

Encefalocele frontonasal, reporte de un caso con diagnóstico prenatal

Frontonasal encephalocele: report of a case with prenatal diagnosis

Maria Lucia Medina,^{I,II} Juan Carlos Quintero,^{II,III} Johanna Posso-Gomez,^I Harry Pachajoa^{I,IV}

^I Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi. Cali, Colombia.

^{II} Hospital Universitario del Valle. Cali, Colombia.

^{III} Clínica Imbanaco, Cali, Colombia

^{IV} Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

RESUMEN

El encefalocele es un defecto congénito mayor que se caracteriza por la herniación del tejido nervioso y las meninges a través de un defecto de la bóveda craneal. Esto se debe a alteraciones del cierre del tubo neural ocurridas en la cuarta semana de gestación. El diagnóstico prenatal es posible realizarlo a través de ecografía 2D y 3D. Se presenta el caso de un neonato con encefalocele anterior, entidad poco frecuente dentro de los defectos del cierre del tubo neural. Se realizó el diagnóstico presuntivo prenatal por ecografía 2D y 3D, y se confirmó al nacimiento por los hallazgos clínicos y escanografía.

Palabras clave: encefalocele; defectos congénitos; diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

The encephalocele is a major birth defect characterized by herniation of neural tissue and meninges through a defect in the skull, due to alterations of neural tube closure occurring in fourth week of pregnancy. Prenatal diagnosis is possible through 2D and

3D ultrasound. We report a case of anterior encephalocele, a rare disease among the defects of neural tube closure, with diagnosis by 3D and 2D ultrasonography, which was confirmed at birth by clinical findings and scan.

Keywords: Encephalocele; birth defects; prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural son malformaciones congénitas que se presentan debido a un cierre anormal del tubo neural y ocurren entre la semana 3 y 4 de gestación. Estos defectos se clasifican en dos grupos: los que afectan las estructuras craneales, como anencefalia y encefalocele, y el segundo grupo los que involucran estructuras espinales, como la espina bífida, meningocele, mielomeningocele y craneoraquisquisis, entre otros.¹

El cierre del tubo neural se realiza entre los 18 y 28 días después de la fecundación, a través de 5 sitios separados. Cualquier alteración en este proceso causa los diferentes defectos del tubo neural. La anencefalia, ausencia de los hemisferios cerebrales y de la bóveda craneana, es el resultado de una falla en el cierre del neuroporo anterior en los días 24 y 26 de gestación, comparado con el encefalocele que ocurre entre los días 26 y 28. Los defectos que involucran la columna vertebral, como la espina bífida oculta y mielomeningocele, ocurren aproximadamente el día 26 de gestación.²

El encefalocele es un defecto congénito grave que se caracteriza por la herniación de tejido nervioso y las meninges a través de un defecto de la bóveda craneana. Este defecto puede estar cubierto por piel o solamente cubierto por una delgada capa de epitelio (defecto abierto). Aproximadamente el 75 % de los casos de encefalocele se localizan en la región occipital y puede ser diagnosticado prenatalmente mediante ultrasonido.³

Se reporta un caso de encefalocele frontonasal diagnosticado prenatalmente por ecografía obstétrica en 2D y 3D, en donde se confirma con escanografía cerebral y clínica.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso de un neonato con encefalocele anterior, hijo de padres no consanguíneos, producto de embarazo de madre de 25 años y padre de 28 años. La madre es grávida 5, con 5 partos, a quien se le atendió el parto en una institución de tercer nivel a las 29 semanas de gestación. La madre realizó 3 controles prenatales de la semana 22 a la 28 de gestación. Se le realizó dos ecografías obstétricas (2D y 3D): la primera reportó encefalocele, y la segunda un quiste aracnoideo, ventriculomegalia bilateral y encefalocele frontal izquierdo (Fig. 1 y 2). Dentro de los antecedentes del embarazo la madre refirió haber presentado infección urinaria en el

primer trimestre del embarazo y anemia ferropénica en el primer y segundo trimestre del embarazo. Manifestó exposición a sustancias relacionadas a minería de carbón y vivienda cercana a aguas negras. Dentro de los medicamentos que recibió durante el embarazo se incluyen ibuprofeno y acetaminofen (primer trimestre) y sulfato ferroso y ácido fólico (segundo trimestre). Como antecedente de importancia la madre refiere que durante el periodo preconcepcional y el primer trimestre del embarazo consumió, ocasionalmente, alcohol y tabaco (4 cigarrillos diarios aproximadamente).

Al examen físico se encuentra mortinato de sexo femenino, con peso de 1 450 gramos, talla 42 centímetros, perímetro cefálico 26 centímetros, con defecto del tubo neural: cefalocele frontonasal; sin otras alteraciones al examen físico ([Fig. 1](#) y [2](#)).



Fig. 1. Vista lateral de un paciente con encefalocele frontonasal, diagnóstico prenatal en imágenes 2D y 3D con hallazgo al nacimiento.



Fig. 2. Vista frontal que muestra el encefalocele frontonasal.

La escanografía cerebral (Fig. 3) mostró un encefalocele frontal izquierdo, quiste aracnoideo y ventriculomegalia bilateral. El cariotipo bandeado G de alta resolución (650 bandas) fue reportado como normal (46, XX).



Fig. 3. Escanografía cerebral simple donde se evidencia encefalocele frontonsal.

Se solicitó la autorización de la paciente para la publicación del caso, previo consentimiento informado. Se garantizó la confidencialidad de la información y la privacidad de los datos de la paciente.

DISCUSIÓN

Los cefalocelos tienen una prevalencia entre 1,1 a 4,5 por 10,000 nacimientos en poblaciones latinoamericanas.⁴⁻⁶ El encefalocele anterior hace parte del grupo de malformaciones poco frecuentes del sistema nervioso. Se han publicado pocos reportes de casos hasta la fecha pero se ha encontrado que esta condición es más frecuentemente reportada en el sureste asiático,⁷ mientras que los encefaloceles occipitales son más reportados en el hemisferio occidental.⁸

Los encefaloceles están divididos en dos grupos: anterior y posterior. El sitio más común donde se localiza el encefalocele es en la región occipital (75 %), seguido del frontoetmoidal (13 a 15 %) y parietal (10 a 12 %).⁸ Los encefaloceles anteriores ocurren principalmente a nivel de la fontanela frontal o esfenoidal,⁹ se clasifican en: frontoetmoidal, nasoetmoidal, nasoorbital, transetmoidal, nasofaríngeo, orbital, transelar, transefenoidal, frontal y nasofrontal, este último es el presentado por nuestro paciente por las características clínicas y los hallazgos radiológicos.⁷

La etiología del encefalocele es probablemente multifactorial, con factores genéticos y ambientales implicados. Estudios recientes indican que el consumo de ácido fólico durante el periodo preconcepcional reduce el riesgo de anencefalia y espina bífida. Sin embargo, este efecto protector no se ha visto en los casos de encefalocele.¹⁰ Aproximadamente 10 % de estos defectos se debe a alteraciones de cromosomas o enfermedades monogénicas y se ha asociado con trisomía 13 o 18 y síndrome de Meckel-Gruber.¹¹

Este defecto puede ser detectado durante la mitad del segundo trimestre del embarazo usando ultrasonido de alto nivel. El diagnóstico de esta patología en la etapa prenatal se realiza con la observación del defecto en el cráneo con diversos grados de herniación del parénquima cerebral.⁹

Los niños con encefalocele anterior tienen mejor pronóstico que los otros casos de encefalocele. Esto es debido a que la mayor parte de los encefalocelos localizados en la región frontal no contienen tejido cerebral.¹² La mortalidad de los niños afectados es mayor durante el primer día de vida y puede continuar hasta la adolescencia donde otros factores pueden afectar el pronóstico como el tamaño de la lesión, su localización, el contenido cerebral, la presencia de otros defectos asociados, bajo peso al nacer y la raza.⁹ Debe hacerse el diagnóstico diferencial con hemangioma, glioma, teratoma, quiste del seno dérmico y pólipo nasal.¹³

Al momento del nacimiento se debe realizar un examen físico completo. El defecto es visible a simple vista, en algunas ocasiones puede ser muy pequeño hasta llegar a ser más grande que la cabeza del recién nacido. Otras alteraciones que se encuentran son hendiduras faciales (14,6 %), anoftalmia/microftalmia (8,5 %), cardiopatías (7,4 %), riñones poliquisticos (6,1 %), defectos por reducción de extremidades (5,8 %) y polidactilia (5,2 %).³ En todos los casos se debe realizar una tomografía axial computarizada o una resonancia magnética nuclear para determinar la extensión de la lesión y el compromiso de estructuras nerviosas y vasos sanguíneos, así como también la presencia de otras malformaciones. Está asociado con hipertelorismo, disrafismo craneofacial en la línea media, agenesia del cuerpo calloso, entre otras.⁹ El tratamiento definitivo es cirugía.¹² Una de las complicaciones más frecuentes es la hidrocefalia que se debe corregir mediante derivación, y las infecciones. Los resultados dependerán de la cantidad de tejido nervioso comprometido en el encefalocele y la existencia de otras comorbilidades. Posteriormente se pueden necesitar varias intervenciones quirúrgicas para corregir el defecto.

El pronóstico a largo plazo de estos pacientes no es bueno, al menos la mitad de los que sobreviven presentan un déficit cognitivo significativo. Por lo tanto, estos niños necesitan rehabilitación neurológica y seguimiento por un grupo interdisciplinario de especialistas.

CONSEJERÍA GENÉTICA

En un caso de encefalocele es importante caracterizar si la malformación hace parte de un síndrome monogénico o alteración cromosómica a través de citogenética convencional o estudios moleculares. Para todos los casos que no sobrevivan, es indispensable realizar una autopsia en busca de malformaciones asociadas a diferentes síndromes como riñones poliquisticos en el caso de Meckel Gruber.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores no declaran conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ACOG Practice Bulletin. Clinical Management Guidelines for Obstetrician-Gynecologist. Neural Tube Defects. 2003;102(1):203-13.
2. Geisel J. Folic Acid and Neural Tube Defects in Pregnancy, A Review. J Perinat Neonat Nurs. 2003;17(4):268-79. Lippincott Williams & Wilkins, Inc.
3. Burton B. Encefalocele. En: kumar P, Burton BK. Congenital Malformation. Primera edición. Estados Unidos: McGraw Hill; 2008. p. 53-6.
4. Atighechi S, Baradaranfar M, Amani V. Photoclinic Diagnosis: Anterior Encefalocele, Archives of Iranian Medicine. 2007;10(4):546-51.
5. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chile. 2011;139:72-8.
6. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia 2004-2008. Revista de Salud Pública. 2011;13(1):152-62.
7. Pachajoa H, Villota VA, Cruz LM, Ariza. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad, Cali, Colombia, 2012-2013. Biomédica. 2015;35:227-34.
8. Raja R, Qureshi A, Memon A, Ali H, Dev V. Pattern of Encefaloceles: A Case Series, J Ayub Med Coll Abbottabad. 2008;20(1):125-8.
9. Hoyos P, Vasquez G, Restrepo J. Reporte de un Caso Clínico de Encefalocele Frontal. CIMEL. 2006;11(2):105-9.
10. Siffel C, Wong L, Olney R, Correa A. Survival of infants diagnosed with encefalocele in Atlanta, 1979-98. Paediatric and Perinatal Epidemiology. 2003;17:40-8.
11. Medina ML, Saldarriaga W, Isaza C, Pachajoa H. Síndrome de Meckel con onfalocele y labio fisurado. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2014;40(2).
12. Lindeke L, Encefalocele, Minnesota Department of Health Fact Sheet, Minnesota Department of Health, November 2005;1-2.
13. Okumura M, Francisco RP, Lucato LT, Zerbini MC, Zugaib M. Prenatal detection and postnatal management of an intranasal glioma. J Pediatr Surg. 2012;47(10):1951-4.

Recibido: 4 de agosto de 2015.

Aprobado: 3 de octubre de 2015.

Juan Carlos Quintero. Hospital Universitario del Valle. Cali, Colombia. Clínica Imbanaco, Cali, Colombia.

Correo electrónico: juancarlos.quintero@imbanaco.com.co