

# ENCEFALOCELE OCCIPITAL. REPORTE DE UN CASO

Susana De Vita<sup>1</sup>, Any González<sup>1</sup>, María De Gouveia<sup>2</sup>, Olga Ramírez<sup>3</sup>, María Parilli<sup>4</sup>

**RESUMEN:** Presentamos el caso de un recién nacido femenino, con encefalocele occipital, diagnosticado en el período perinatal a las 29 semanas de gestación; atendido en los Servicios de Obstetricia y Neurocirugía del Hospital Universitario de Caracas. Se realizó una revisión la literatura dada la poca frecuencia de esta patología.

**Palabras clave:** Encefalocele, Occipital, Defecto, Tubo neural.

**ABSTRACT:** We present a case of female newborn child with occipital encephalocele diagnosed at 29 weeks of pregnancy; being attended in the Service of Obstetrics and Neurosurgery of the Hospital Universitario de Caracas. A literature review was done by infrequent pathology.

**Key words:** Encephalocele, Occipital, Defect, Neural tube

## INTRODUCCIÓN

Un tercio de las malformaciones del sistema nervioso central son diagnosticadas en el período prenatal<sup>(1,2)</sup>. Durante el período embrionario pueden ocurrir defectos del desarrollo del cráneo y el cerebro que en los casos muy graves no son compatibles con la vida. El 75 % de las muertes fetales y el 40 % de las muertes que ocurren en el primer año de vida son secundarias a malformaciones del sistema nervioso; sin embargo, podemos encontrar niños con defectos relativamente pequeños del cráneo a través de los cuales se hernian el tejido cerebral, las meninges o ambas estructuras constituyendo el encefalocele o meningocele craneal<sup>(1)</sup>.

El encefalocele es una condición caracterizada por la protusión del contenido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo, y se incluye dentro los trastornos de fusión de las estructuras de la línea media dorsal del tubo neural primitivo, durante las tres primeras semanas de gestación<sup>(1,2)</sup>.

La incidencia del encefalocele es de aproximadamente un caso por cada 5 000 a 10 000 recién nacidos vivos con predominio del sexo femenino<sup>(2)</sup>.

Aproximadamente el 75 % de los encefalocelos se localizan en la región occipital<sup>(3)</sup>; típicamente su contenido está constituido por líquido cefalorraquídeo siendo simplemente quístico; con menor frecuencia puede contener tejido neural<sup>(4)</sup>.

Se presenta el caso clínico de un recién nacido femenino con encefalocele occipital gigante, atendido en el Hospital Universitario de Caracas.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Recién nacido femenino, producto de primer embarazo, deseado, controlado, de madre de 17 años de edad, sin antecedentes patológicos, con diagnóstico

<sup>1</sup> Médico Residente de tercer año. Posgrado de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario de Caracas.

<sup>2</sup> Médico Residente de tercer año. Posgrado de Neurocirugía. Hospital Universitario de Caracas.

<sup>3</sup> Especialista en Obstetricia y Ginecología. Residente de primer año Unidad de Perinatología. Hospital Universitario de Caracas.

<sup>4</sup> Especialista en Obstetricia y Ginecología. Servicio de Obstetricia. Hospital Universitario de Caracas.

Recibido: 29-04-08.

Aceptado: 30-05-08.

casual de encefalocele occipital desde las 29 semanas de gestación obtenido mediante cesárea a las 38 semanas en el Servicio de Obstetricia del Hospital Universitario de Caracas.

El examen físico realizado al momento del nacimiento evidencia solución de continuidad del cráneo en región occipital a través de la cual protruye un saco meníngeo con contenido líquido de 15 x 15 cm, de color pardo oscuro; el resto del examen físico fue normal. Fue evaluado por el Servicio de Neurocirugía realizando a las 24 horas de nacido cura de encefalocele occipital con apertura de saco, exéresis de tejido cerebral remanente y cierre del trayecto fistuloso, con evolución satisfactoria en el posoperatorio. Egresó a los 10 días con seguimiento neurológico en la consulta externa de neurocirugía, sin evidencia de compromiso neurológico.

## DISCUSIÓN

El encefalocele es una protrusión o hernia de contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo. Presenta varias localizaciones y según esta se clasifica en: occipital, parietal, sincipital (nasofrontal, nasoetmoidal, nasorbital), siendo el occipital la variante más frecuente<sup>(5)</sup>.

El encefalocele es el defecto del tubo neural menos frecuente, pero su incidencia varía considerablemente, siendo al parecer más frecuentes en México, en países de origen Celta y ciertos países del sureste asiático como Indonesia, Malasia y Tailandia, donde llega a

una frecuencia de 1/5 000. En España se estima una prevalencia global de 0,80 por 10 000 recién nacidos vivos<sup>(4)</sup>.

Los encefaloceles occipitales son más frecuentes en fetos femeninos que en masculinos a diferencia de los parietales y sincipitales que son más frecuentes en varones. El desarrollo de los encefaloceles más graves tienen lugar antes del día 26 después de la concepción, momento en el que cierra el neuroporo. Los tamaños pueden variar encontrando 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)</sup>.

Existe una predisposición genética, incrementándose el riesgo de recurrencia después de un hijo afectado al 3 %.

Factores nutricionales y ambientales desempeñan sin duda un papel importante en la etiología de este defecto del tubo neural. Algunos fármacos pueden aumentar el riesgo de producir encefaloceles, como el ácido valproico consumido durante la gestación. Otros factores considerados de riesgo incluyen la irradiación durante la gestación, exceso o deficiencia de vitamina A, administración de insulina, salicilatos, hipertermia y diabetes materna, que no pudieron relacionarse con el caso que se presenta<sup>(2-4)</sup>.

**Figura 1**

Imagen ecográfica de un corte axial de cráneo en la cual se evidencia defecto óseo del cráneo en continuidad con imagen anecogénica, correspondiente a encefalocele



**Figura 2**

Extracción del recién nacido. Se observa masa de consistencia blanda, color pardo oscuro en región occipital



Los encefaloceles generalmente se producen como lesiones aisladas, pero en un pequeño porcentaje de casos, pueden formar parte de un síndrome cromosómico o no cromosómico.

Las cromosomopatías asociadas a encefaloceles son trisomía 13, trisomía 18, trisomía 20, delección 13q, q21 al q24, monosomía x y duplicación q21. Algunos de los síndromes cromosómicos no asociados son: Apert, displasia craneotelencefálica, Meckel- Gruber, Walker- Warburg, embriopatía por warfarina y displasia frontonasal<sup>(5)</sup>.

En un estudio realizado por Winninger y col.<sup>(6)</sup> en el hospital de Pennsylvania en 1994, se hizo una evaluación de los fetos con diagnóstico de encefalocele y revisión de imágenes ecográficas, informes histopatológicos de autopsia posnatal, hallazgos pediátricos neuroquirúrgicos, radiografías y estudios citogenéticos para determinar la frecuencia y el espectro de los síndromes genéticos asociados con esta anomalía. En sus resultados 15 casos con diagnóstico prenatal de encefalocele fueron confirmados después del nacimiento, 60 % presentaron otras anomalías asociadas incluyendo aneuploidia, por lo que el diagnóstico prenatal de encefalocele debe sugerir una evaluación exhaustiva para descartar otras anomalías. En esta revisión fueron identificados 3 casos multifactoriales, 2 cromosómicos, 2 esporádicos y 2 síndromes autosómicos recesivos<sup>(6)</sup>.

En otro estudio realizado por Coerdts y col.<sup>(7)</sup> en la Universidad de Marmug, Alemania, se reconocieron

8 casos de defecto del tubo neural en 91 embriones resultados de abortos espontáneos y un caso de aborto inducido. Cinco de los nueve casos mostraron anomalías cromosómicas. La trisomía 7 se asoció a encefalocele parietooccipital.

El diagnóstico de encefalocele puede ser realizado antes del nacimiento mediante ecografía que evidencie la presencia del defecto óseo en continuidad con imagen que podría ser anecogénica en los casos de presentar solamente líquido o con contenido denso si presenta

**Figura 3**

Recién nacido. Se observa el color, forma y dimensiones de la masa (15 x 15 cm)



**Figura 4**

La paciente tres meses después de la cirugía



**Figura 5**

Aspecto de la región occipital en la zona posoperatoria, se observa la presencia de cicatriz y ausencia de defecto



masa encefálica en su interior. También puede realizarse un diagnóstico clínico al momento del examen físico del recién nacido que puede complementarse con otros estudios como la radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada o la resonancia magnética nuclear. Papadias y col.<sup>(8)</sup> en febrero 2008 realizaron un estudio para determinar la capacidad diagnóstica de la resonancia magnética nuclear en niños en los cuales se tenía una sospecha prenatal de defecto del sistema nervioso central y el cual requería tratamiento posnatal neuroquirúrgico inmediato. De los 13 estudios imagenológicos tomados se incluía patologías como mielomeningocele, hidrocefalia, meningocele occipital, siendo todos los diagnósticos antenatales confirmados por dicho estudio demostrando ser un método no invasivo efectivo para la detección de estas anomalías *in útero*<sup>(8)</sup>.

En un estudio retrospectivo de 26 casos de encefaloceles, realizado por Budorick y col. en la Universidad de California en Estados Unidos en el año 1995, se observó que el motivo más frecuente de referencia fue los niveles elevados de alfa-fetoproteína sérica; 24 de los 26 casos fueron detectados mediante ultrasonido prenatal, en 13 de ellos más del 50 % del contenido intracraneal se exteriorizó, asimismo se reportaron otros hallazgos asociados como defectos del cráneo (96 %) ventriculomegalia (23 %), microcefalia (50 %), 14 casos con alteraciones del líquido amniótico (oligohidramnios y polihidramnios). La sobrevida fue escasa, sólo 2 de 8 pacientes sobrevivieron<sup>(9)</sup>.

El tratamiento del encefalocele es quirúrgico y debe corregirse de manera temprana y de forma multidisciplinaria, realizando resección del prolapso. El pronóstico depende de la presencia o ausencia de masa encefálica dentro del saco herniario, así como de malformaciones asociadas.

En otro estudio realizado por Martínez-Lage y col.<sup>(10)</sup> encontraron una mortalidad de 36 %. De los 29 recién nacidos que sobrevivieron 20 no presentaron secuelas neurológicas. Los resultados neurológicos dependen además de la presencia o no de hidrocefalia, mientras que el nivel de inteligencia está relacionado con la ausencia de tejido cerebral en el interior del saco de la malformación<sup>(10)</sup>.

Un caso similar al que nos ocupa fue reportado por Timor-Tritch y col., sin embargo, al realizar la resección quirúrgica del encefalocele éste contenía abundante masa encefálica, duramadre y líquido cefalorraquídeo. El paciente falleció a los dos días<sup>(5)</sup>.

Kojima y col.<sup>(11)</sup> reportaron en Nagoya, Japón, un

caso de encefalocele en un embarazo gemelar dicigótico posterior a inducción de la ovulación. Durante la realización de ultrasonido obstétrico transabdominal de rutina a las 17 semanas de gestación se observó en uno de los fetos la presencia de un tumor sólido encapsulado ubicado en el occipucio, sin hallazgos anormales en el otro feto. A las 35 semanas la evaluación ecográfica reveló un gran quiste occipital compuesto por líquido cefalorraquídeo y protrusión de tejido cerebral; el diagnóstico fue confirmado posteriormente mediante resonancia magnética. Se realizó cirugía correctiva con evolución normal física y neurológica<sup>(11)</sup>.

El diagnóstico prenatal temprano es de suma importancia para determinar el pronóstico y proveer asesoramiento genético adecuado. Si se realiza en etapas tardías del embarazo su importancia radica en el conocimiento por parte del equipo médico para un adecuado control del embarazo y planificar la resolución obstétrica en un centro que cuente con los recursos que garanticen la mejor atención y tratamiento al recién nacido.

## REFERENCIAS

1. Sadler TW. Sistema esquelético (cráneo, extremidades, columna vertebral). En: Langman Embriología clínica. 6ª edición. Buenos Aires: Editorial Panamericana; 1993.p.151-155.
2. Prudencio R, Nuñez J, Ramirez F, Machicado F, Rosas N. Encefalocele occipital gigante. A propósito de un caso clínico. 2006 . [citado 29 Abr 2008]. Disponible en: [http://www.bago.com.bo/sbp/revista\\_ped/vol41\\_2/original/Encefalocele.htm](http://www.bago.com.bo/sbp/revista_ped/vol41_2/original/Encefalocele.htm).
3. Alfonso I. Lesiones focales del sistema nervioso central. 2007. [citado 28 Abr 2008]. Disponible en: <http://www.pediatricneuro.com/alfonso/esppg258.htm>.
4. Romero J. Defecto de cierre del tubo neural. A propósito de un caso. Rev Post Cat Med. 2003;131:3-6.
5. Timor-Tritch I, Monteagudo A, Cohen H, Blitman N, Blumenfeld Z, Bronshtein, M, et al. Neuroecografía prenatal y neonatal. Madrid: Marbán libros; 2004. p.151-258.
6. Winger SJ, Donnennfeld AE. Syndromes identified in fetuses with prenatally diagnosed cephaloceles. Prenatal Diag. 1994; 14(9):839-843.
7. Coerd W. Neural tube defects in chromosomally normal and abnormal human embryos. Ultrasound Obstet Gynecol. 1997; 10(6):410-415.
8. Papadias A. Comparison of prenatal and postnatal MRI findings in the evaluation of intrauterine CNS anomalies requiring postnatal neurosurgical treatment. Childs Nerv System. 2008;24(2): 185-192.
9. Budorick NE, Pretorius DH, McGahan JP, Grafe MR, James HE, Slivka J. Cephalocele detection in utero: Sonographic and clinical features. Ultrasound Obstet Gynecol. 1995;5(2):77-85.
10. Martínez-Lage JF. The child with a cephalocele: Etiology, neuroimaging, and outcome. Childs Nerv System. 1996;12(9):

- 540-550.
11. Kojima K. Antenatal evaluation of an encephalocele in a dizygotic twin pregnancy using phase magnetic resonance imaging. *Fetal Diagnosis Ther.* 2003;18(5):338-341.
  12. Perez-Gil M, Ramírez JV. Malformaciones del sistema nervioso central y periférico. En: Bonilla-Musoles F, editor. *Diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales.* 2ª edición. Barcelona: Editorial Jims, 1983.p.21-23.
  13. Carrera JM, Recasens J, Molina V. Anomalías cefálicas. En: Carrera JM, Alegre M, Navarrete L, Sabater J, Salvador C, editores. *Diagnóstico prenatal.* Barcelona: Salvat Editores, S A; 1987. p. 352-354.
  14. Filly RA. Evaluación ecográfica del neuroeje fetal. En: Callen PW, editor. *Ecografía en obstetricia y ginecología.* 2ª edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1991.p.139-141.
  15. Westrom KD. Defecto de cierre del tubo neural. En: Cunningham FG, Gant NF, Leveno KJ, Hauth JC, editores. *Williams obstetricia.* 21ª edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2002. p.819-821.
  16. Hill AE, Beattie F. Does caesarean section delivery improve neurological outcome in open spina bifida? *Eur J Pediatr Surg.* 1994;4(Suppl 1):32-34.
  17. Luthy DA, Wardinsky T, Shurtleff DB, Hollenbach KA, Hickok DE, Nyberg DA, Benedetti TJ. Cesarean section before the onset of labor and subsequent motor function in infants with meningomyelocele diagnosed antenatally. *N Engl J Med.* 1991; 324(10): 662-666.
  18. Shurtleff DB, Luthy DA, Nyberg DA, Benedetti TJ, Mack LA. Meningomyelocele: Management in utero and post natum. *Ciba Found Symp.* 1994;181:270-280.
  19. The National Institute of Neurological Disorders and Stroke National Institutes of Health. Bethesda, MD 20892. NINDS Spina Bifida Information Page. [Cited 2008 Apr 28] Available from: [http://www.ninds.nih.gov/health\\_and\\_medical/disorders/spina\\_bifida.htm](http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/disorders/spina_bifida.htm).
  20. Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). Spina bifida Treatment. [Cited 2008 Apr 28]. Available from: <http://www.mayoclinic.com/>.
  21. Miller PD, Pollack IF, Pang D, Albright AL. Comparison of simultaneous versus delayed ventriculoperitoneal shunt insertion in children undergoing myelomeningocele repair. *J Child Neurol.* 1996;11(5):370-372.

**DIRECCIÓN:** Servicio de Obstetricia. Hospital Universitario de Caracas. Piso 10. Ciudad Universitaria. Tlf. 6628163.