

Anomalía del SNC – CNS abnormality

Authored by
memjavad

November 17, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *Anomalía del SNC – CNS abnormality*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=4866>

Anomalía del SNC

Primary Disciplinary Field(s): Neurociencia, Neurología, Medicina Pediátrica y Genética.

1. Definición Central

Una anomalía del Sistema Nervioso Central (SNC) se define como cualquier alteración estructural, funcional o bioquímica que afecte al encéfalo o la médula espinal. Estas alteraciones pueden surgir en cualquier momento del desarrollo ontogenético, desde la embriogénesis temprana hasta la vida adulta, y tienen la capacidad de comprometer gravemente la homeostasis y las funciones neurológicas superiores del organismo. La **integridad del SNC** es fundamental para la cognición, el movimiento, la percepción sensorial y la regulación de sistemas orgánicos vitales. Por lo tanto, cualquier desviación de la arquitectura o fisiología normal, ya sea macroscópica (como la hidrocefalia) o microscópica (como una enfermedad priónica), se clasifica como una anomalía.

Es crucial diferenciar entre una anomalía primaria del SNC y los efectos secundarios neurológicos causados por enfermedades sistémicas. Una anomalía del SNC implica una patología intrínseca al tejido nervioso central, aunque su etiología pueda ser externa (infección, trauma). La gama de estas patologías es extraordinariamente amplia, abarcando desde trastornos del neurodesarrollo genéticamente determinados, como la [anencefalia](#) o la [espinia bífida](#), hasta condiciones degenerativas adquiridas que se manifiestan en la edad adulta, como la enfermedad de [Alzheimer](#) avanzada o los efectos de un accidente cerebrovascular isquémico extenso. La naturaleza de la anomalía determinará la manifestación clínica, que puede variar desde déficits motores sutiles hasta síndromes neurológicos catastróficos.

El estudio de las anomalías del SNC requiere una aproximación multidisciplinar, involucrando a neurólogos, neurocirujanos, genetistas, radiólogos y patólogos. La clasificación moderna se basa tanto en la etiología (genética, infecciosa, traumática, vascular) como en el momento de aparición (congénita o adquirida). La comprensión detallada de estas anomalías es esencial no solo para el diagnóstico y el tratamiento clínico, sino también para el avance de la neurociencia básica, ya que el estudio de la patología a menudo ilumina los mecanismos subyacentes de la función normal.

2. Etiología y Clasificación General

La etiología de las anomalías del SNC es notoriamente compleja y multifactorial. Se puede agrupar primariamente en causas genéticas, ambientales y la interacción entre ambas. Las **causas genéticas** incluyen mutaciones de un solo gen (monogénicas), anomalías cromosómicas (como la trisomía 21) o variaciones en el número de copias que afectan genes críticos para el desarrollo neural. Estos factores genéticos son responsables de una gran proporción de las anomalías congénitas del SNC, afectando procesos fundamentales como la neurogénesis, la migración neuronal y la sinaptogénesis.

Las **causas ambientales** abarcan una amplia gama de teratógenos y factores nocivos que actúan durante el desarrollo fetal o después del nacimiento. Esto incluye exposiciones a toxinas (alcohol, ciertos medicamentos como la talidomida o el ácido valproico), infecciones intrauterinas (como el virus del Zika, citomegalovirus o toxoplasmosis), deficiencias nutricionales maternas (especialmente la falta de ácido fólico, crucial para el cierre del tubo neural), y trauma físico o hipoxia perinatal. La interacción genético-ambiental es clave; por ejemplo, una predisposición genética puede hacer que un individuo sea más susceptible a un insulto ambiental específico.

Desde una perspectiva clínica, las anomalías del SNC se clasifican generalmente en dos grandes categorías: **congénitas** y **adquiridas**. Las anomalías congénitas son aquellas presentes desde el nacimiento y resultan de errores durante el desarrollo embrionario o fetal (disgenesias). Las anomalías adquiridas, por otro lado, resultan de lesiones, enfermedades o procesos degenerativos que ocurren después de que el SNC se ha formado, incluyendo tumores, infecciones (encefalitis, meningitis), enfermedades vasculares (ictus) y trastornos neurodegenerativos (Parkinson, ELA). Esta distinción es fundamental para la estrategia de manejo y pronóstico a largo plazo.

3. Anomalías Estructurales Congénitas

Las anomalías estructurales congénitas representan fallos críticos en la morfogénesis del SNC. El proceso más estudiado es el cierre del tubo neural, cuya falla conduce a los **Defectos del Tubo Neural (DTN)**, como la espina bífida (mielomeningocele) y la anencefalia. La anencefalia, la forma más severa, resulta del fracaso del cierre del neuroporo anterior, llevando a la ausencia parcial o total del encéfalo y el cráneo. La espina bífida, resultado del cierre incompleto del neuroporo posterior, afecta la médula espinal y sus membranas protectoras, causando diversos grados de déficit motor y sensorial.

Otras disgenesias cerebrales importantes incluyen los trastornos de la prosencefalización, como la [holoprosencefalia](#), donde el prosencéfalo no se divide adecuadamente en hemisferios. Los trastornos de la migración neuronal, como la lisencefalia (cerebro liso) o la polimicrogiria (exceso de circunvoluciones pequeñas y anormales), resultan de fallos en el movimiento ordenado de las neuronas desde las zonas germinales hasta sus posiciones corticales finales. Estas últimas condiciones suelen causar epilepsia refractaria severa y discapacidad intelectual profunda.

Además, existen anomalías que afectan estructuras específicas del cerebelo y el tronco encefálico. La **malformación de Arnold-Chiari**, por ejemplo, implica el descenso de las amígdalas cerebelosas (Tipo I) o de partes del tronco encefálico y el cerebelo (Tipo II) a través del foramen magno. Esta herniación puede obstruir el flujo del líquido cefalorraquídeo (LCR), llevando a la [hidrocefalia](#), una acumulación patológica de LCR que ejerce presión sobre el tejido cerebral circundante y es una anomalía estructural común tanto congénita como adquirida.

4. Trastornos Adquiridos e Inflamatorios

Los trastornos adquiridos del SNC son aquellos que impactan la estructura o función de un SNC previamente normal, y abarcan una vasta gama de patologías que representan una carga significativa para la salud pública. Las **enfermedades cerebrovasculares**, principalmente el accidente cerebrovascular isquémico (ictus) y el hemorrágico, son las causas más comunes de daño neurológico adquirido. Estas condiciones resultan en la muerte celular (infarto) debido a la interrupción del suministro sanguíneo u oxígeno, o por hemorragia que comprime el tejido circundante. La localización y extensión del daño vascular determinan la gravedad de las secuelas neurológicas.

Las enfermedades infecciosas e inflamatorias también constituyen una categoría crítica de anomalías adquiridas. La [meningitis](#) (inflamación de las meninges) y la encefalitis (inflamación del parénquima cerebral) pueden ser causadas por bacterias, virus (herpes simple, VIH) u hongos, y resultan en daño neuronal directo o secundario a la respuesta inflamatoria sistémica. Además, las enfermedades autoinmunes, como la **esclerosis múltiple (EM)**, donde el sistema inmunológico ataca la mielina protectora del SNC, generan lesiones desmielinizantes dispersas que interrumpen la conducción nerviosa y provocan déficits neurológicos progresivos y fluctuantes.

Otras anomalías adquiridas incluyen los **tumores del SNC**, que pueden ser primarios (originados en el cerebro o la médula, como los gliomas o meningiomas) o metastásicos (cáncer que se ha diseminado desde otras partes del cuerpo). Estos tumores causan disfunción por invasión directa, compresión de estructuras vitales o aumento de la presión intracraneal. Finalmente, el trauma craneoencefálico (TCE) es una causa principal de anomalía adquirida, resultando en lesiones focales (contusiones) o difusas (lesión axonal difusa), que generan desde conmociones reversibles hasta estados vegetativos permanentes.

5. Diagnóstico y Herramientas Clínicas

El diagnóstico preciso de una anomalía del SNC es un proceso complejo que integra la historia clínica detallada, el examen neurológico y el uso de tecnologías avanzadas de imagen y laboratorio. El **examen neurológico** es la piedra angular, permitiendo al clínico localizar la lesión dentro del SNC y evaluar la función motora, sensorial, de reflejos y del estado mental. Los hallazgos del examen dirigen la selección de las pruebas diagnósticas subsiguientes.

Las **técnicas de neuroimagen** son indispensables. La [Tomografía Axial Computarizada \(TAC\)](#) es rápida y excelente para visualizar hemorragias agudas, fracturas óseas y calcificaciones. Sin embargo, la **Resonancia Magnética (RM)** es la herramienta de elección para la mayoría de las anomalías del SNC, ofreciendo una resolución superior para el parénquima cerebral y la médula espinal. La RM puede detectar sutiles anomalías estructurales congénitas, lesiones desmielinizantes, tumores pequeños e isquemias tempranas. Técnicas especializadas de RM,

como la difusión (DWI) o la perfusión, son vitales para el manejo agudo del ictus.

Además de la imagen, las **pruebas electrofisiológicas** (EEG, EMG, potenciales evocados) evalúan la función eléctrica del tejido nervioso, siendo cruciales para diagnosticar epilepsia o neuropatías. El análisis del [Líquido Cefalorraquídeo \(LCR\)](#), obtenido mediante punción lumbar, es esencial para detectar infecciones, inflamaciones autoinmunes o células tumorales. Finalmente, el diagnóstico genético molecular y la secuenciación de próxima generación han revolucionado la identificación de las causas subyacentes de muchas anomalías congénitas y neurodegenerativas, permitiendo un asesoramiento genético y, en algunos casos, terapias dirigidas.

6. Implicaciones Clínicas y Pronóstico

Las implicaciones de una anomalía del SNC son profundas y varían drásticamente según la naturaleza, la localización y la extensión de la lesión. Las anomalías que afectan áreas críticas para la supervivencia (como el tronco encefálico) o la cognición (como la corteza prefrontal) suelen tener un pronóstico reservado. El impacto puede ser permanente, resultando en **discapacidad física o cognitiva** (parálisis, afasia, demencia), o transitorio, dependiendo de la capacidad del SNC para la plasticidad y la recuperación funcional después del evento lesivo.

En el caso de las anomalías congénitas severas, como la anencefalia, la vida es incompatible. Sin embargo, en condiciones menos graves como ciertos tipos de espina bífida o malformaciones cerebelosas, la intervención temprana (quirúrgica, fisioterapéutica y ocupacional) puede mejorar significativamente el pronóstico. El **manejo crónico** de las anomalías del SNC a menudo requiere la coordinación de múltiples especialistas para tratar síntomas secundarios como la epilepsia, la hidrocefalia (que requiere derivación ventriculoperitoneal) o los trastornos del estado de ánimo.

El pronóstico a largo plazo está intrínsecamente ligado a la etiología. Las anomalías causadas por procesos neurodegenerativos (p. ej., enfermedad de Huntington) son típicamente progresivas y tienen un pronóstico desfavorable en términos de mantenimiento de la función. Por otro lado, las anomalías causadas por trauma o ictus, aunque inicialmente devastadoras, ofrecen una ventana de oportunidad para la rehabilitación intensiva, donde la **neuroplasticidad** juega un papel clave en la reorganización de las funciones cerebrales dañadas a circuitos neuronales intactos.

7. Desarrollo Histórico del Estudio de las Anomalías del SNC

El estudio de las anomalías del SNC tiene raíces antiguas, aunque el entendimiento científico moderno es relativamente reciente. Las malformaciones congénitas eran a menudo atribuidas en la antigüedad a castigos divinos o influencias demoníacas. Figuras como [Hipócrates](#) intentaron desmitificar las enfermedades neurológicas, como la epilepsia, atribuyéndolas a causas naturales. Sin embargo, la comprensión de la anatomía patológica se limitó hasta la era de las disecciones sistemáticas en el Renacimiento, donde anatomistas como Vesalio comenzaron a documentar las

estructuras normales y anormales del cerebro.

El siglo XIX marcó un punto de inflexión con el desarrollo de la **neuropatología** como disciplina formal. Científicos como Virchow y Golgi establecieron la base celular de la patología. La introducción de la tinción y el microscopio permitió la identificación de anomalías a nivel tisular. Los estudios clínicos de figuras como Charcot en París ayudaron a correlacionar los síndromes clínicos (como la esclerosis múltiple) con lesiones específicas post-mortem, estableciendo el principio de la localización cerebral de la función y la disfunción.

El verdadero salto cuántico ocurrió en la segunda mitad del siglo XX con el advenimiento de las **técnicas de neuroimagen** (TAC en los años 70 y RM en los 80), que permitieron visualizar las anomalías del SNC en pacientes vivos de manera no invasiva. Simultáneamente, los avances en genética molecular y biología del desarrollo han permitido pasar de la descripción morfológica de las anomalías (disgenesias) a la identificación de los genes y vías moleculares específicas que fallan durante la embriogénesis, abriendo el camino hacia la prevención y terapias génicas.

8. Desafíos y Perspectivas Futuras

A pesar de los avances tecnológicos, el manejo de las anomalías del SNC presenta desafíos significativos. Uno de los mayores retos es la **heterogeneidad etiológica**; muchas anomalías, especialmente las del neurodesarrollo, son el resultado de la interacción de múltiples genes de bajo efecto y factores ambientales aún no identificados. Esto dificulta el diagnóstico predictivo y el desarrollo de tratamientos universales. Además, la naturaleza del tejido nervioso central, con su limitada capacidad de regeneración intrínseca, hace que la reparación de lesiones establecidas sea extremadamente difícil.

Las perspectivas futuras se centran en varias áreas de investigación prometedoras. La **medicina regenerativa**, que incluye el uso de células madre neurales o la reprogramación celular in situ, busca reemplazar las neuronas y glía perdidas o dañadas. La neurofarmacología está explorando compuestos que pueden modular la neuroplasticidad o proteger las neuronas de la degeneración en enfermedades adquiridas. La nanotecnología y los sistemas de administración de fármacos dirigidos prometen superar la barrera hematoencefálica de manera más efectiva para tratar tumores e infecciones.

Finalmente, la investigación en **neuroimagen avanzada** (como la RM funcional y la tractografía) continúa refinando nuestra capacidad para mapear las redes funcionales del cerebro y predecir el pronóstico funcional tras una lesión. El objetivo último es la implementación de la medicina de precisión en neurología, donde el tratamiento de una anomalía del SNC sea completamente individualizado, basándose no solo en la manifestación clínica, sino también en el perfil genético y molecular específico del paciente, maximizando así las posibilidades de recuperación y minimizando la discapacidad a largo plazo.

Further Reading

[Sistema nervioso central \(SNC\)](#)

[Neurociencia](#)

[Defecto del Tubo Neural \(DTN\)](#)

[Resonancia Magnética \(RM\)](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM