

# Encefalocele occipital gigante neonatal, a propósito de un caso

## Neonatal giant occipital encephalocele, a purpose of a case

Juan José Peñaloza Valenzuela<sup>1,a</sup>, William Alexander Torrico Aponte<sup>2,a</sup>, Mario Luis Torrico Aponte<sup>3,b</sup>, Micaela Peñaloza Flores<sup>4,c</sup>

### Resumen

El encefalocele es una protrusión del contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo debido a la falta de separación del ectodermo superficial del neuroectodermo, lo que determina un defecto mesodérmico en la calota. Se presenta el caso de una gestante de 21 años atendida en el Hospital Materno Infantil Germán Urquidí, que presenta al examen obstétrico una altura uterina de 20 cm, producto en situación longitudinal, presentación pélvica, FCF de 140/min, sin dinámica uterina ni modificaciones cervicales. Los laboratorios realizados reportan una infección urinaria, toxoplasmosis, citomegalovirus y alfa feto proteína elevada. El estudio ultrasonográfico y ultrasonido 3D es compatible con acrania y cefalocele occipital. Se decide interrumpir la gestación induciéndose el parto; obteniéndose un óbito fetal masculino con peso de 1086 g, APGAR 0, que presenta solución de continuidad del cráneo en región occipital por el cual protruye el encéfalo envuelto por sus meninges y cuero cabelludo. La paciente cursa evolución favorable.

**Palabras claves:** encefalocele; anomalías congénitas; defectos tubo neural.

### Abstract

The encephalocele is a protrusion of intracranial contents through a skull bone defect due to the lack of separation of surface ectoderm from the neuroectoderm, which determines a mesodermal defect in the skull. A case of a pregnant woman of 21 who received care in Hospital Materno Infantil Germán Urquidí, who presents at the obstetric examination uterine height 20 cm, in a longitudinal situation, breech presentation, FHR of 140/min without uterine or cervical changes. The laboratories reported; urinary tract infection, toxoplasmosis, cytomegalovirus and high alpha-feto protein, and ultrasonography reporting occipital cephalocele, acrania, diagnosis confirmed by 3D ultrasound. It was decided to terminate the pregnancy, induce labor yielding a male stillbirth weighing 1086gr, APGAR 0, which provides integral part of the skull in the occipital region in which the brain protrudes surrounded by their meninges and scalp. The patient had favorable results.

**Keywords:** encephalocele; congenital abnormalities; neural tube defects.

El encefalocele o cefalocele es una malformación del tubo neural debido a la falta de separación del ectodermo superficial del neuroectodermo, lo que determina un defecto mesodérmico en la calota, permitiendo la herniación de las meninges (meningocele) o de las meninges y encéfalo (mielomeningocele) a través del defecto óseo<sup>1,2</sup>.

Tiene una incidencia de un caso por cada 5 000 a 10 000 nacidos vivos<sup>1</sup>, con predominio del sexo femenino<sup>3</sup>, localizándose en un 75% en la región occipital<sup>1,3</sup>, en 10% en la región parietal y en 15 % en la región anterior<sup>4</sup>. Sub clasificándose esta última en: frontal (con compromiso de tejido conectivo, lipomatoso, tejido neural displásico y el cuerpo calloso), sincipital (asociado a trastornos del olfato, del hipotálamo, mesencéfalo y lóbulos temporales) y basal con protrusión dentro de los huesos etmoidal y esfenoidal (transetmoidal, transesfenoidal, esfenomaxilar y esfenoorbital)<sup>4,5</sup>. Con una cubierta del saco que varía desde una delgada capa meníngea a una bien formada con piel y cabello<sup>4</sup>.

Se reconoce en su etiopatogenia la participación de múltiples procesos durante la neurulación de orden bioquímico, genético, metabólico, nutricional y ambiental como las exposiciones maternas a solventes, radiaciones, gases anestésicos,

contaminación del agua con nitratos, trihalometanos. Además del consumo de algunos fármacos durante el embarazo, como el ácido valproico, insulina, salicilatos, valproato de sodio y drogas antineoplásicas<sup>1,3</sup>.

Generalmente los encefaloceles se producen como malformaciones aisladas. Pero existe un pequeño porcentaje que forma parte de algún síndrome cromosómico como ser, la trisomía 13, 18 y 20, delección 13q, q21, q24, monosomía x, duplicación q21 y de otros síndromes como la displasia craneotelencefálica<sup>1</sup>, síndrome de Meckel- Gruber (riñones poli-quísticos, polidactilia, cefalocele occipital)<sup>6</sup>, Walker-Warburg, embriopatía por warfarina, displasia frontonasal, deformaciones de la bóveda craneana, ausencia o hipoplasia de la hoz del cerebro y aplasia del vermis del cerebelo entre otras<sup>1</sup>.

Un tercio de los casos son diagnosticados durante el periodo prenatal por medio del estudio ultrasonográfico, debiendo demostrarse con el mismo el defecto del cráneo (posible en un 80%) y niveles séricos elevados de alfa fetoproteína materna<sup>1</sup>. Este diagnóstico no puede realizarse antes de las diez semanas de gestación por la falta de osificación de la calota craneana que comienza a ser visible en ese momento, sin embargo, se puede sugerir el diagnóstico ante la ampliación de una cavidad del rombencéfalo a las 9 semanas<sup>1</sup>.

### Presentación del caso

Se presenta el caso clínico de una paciente de 21 años de edad, segundigesta, con gestación de 25 semanas, procedente de Cochabamba, que acude al Hospital Materno Infantil Germán Urquidí de la Ciudad de Cochabamba, referida del Hospital de Vinto por hidrocefalia severa incompatible con la

<sup>1</sup>Servicio de gineco-obstetricia, Hospital Materno Infantil Germán Urquidí, Cochabamba, Bolivia.

<sup>2</sup>Servicio de gineco-obstetricia, Hospital Materno Infantil San Martín de Porres, Ibuelo, Cochabamba, Bolivia.

<sup>3</sup>Servicio de anestesiología, Hospital Clínico Viedma, Cochabamba, Bolivia.

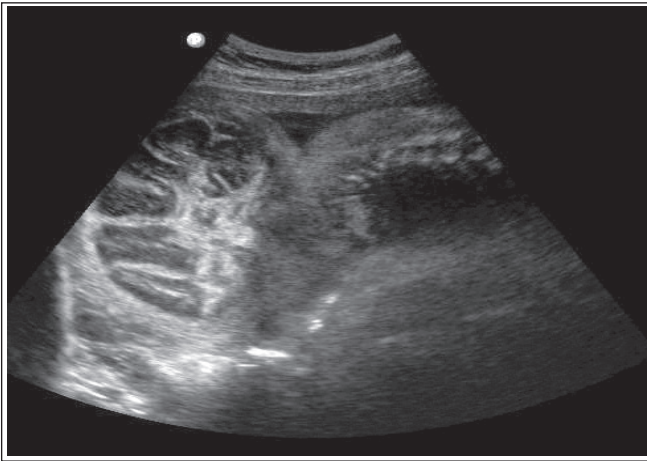
<sup>4</sup>Servicio de medicina, C.E.G.O. Medicina fetal, Cochabamba, Bolivia.

<sup>a</sup>Médico ginecologo-obstetra; <sup>b</sup>Médico anestesiólogo; <sup>c</sup>Médico general

\*Correspondencia a: William Alexander Torrico Aponte.

Correo electrónico: drwilliamkillertorrico@hotmail.com

Recibido el 4 de febrero de 2011, Aceptado el 4 de octubre de 2011



**Figura 1.** Ecografía obstétrica: masa encefálica libre envuelta por meninges protruye por región occipital.

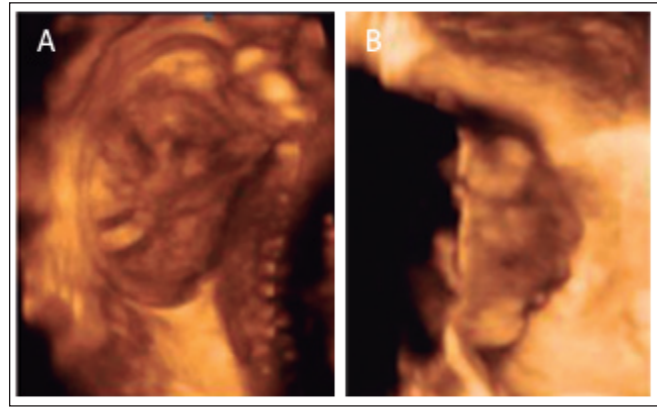
vida. Por lo que se indica su hospitalización. La madre tiene el antecedente de tener una hija de dos años de edad con cáncer renal que se encuentra recibiendo quimioterapia.

Ingresa asintomática, con signos vitales estables. Al examen obstétrico presenta una altura uterina de 20 cm palpándose el producto en situación longitudinal, dorso derecho, presentación pélvica con una frecuencia cardíaca fetal de 140 por minuto; sin dinámica uterina; al tacto vaginal se encuentra un cérvix posterior sin modificaciones. Ingresa con el diagnóstico de embarazo de 25 semanas y malformación congénita.

A la paciente se le realiza exámenes de laboratorio obteniéndose datos compatibles con infección urinaria baja, toxoplasmosis, (IgM positivo IgG negativo) citomegalovirus (IgM positivo IgG positivo) y alfa feto proteína elevada (180 ng/ml). Se realiza un estudio ultrasonográfico, en el cual se observa un feto único vivo de 25 semanas con líquido amniótico normal, placenta alta posterior grado 0. En la cabeza se encuentra una masa encefálica libre rodeada de meninges, con ausencia de calota craneana, muy desplazada hacia la parte posterior; en cara orbitas visibles, nariz y boca normales, base de cráneo aplanado, columna cervical y dorso lumbar normal, tórax y abdomen normales compatible con acrania y cefalocele occi-



**Figura 3.** Protrusión de masa encefálica por región occipital de 9 x 9 cm.



**Figura 2.** Ecografía 3D. **A** Masa encefálica libre y columna cervical normal; **B** Perfil de cara, con ausencia de calota.

pital (fig. 1). El diagnóstico confirmado mediante ultrasonografía 3D (fig. 2, A y B).

Se decide, debido al diagnóstico y pronóstico desfavorable del producto, interrumpir la gestación. Se induce el parto, obteniéndose un óbito fetal de sexo masculino con peso de 1086 g, talla 37 cm, APGAR 0, que presenta solución de continuidad del cráneo en región occipital por el cual protruye el encéfalo envuelto por sus meninges y cuero cabelludo, "masa blanda de 9 x 9 cm", resto del examen físico normal (fig. 3). Produciéndose el alumbramiento dirigido a los 5 min en forma incompleta, realizándose revisión manual de cavidad uterina bajo anestesia.

La paciente cursa su puerperio en forma favorable, se le indica su alta hospitalaria al segundo día post parto, recibiendo amoxicilina 500 mg en forma oral cada 8 h, nitrofurantoína 100 mg por vía oral cada 8 h, e inhibición de la lactancia con bromocriptina 2,5 mg vía oral cada 12 h.

## Discusión

El encefalocele es una protrusión del contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo<sup>1</sup> que tiene una incidencia de 1/5000 nacidos vivos, con predominio del sexo femenino<sup>3</sup>; siendo la localización occipital la más frecuente (75%)<sup>1,3</sup> como en el caso presentado, en el cual el producto presentaba protrusión de la masa encefálica cubierta por sus meninges a través de un defecto en la región occipital.

El tamaño puede variar desde una pequeña protrusión hasta igualar el diámetro del cráneo<sup>7</sup>. El 16% son superiores a 20 cm, 12 % miden entre 10 y 15 cm, 30 % entre 5 y 10 cm y 28% menores de 5 cm<sup>1</sup>.

Referente a la etiología si bien los factores nutricionales, genéticos, ambientales y la ingesta de algunos fármacos (mencionados en párrafos anteriores) desempeñan un rol importante en la génesis de esta malformación<sup>1,3</sup>. En el caso presentado no se pudo determinar la probable etiología, los únicos antecedentes patológicos sobresalientes eran que la paciente tenía una hija de 2 años de edad con cáncer renal. Y además que en los resultados de laboratorio presentaba pruebas positivas para toxoplasmosis y citomegalovirus y el antecedente de no haber recibido ácido fólico como toda gestante debe hacerlo oportunamente durante el control prenatal.

El diagnóstico prenatal (intrauterino) de encefalocele es realizado mediante un estudio ultrasonográfico, que evidencie la presencia del defecto óseo en continuidad con una imagen, que puede ser anecogénica, en caso de presentar solamente líquido (mielocele) o contenido denso heterogéneo si presenta masa encefálica en su interior (encefalocele)<sup>1,6</sup>. En el presente caso clínico, la malformación consistía en la protrusión total de la masa encefálica rodeada por sus meninges por la región occipital, lo que se pudo evidenciar en el estudio ecográfico y ultrasonografía 3D – 4D. Se realizó una valoración morfológica minuciosa del feto que ayudó a confirmar el diagnóstico y permitió tomar la conducta correspondiente. Sin embargo, no se pudieron realizar otros estudios de imagen que de igual manera son útiles en el diagnóstico prenatal de esta patología, como son la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética nuclear.

Se realizó determinación de alfa feto proteína sérica materna la cual se encontraba elevada, determinación que debe realizarse idealmente entre las 14 a 18 semanas de gestación<sup>3</sup>. Debe recordarse que su incremento también puede presentarse en otras malformaciones como el onfalocele, obstrucción del intestino fetal, teratoma y síndrome de riñón poliquistico, que pueden dar falsos positivos al igual que el embarazo múltiple o isoimmunización Rh. Debe hacerse un diagnóstico diferencial con estas entidades<sup>3</sup>.

En etapa postnatal, los defectos congénitos cráneo-encefálicos constituyen una malformación fácil de reconocer. Así es que el encefalocele suele diagnosticarse mediante la inspección, presentando un aspecto de masa sésil o pedunculada de tejido blando de tamaño y configuración variables<sup>7,8</sup>. Sin embargo se puede recurrir a exámenes complementarios como la radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada, resonancia magnética nuclear y angiografía. En particular la resonancia magnética que provee información mas precisa del sitio y la naturaleza de la lesión, así como también de las malformaciones asociadas<sup>1</sup>. El tratamiento del encefalocele es quirúrgico, debiendo corregirse de manera temprana y multidisciplinaria<sup>1</sup>. Se recomienda que el parto deba ser atendido en un centro con unidad de cuidados intensivos neonatales, con disponibilidad de: Neonatólogo, cirujano pediátrico, cardiólogo pediátrico, neurocirujano, entre otros especialistas, realizando resección del prolapso. Es necesaria la corrección quirúrgica urgente cuando la lesión es abierta (no cubierta por piel) o cuando la cubierta del encefalocele es muy delgada

por el peligro de ruptura y posterior meningitis<sup>1,4</sup>.

El pronóstico depende de la presencia o ausencia de masa encefálica dentro del saco herniario así como de malformaciones asociadas<sup>1</sup>. Es así que los encefaloceles asociados a hidrocefalia tienen un 60% de mortalidad<sup>4</sup>, déficit neurológico (50%)<sup>6</sup>. Los encefaloceles parietales siempre están asociados a otras malformaciones cerebrales y el 40% de los casos presentan retraso mental<sup>4</sup>. Por otra parte los meningoceles tienen una mortalidad del 10% con posibilidad de desarrollar inteligencia normal en el 60%<sup>6</sup>.

En relación a la prevención, algunos estudios han demostrado que el uso de suplementos de ácido fólico en el periodo preconcepcional reducen significativamente el riesgo de presentar defectos del tubo neural en un 72 %<sup>7,8</sup>. Puesto que la formación del sistema nervioso central ocurre en las primeras semanas del embarazo, se considera actualmente que toda mujer que desea embarazarse debiera tomar un suplemento de ácido fólico en dosis de 0,4 mg/día para madres con bajo riesgo<sup>7</sup>, y de 4 mg/día para madres con antecedente de un hijo afectado. Suministrado tres meses antes de la concepción hasta las primeras 12 semanas de gestación. Se ha demostrado que la dieta rica en folatos (ácido fólico) y vitamina B<sub>6</sub> y B<sub>12</sub>, reduce en plazos cortos (dos semanas) los niveles de homocisteína, disminuyendo el riesgo de estas malformaciones<sup>3,4</sup>. Es así, que en Chile al igual que algunos países latinoamericanos como Argentina por decreto ministerial se fortifica la harina con ácido fólico (220 µg por cada 100 g) desde enero del año 2003 con una disminución en la incidencia de los defectos del tubo neural<sup>8</sup>. Se recomienda el suplemento de ácido fólico desde un periodo preconcepcional hasta los primeros tres meses de gestación para disminuir la incidencia de los defectos del tubo neural.

La ultrasonografía constituye un método útil para la evaluación del sistema nervioso central del feto que permite un diagnóstico prenatal temprano de los defectos del tubo neural, contribuyendo de esta manera a determinar en forma precoz el pronóstico perinatal y la conducta correspondiente. En etapas tardías del embarazo su importancia radica en que permite al equipo perinatológico planificar el parto en un centro que tenga una unidad de cuidados intensivos neonatales, logrando de esta manera mejorar el pronóstico perinatal.

**Conflictos de interés:** Los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este caso.

## Referencias bibliográficas

1. De Vita S, González A, De Gouveia A y cols. Encefalocele occipital. Reporte de un caso. RFM 2008; 31(1): 70-74.
2. Menda A, Torres B, López A. Encefalocele craneal: comunicación de un caso clínico. Hospital de Sánchez. Rev. Médica Dominicana 2000; 61 (2): 157-158.
3. Moncada C, Colina A. Encefalocele. Reporte de un caso. MEDULA, Revista de Facultad de Medicina 2005; 13: 25 -28.
4. Romero J, Vidal D, Vispo G y cols. Defectos de cierre del tubo neural. A propósito de un caso. Maternidad "María de la Dulce Espera". Departamento de Perinatología. Revista de Posgrado de la VI Cátedra de Medicina - N° 131 – Septiembre 2003.
5. Almirón J, Adrián M, Bellazzi M y cols. Encefalocele frontonasal: Reporte de un caso clínico. Revista de Posgrado de la VI Cátedra de Medicina. N° 195-Oct. 2009. Pag. 13 -16.
6. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal; Sistema nervioso fetal: Evaluación mediante ultrasonido. Ed. Journal. Buenos Aires 2003. Pag. 207, 221, 222.
7. Prudencio R, Nuñez J, Ramirez F y cols. Encefalocele occipital gigante a propósito de un caso clínico. Rev. Sociedad Boliviana Pediatría 2002. 41 (2): 71 -73
8. Corral E, Moreno R, Pérez G y cols. Defectos congénitos cráneo-encefálicos: variedades y respuesta a la fortificación de la harina con ácido fólico. Rev Med Chil 2006; 134: 1129-1134