



# Defecto del tubo neural una malformación poco frecuente: encefalocele occipital gigante. Reporte de un caso y revisión de la literatura.

Juan C. Araujo C. <sup>1</sup> .  
Edwinis García-Fontalvo <sup>2</sup> .  
Milagros Sánchez <sup>3</sup> .

<sup>1</sup>Cirujano de Tórax - Unidad de Cirugía de Tórax del Servicio de Cirugía, Hospital "Dr. Adolfo Pons", IVSS, Maracaibo - Venezuela.

jcaraujoc\_65@hotmail.com

<sup>2</sup>Médica Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital "Dr. Adolfo Pons", IVSS, Maracaibo - Venezuela

<sup>3</sup>Médica Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital "Dr. Adolfo Pons", IVSS, Maracaibo - Venezuela

Correspondencia: Instituto de Medicina Tropical - Facultad de Medicina - Universidad Central de Venezuela.

Consignado el 07 de Junio del 2015 a la Revista Vitae Academia Biomédica Digital.

## RESUMEN

El encefalocele es un defecto en el cierre del neuroporo rostral, que se produce durante las tres primeras semanas de vida post-conceptiva, se caracteriza por la protrusión y herniación del contenido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo, más allá de sus límites normales; a través de uno de sus huesos o más raramente, a través de agujeros o grietas normales en el cráneo. La presente investigación, describe los hallazgos clínicos, de imágenes de un neonato de sexo femenino, producto de una cuarta gesta, sin control prenatal, de madre de 36 años, procedente de Maracaibo Estado Zulia. Sin antecedentes importantes de patología materna o perinatal, obtenido mediante cesárea segmentaria debido aumento excesivo de líquido amniótico (Polihidramnios) a las 41 semanas. Al momento del nacimiento con llanto y respiración espontánea mantenida, con un Test de Apgar 7/8 puntos, con un peso de 3 Kg, talla de 47 cm y perímetro cefálico de 25 cm. El examen físico realizado al momento del nacimiento se hallaba activo; reactivo e hiperperfundido, suturas craneales cerradas, microcefalia con aplanamiento de la bóveda craneal y se destacó en región occipital una solución de continuidad del cráneo, indemne de la cual protruye el encéfalo envuelto por sus meninges y cuero cabelludo "tumoración blanda, de color pardo oscuro de aproximadamente 28,5 x 9 x 7 cm de diámetro con una superficie lisa y brillante". Se le realizó tomografía computada de cráneo con reconstrucción tridimensional observándose la imagen clásica del defecto óseo, agujero en la escama occipital, la comunicación de la fosa posterior con tejidos extracraneales, craneofenestria (segmentos sin hueso) en la convexidad hacia la izquierda, con aumento de partes blandas

**PALABRAS CLAVE:** Neonato, encefalocele, occipital, malformación, defecto del tubo neural

**GIANT OCCIPITAL ENCEPHALOCLE: AN INFREQUENT DEFECT OF THE NEURAL TUBE. REPORT OF A CASE AND REVIEW OF THE LITERATURE.**

## SUMMARY

Encephalocele is a defect in the rostral end of neuropore, which occurs during the first three weeks of post-conceptive life, It is characterized by protrusion and intracranial herniation of the brain through a skull bone defect. The present study describes a newborn female, the product of a fourth pregnancy, without prenatal care, daughter of a of 36 year old mother from Maracaibo, Zulia State. No significant history of maternal or perinatal pathology, delivered by segmental caesarean section indicated because of polyhydramnios at 41 weeks. Crying and spontaneous respiration at birth, with 7/8 points in the Apgar test, weight: 3 kg, height 47 cm and head circumference of 25 cm. The physical examination at birth showed an active and reactive child, with closed cranial sutures, microcephaly with flattening of the cranial vault and a defect in the occipital region through which protruded part of the brain covered by the meninges. Cranial computed tomography and three-dimensional reconstruction showed the classic image of a bone defect, in the occipital bone, which communicated the posterior fossa with extracranial tissues

**KEY WORDS:** Newborn, encephalocele, occipital malformation, tube neural defect

# DEFECTO DEL TUBO NEURAL UNA MALFORMACIÓN POCO FRECUENTE: ENCEFALOCELE OCCIPITAL GIGANTE. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

## INTRODUCCIÓN

El riesgo de malformaciones congénita es, en general, de aproximadamente un 2% de los nacimientos<sup>(1)</sup>, mientras que el porcentaje de las malformaciones del sistema nervioso central es del 2,66 por mil<sup>(2)</sup>, estas comprenden un tercio de todas las malformaciones congénitas identificadas en el periodo perinatal. Son las malformaciones congénitas más frecuentes en humanos, y se pueden presentar a nivel de piel, cráneo o en el propio encéfalo, pero aún se sabe muy poco acerca de su etiología.

El encefalocele procede del griego *egkephalos*: cerebro y *Kelé*: hernia. Es un defecto en el cierre del neuroporo rostral, que se produce durante las tres primeras semanas de vida post-conceptiva, se caracteriza por la protrusión y herniación del contenido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo, más allá de sus límites normales; a través de uno de sus huesos o más raramente, a través de agujeros o grietas normales en el cráneo. Se encuentra incluido dentro los trastornos de fusión de las estructuras de la línea media dorsal del tubo neural primitivo, proceso que ocurre 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 o de las meninges y el encéfalo, con una cubierta del saco que varía desde una delgada capa meníngea a una bien formada con piel y cabello a través del defecto óseo <sup>(1,2)</sup>.

La etiopatogenia de esta anomalía es aún desconocida, es probable que los agentes teratógenos que están involucrados, actúen sobre el cierre primitivo del tubo neural. Sin embargo se reconoce 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>(3)</sup>. Por otro lado existen malformaciones aisladas, que un pequeño porcentaje forman parte de algún síndrome cromosómico como, la trisomía 13, 18 y 20, deleción 13q, q21, q24, monosomía X, duplicación q21 y entre otros <sup>(3)</sup>.

Esto tiene una incidencia de un caso por cada 5000 a 10000 nacidos vivos <sup>(3,4)</sup>, con predominio del sexo femenino <sup>(4)</sup>, localizándose en un 75% en la región occipital <sup>(4,5)</sup>, en 10% en la región parietal y en 15 % en la región anterior. <sup>5)</sup>.

Los encefaloceles occipitales son más frecuentes en fetos femeninos que en masculinos a diferencia de los parietales y sincipitiales que son más frecuentes en varones. En la mayoría de los casos son grandes y por lo tanto su diagnóstico es obvio, los tamaños pueden variar encontrándose que 16 % son superiores a 20 cm, 12 % miden entre 10 y 15 cm, 30 % entre 5 y 10 cm y 28 % son menores de 5 cm. La microcefalia se registra entre el 9 % y 24 % de los casos. La hidrocefalia puede encontrarse entre el 20 % y 65 % de los casos como consecuencia

de la estenosis del acueducto o malformación de Chiari tipo III. Generalmente se observa el cuerpo calloso pero puede estar ausente <sup>(5,6)</sup>. El nivel del encefalocele es importante para predecir su asociación con otras anomalías neurológicas. En el encefalocele occipital superior no se nota otra anormalidad neurológica. En el bajo, se observa concomitancia de anomalías cerebelosas y del tronco cerebral como lo es el síndrome de Meckel-Gruber <sup>(6)</sup>.

Un tercio de los casos son diagnosticados durante el periodo prenatal por medio del estudio ultrasonografico que constituye un método útil para la evaluación del sistema nervioso central del feto, debiendo demostrarse los defectos del tubo neural (posible en un 80%). Este diagnóstico no puede realizarse antes de las diez semanas de gestación por la falta de osificación de la calota craneana lo que impide evaluar la presencia del defecto óseo, hay casos en que solo presentan líquido, o con contenido denso si presenta masa encefálica en su interior. Se realiza el diagnóstico clínico al momento del examen físico y puede complementarse en el recién nacido con radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada y resonancia nuclear magnética <sup>(7)</sup>. Es de suma importancia la determinación de alfa-fetoproteína y acetilcolinesterasa en el suero materno y líquido amniótico, sus niveles elevados apuntan al diagnóstico de un defecto del tubo neural. El pronóstico es variable, hay que tener en cuenta, por un lado: tamaño, localización y tipo de tejido cerebral herniado; por otro: número, tipo y severidad de las malformaciones asociadas, por tanto los encefaloceles asociados a hidrocefalia tienen un 60% de mortalidad <sup>(7)</sup>.

## CASO CLÍNICO

Se obtuvo un RNAT/ APEG de sexo femenino, producto de cuarto embarazo, sin control prenatal, de madre de 36 años, procedente de Maracaibo Estado Zulia. Sin antecedentes importantes de patología materna o perinatal, obtenido mediante cesárea segmentaria debido aumento excesivo de líquido amniótico (Polihidramnios) a las 41 semanas. Al momento del nacimiento con llanto y respiración espontanea mantenida, con un Test de Apgar 7/8 puntos, con un peso de 3 Kg, talla de 47 cm y perímetro cefálico de 25 cm. El examen físico realizado al momento del nacimiento se hallaba activo; reactivo e hiperperfundido, suturas craneales cerradas, microcefalia con aplanamiento de la bóveda craneal y se destacó en región occipital una solución de continuidad del cráneo, indemne de la cual protruye el encéfalo envuelto por sus meninges y cuero cabelludo "tumoración blanda, de color pardo oscuro de aproximadamente 28,5 x 9 x 7 cm de diámetro con una superficie lisa y brillante" (Figura.1). Al examen neurológico se mostró con buena fuerza muscular, tonos pasivo y activo normales, reflejo de moro, succión, aprehensión y sensibilidad presente. El resto del examen físico fue normal.



**Figura 1.** Aspecto físico externo de la paciente con encefalocele occipital. Con gran deformidad de la cual protruye un saco meníngeo con masa encefálica, de color pardo oscuro de 28,5 x 9 x 7 cm de diámetro con una superficie lisa y brillante.

Se le realizó tomografía computada de cráneo con reconstrucción tridimensional observándose la imagen clásica del defecto óseo, agujero en la escama occipital, la comunicación de la fosa posterior con tejidos extracraneales, craniofenestria (segmentos sin hueso) en la convexidad hacia la izquierda (Figuras 2, 3 y 4).

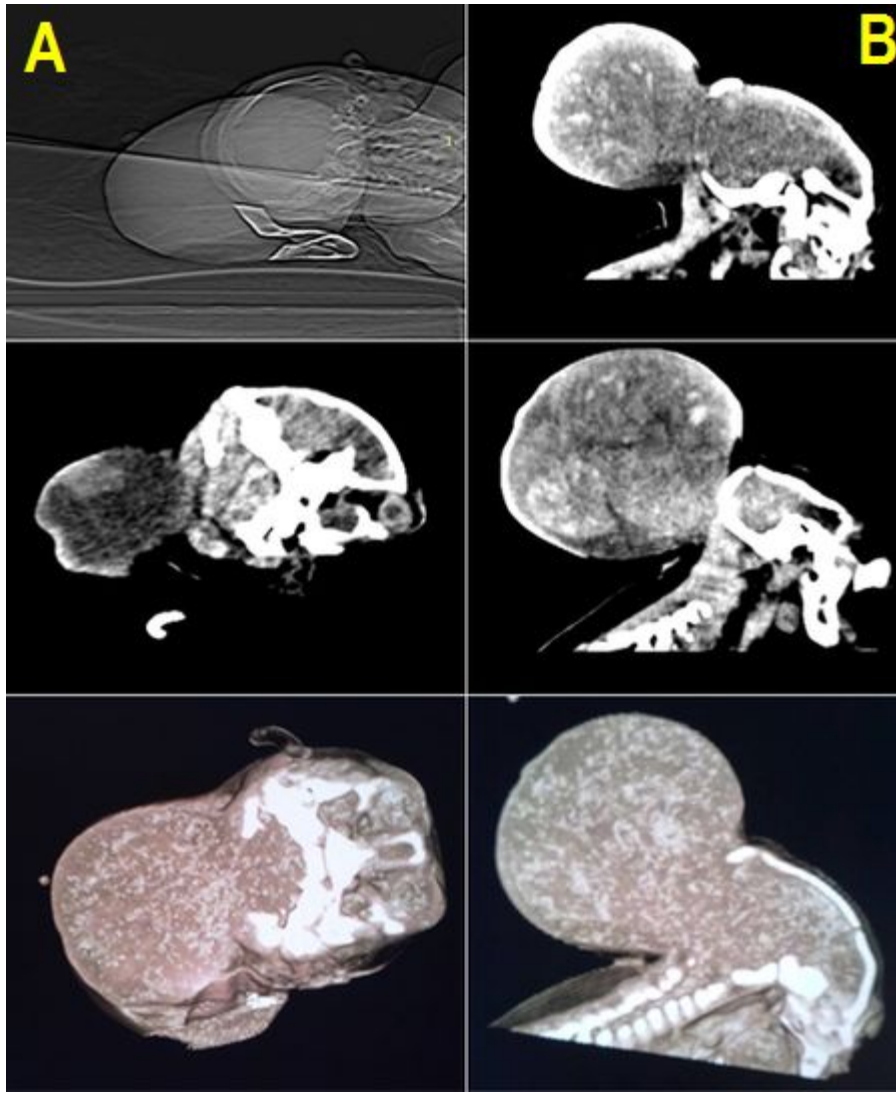


Figura 2. Recién nacido. A: corte axial; Agujero en la escama occipital, la comunicación de la fosa posterior con tejidos extracraneales. Craniofenestria (segmentos sin hueso) en la convexidad hacia la izquierda. B: corte sagital. Hernia del cerebro se vuelve hacia encefalocele, cuyo volumen mayor se llena de líquido. Craniofenestria.

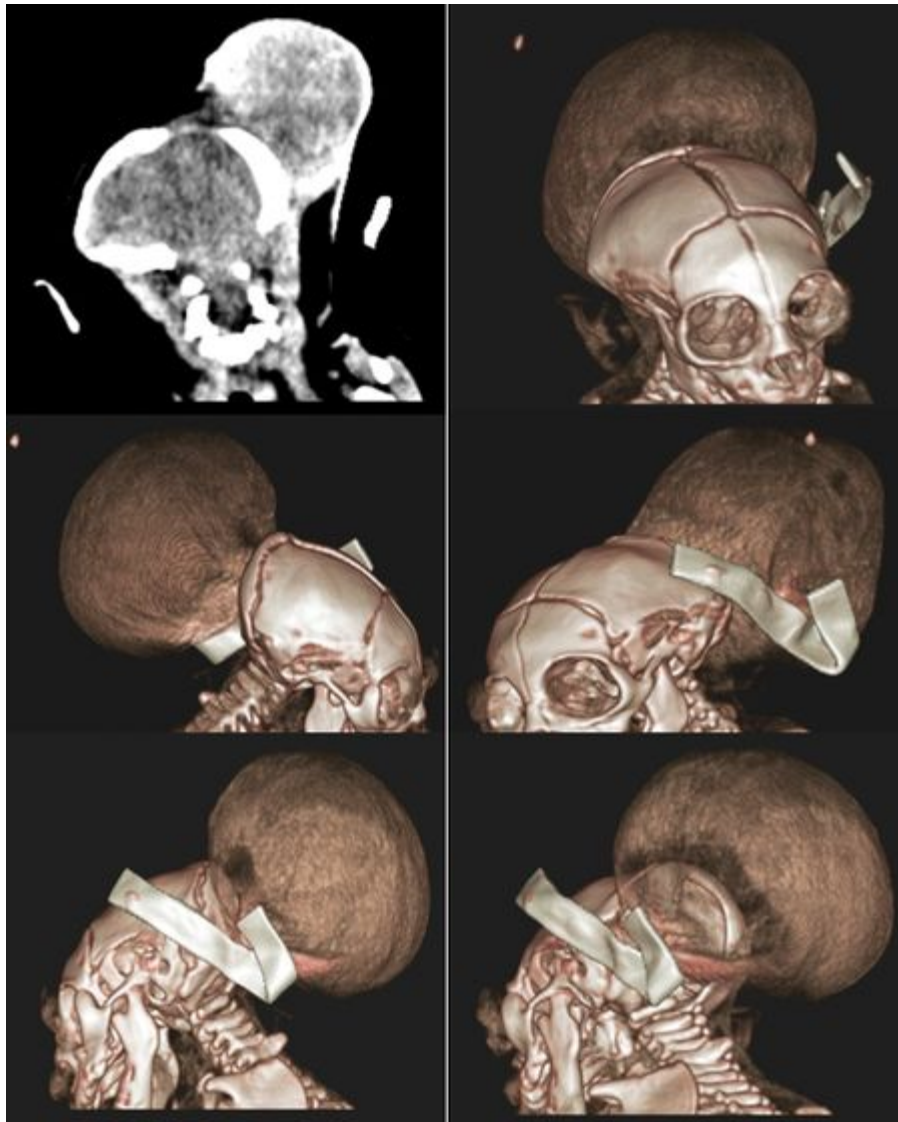
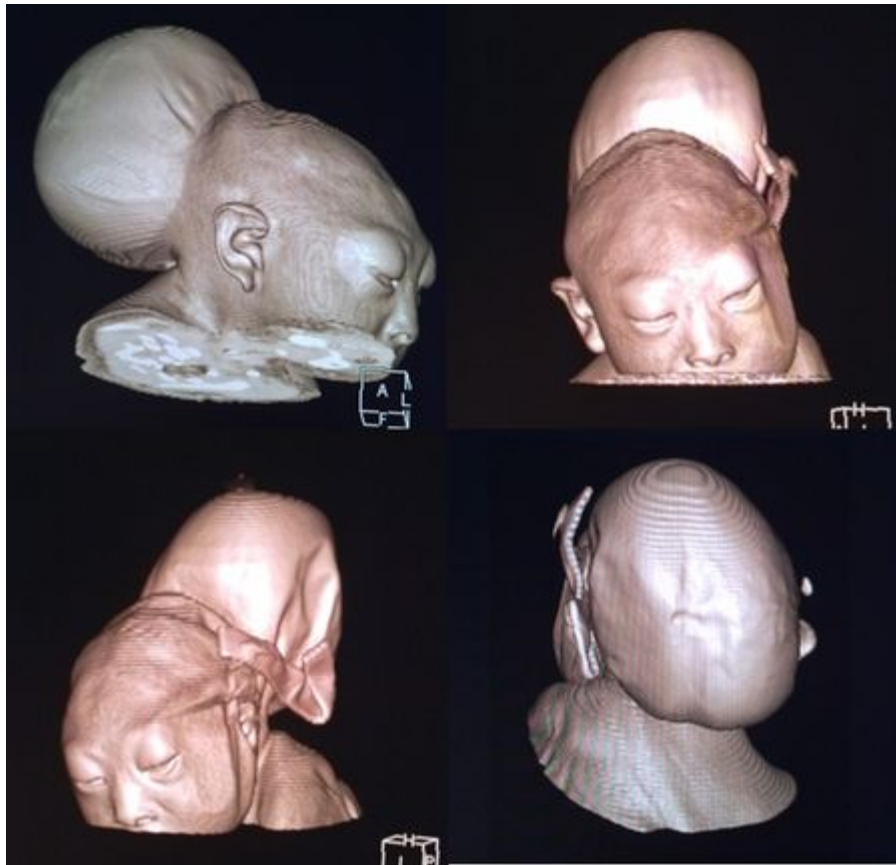


Figura 3. Reconstrucción tridimensional, hueso y tejido blando. Encefalocele (saco meníngeo con masa encefálica), se encuentran en la parte inferior de la escama occipital, aproximadamente en la línea media, pero sin continuidad con el foramen magnum.



**Figura 4.** Reconstrucción tridimensional, la apariencia externa. Gran deformidad suboccipital, “Encefalocele”

Paciente fallece a las cinco días después de su nacimiento debido a falla cardiorrespiratoria Se solicita realizar estudio anatomopatológico (autopsia clínica), pero los padres se niegan por lo tanto no se realiza.

## DISCUSIÓN

Los defectos del tubo neural (DTN) normalmente se producen durante la durante la embriogénesis temprana en la cuarta semana de la gestación <sup>(1,2,3)</sup>, cuando estos defectos en el cierre del tubo neural afectan al cerebro dan lugar a sus diferentes formas, encefalocele y anencefalia y si se localizan en la columna vertebral provocan espina bífida. La espina bífida es el defecto que se produce en el 50% de los casos, la anencefalia en el 40% y el encefalocele en el 10% <sup>(4)</sup>.

El encefalocele se describe como uno de los grupos de los defectos congénitos conocido como defectos del tubo neural, asociado con una abertura en el tejido óseo de la bóveda craneana, el cuello o la columna vertebral, caracterizado por la protrusión y la presencia del el encéfalo de una parte del encéfalo (formado por el cerebro, el cerebelo y el tallo cerebral) y las membranas (meninges) que lo recubren a través de una abertura en la línea media de la

parte superior del cráneo, parte anterior, o la parte posterior del cráneo (5,6,7).

Su incidencia se calcula aproximadamente, de 1:3 por cada mil nacidos vivos, con predominio en el sexo femenino (2,3); asimismo, se plantea que 75 % de estos se localizan en la región occipital, 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 10% en la parietal y 15% en la región anterior (7).

El defecto obedece a la falta de separación temprana del ectodermo superficial con el neuroectodermo en el desarrollo embrionario, que ocasiona defectos en el desarrollo de la bóveda craneana y por ende permite la herniación del tejido nervioso y meninges a través de dicho defecto (8,9), que puede ser congénito o adquirido. La cantidad y la localización de tejido cerebral que protruye determina el tipo y grado de déficit neurológico; éste representa el 10 al 20% (9), de todas las disrafias craneoespinales.

Aunque todavía se desconoce su mecanismo de producción, las causas de encefalocele son multifactoriales; se implican factores genéticos y se estima que aproximadamente el 10% (10) de los defectos del tubo neural son causados por mutaciones genéticas o alteraciones cromosómicas, ya que se ha visto una alta incidencia en hermanos de niños con esta enfermedad. Sin embargo todavía está muy claro el vínculo genético, por lo que puede asociarse a una serie de síndromes genéticos y no genéticos. Algunos factores como los nutricionales, la falta de ingesta de ácido fólico durante el embarazo, factores ambientales y la ingesta de algunos fármacos desempeñan un rol importante en la génesis de esta malformación. En el caso presentado no se pudo determinar la probable etiología, el único antecedente sobresaliente eran que la paciente no había realizado el control prenatal, por lo que se puede presumir la no ingesta de ácido fólico adecuada como toda paciente gestante debe ingerirlo debidamente y oportunamente durante el control prenatal (11,12,13,14).

Con respecto a su tamaño según la magnitud del defecto óseo puede variar desde unos cuantos milímetros hasta un saco extruido y que puede ser, en algunos casos, más grande que el cráneo del feto. La masa puede ser puramente quística o puede contener ecos del tejido cerebral, se plantea que 16 % son superiores a 20 cm, como lo es caso que comunicamos con una masa en la región posterior del cráneo que medía 28,5 x 9 x 7 cm, con defecto óseo, fue considerado encefalocele occipital (12).

En el 12 % de los casos miden de 10-15 cm; el 30 % entre 5-10 cm y el 28 % son menores de 5 cm; asimismo, la microcefalia se registra entre 9 y 24 % de los casos y la hidrocefalia entre 20 y 65 %, como consecuencia de la estenosis del acueducto o malformación de Chiari (de tipo III). Generalmente se observa el cuerpo calloso, pero puede estar ausente (12,13,14).

El diagnóstico puede hacer en la etapa prenatal o postnatal. En la etapa prenatal (intrauterino) de encefalocele es realizado mediante un estudio ultrasonografico, que evidencie la presencia del defecto óseo en continuidad del cráneo con diversos grados de herniación de parénquima cerebral, con una imagen clásica de masa en la línea media del cráneo de contenido denso heterogéneo (la mayoría de casos es a nivel occipital y en menor

frecuencia, frontal), así como La determinación de niveles de alfafetoproteína materna <sup>(4)</sup>.

En etapa postnatal, los defectos congénitos craneoencefálicos constituyen una malformación fácil de reconocer. El encefalocele suele diagnosticarse fácilmente mediante la inspección física, debido a la presencia de una masa de aspecto pedunculada o sésil de tejido blando de tamaño y configuración variables. Se suele por lo general palpar una abertura craneal subyacente (cráneo bífido). Pero se puede recurrir a exámenes complementarios para lo cual son útiles los estudios de imágenes como la radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada, resonancia magnética nuclear, los cuales proveen información más precisa de la naturaleza, sitio de la lesión, así como la presencia de malformaciones asociadas.

En el presente caso clínico, la malformación consistía en la protrusión total de la masa encefálica rodeada por sus meninges en la región occipital, que se pudo evidenciar en el estudio tomográfico con reconstrucción tridimensional en 3D.

El pronóstico para los pacientes con este tipo de malformación congénita es variable depende en función por un lado de la localización y del tamaño, el tipo de tejido cerebral herniado y por otro lado del número, tipo y severidad de las malformaciones asociadas (hidrocefalia o microcefalia). Se estima que el 80% de los fetos con encefalocele mueren intrauterinamente, porque el defecto suele ser tan grave que lo hace ser incompatible con la vida.

## **Conclusiones**

El encefalocele a pesar de que su patogénesis todavía no es bien conocida tiene causas multifactoriales que pueden ser producto de mutaciones genéticas o alteraciones cromosómicas, es el defecto del tubo neural menos frecuente, sin embargo el de localización en la región occipital es el más común en su presentación. Por lo que su diagnóstico prenatal temprano es de suma importancia, el ultrasonido continúa siendo el método de elección para detectar anomalías prenatales del cierre del tubo neural.

## **REFERENCIAS**

1. Tuñón, M. Marrugo O. Martínez, E. Gómez, J. Encefalocele etmoidonasal izquierdo: caso infrecuente diagnosticado en paciente adulto. Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello. 2013; 41(3): 216-220.
2. Tirumandas M, Sharma A, Gbenimacho I, Shoja MM, Tubbs RS, Oakes WJ et al. Nasal encephaloceles: a review of etiology, pathophysiology, clinical presentations, diagnosis, treatment, and complications. Childs Nerv Syst. 2013; 29(5):739-44.
3. Montoya, R. Ramírez, E. Segura, M y González. Encefalocele fronto-nasal. Presentación de un caso. Medisur. 2013 jun. 11 (3):315-318.
4. Jardinez Paz G, Sorrive Y, Fonseca W, Diagnóstico Ecográfico del Encefalocele, MEDISAN, 2013; 17(5): 821.
5. Muñoz D, Hernández G, Noguera O, Núñez E, Neires L, Encefalocele occipital y reparación quirúrgica: presentación de un caso clínico, Rev. Méx Neuroci, 2012; 13 (6): 319-323.

6. Peñaloza J, Torrico W, Torrico M, Peñaloza M. Encefalocele occipital gigante neonatal: a propósito de un caso, Gac Méd Bol, 2011; 34 (2):99-101.
7. Sorolla, J. Anomalías craneofaciales. Rev. Méd. Clin. CONDES.2010; 21(1): 5-15.
8. Tarqui-Mamani, A. Sanabria, H.Lam, N y Arias, J. Incidencia de los defectos del tubo neural en el Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima Rev. Chil Salud Pública 2009; 13 (2): 82-89.
9. Almirón JF, Arévalo MJ, Bellazzi MV, Fernández. NG, Arévalo JC. Encefalocele frontonasal: Reporte de un caso clínico. Revista de Posgrado de la VI Catedra de Medicina. 2009: 195: 13 -16.
10. Riaz A, Aftab A, Abdul R, Hamid A: Pattern of encephaloceles: a case series. J Ayub Med Coll Abbottabad.2008: 125-128.
11. Courtney A, Correa A, Cragan J, Clinton J: Are Encephaloceles Neural Tube Defects? Pediatrics. 2006; (118):916-923.
12. De Vita S, González A, De Couveia A y cols. Encefalocele occipital. Reporte de un caso. Revista de la Facultad de Medicina, 2008; 31(1): 70-74.
13. Moncada C, Colina A. Encefalocele. Reporte de un caso. MEDULA, Revista de la Facultad de Medicina 2005; 13: 25 -28.
14. Corral E, Moreno R, Pérez G y cols. Defectos congénitos craneoencefálicos: variedades y respuesta a la fortificación de la harina con ácido fólico. Rev. Méd Chil 2006; 134: 1129-1134.