de la concepción.

A nivel de salud pública, la prevención se ha reforzado mediante la **fortificación obligatoria de alimentos** básicos, como harinas y cereales, con ácido fólico. Esta estrategia poblacional busca asegurar que las mujeres alcancen niveles adecuados de folato incluso antes de saber que están embarazadas, dado que el cierre del tubo neural ocurre muy temprano en la gestación. La implementación de programas de fortificación ha resultado en una disminución drástica de la incidencia de anencefalia en muchos países desarrollados y en desarrollo, demostrando la eficacia de esta medida preventiva.

Una vez que se establece un diagnóstico prenatal de anencefalia, el manejo se centra en el asesoramiento y el apoyo a los padres. El **asesoramiento genético** es fundamental para explicar la naturaleza de la condición, el riesgo de recurrencia y las opciones de manejo. Las opciones generalmente incluyen continuar el embarazo con un plan de cuidados paliativos al nacer, o la interrupción del embarazo (donde sea legalmente permitido). Si se opta por continuar, el manejo obstétrico debe ser planificado cuidadosamente. El parto suele ser vaginal, y las intervenciones deben limitarse para garantizar la comodidad de la madre y el neonato. El apoyo psicológico y social a los padres es crucial, tanto para procesar el diagnóstico como para enfrentar el duelo perinatal que inevitablemente acompaña a esta devastadora malformación.

7. Lecturas Adicionales

[Anencefalia \(Wikipedia en español\)](#)

[Ácido Fólico \(Wikipedia en español\)](#)

[Ecografía \(Wikipedia en español\)](#)