

ENCEFALOCELE BILOBULADO FRONTAL

Carmen Rosa Dávila Aliaga^{1,a}, Rayza Elizabeth Guillén Zambrano^{1,b} Stephanie Brigitte Del Castillo Bao^{1,c},
Rossie Thais Injante Bustamante^{1,d}.

RESUMEN

La encefalocele frontal, representa una anomalía congénita poco frecuente del cierre de neuroporo anterior, con herniación del contenido craneal. Presentamos el caso clínico de una neonata nacida en el Instituto Materno Perinatal, quien presentó al nacimiento, un Encefalocele bilobulado frontal, sin compromiso asociado, aún en nuestro medio carecemos de guías de manejo multidisciplinario, que permitan un pronóstico y evolución favorable.

Palabras Clave: Encefalocele; Encefalocele frontal; Encefalocele supratentoria. (Fuente: DeCS BIREME).

FRONT BILOBED ENCEPHALOCELE

ABSTRACT

The frontal encephalocele represents a rare congenital anomaly of the anterior neuroporous closure, with herniation of the cranial content. We present the clinical case of a newborn born at the Maternal Perinatal Institute, who presented at birth, a frontal bilobed encephalocele, without associated commitment, even in our setting we lack multidisciplinary management guidelines that allow a favorable prognosis and evolution.

Keywords: Encephalocele; Front encephalocele; Supratentorial encephalocele. (Source: MeSH NLM).

INTRODUCCIÓN

Encefalocele constituyen entre el 8% al 19% de todos los disrafismo craneoespinal en el que ocurre la protrusión de su contenido a través del defecto, con la conformación de un saco. Se dividen en dos grupos: anterior y posterior. El anterior se subdividen en: frontoetmoidal, nasofrontal, nasoetmoidal, nasoorbital, transetmoidal, nasofaríngea, orbitaria, transsellar, transesfenoidal y frontal.

La encefalocele frontal se debe a una alteración del cierre del neuroporo anterior durante la embriogénesis que resulta en la herniación o secuestro de tejido a través del frontículo frontal o foramen secum entre los días 26 a 28 de gestación¹⁻⁴.

Estos defectos congénitos ocurren 1 por cada 13 000 nacimientos,⁵ los reportes en América Latina señalan una prevalencia entre 1,1 a 4,5 por 10,000 nacimientos en poblaciones latinoamericanas⁶, mientras que en el sur de Asia 1 cada 3000 a 5000 nacimientos⁷. La localización más frecuente es en la región occipital (75%)⁶. Las encefaloceles frontales se presentan con una incidencia

de 1 por cada 40 000 nacimientos^{5,8}. Son más prevalentes en el sur de Asia y el norte de la India⁴. La relación mujer a hombre es de 2 a 1³.

La etiología es multifactorial, se han observado diversos factores de riesgo como: infecciones virales (rubeola, citomegalovirus, toxoplasma, herpes virus simple), tratamiento con salicilato, metamizol, naproxeno durante el primer trimestre de la gestación, radiación, hipervitaminosis, hipoxia y diabetes materna^{1,5,6}. También se ha observado asociación con cromosomopatías como: Trisomía 13 ó 18 y síndromes genéticos como Dandy-Walker, Meckel-Grubel y Bardet Bield^{6,9}.

REPORTE DE CASO

Presentamos el caso de una recién nacida, de parto eutócico a las 38 semanas de edad gestacional, de madre multigesta de 23 años de edad con controles prenatales insuficientes, con antecedente de un aborto previo y ecografía fetal con diagnóstico presuntivo de encefalocele a las 34 semanas. Sin antecedentes familiares ni personales

¹ Departamento de Neonatología del Instituto Nacional Materno Perinatal. Lima, Perú.

^a Médico Pediatra Neonatóloga, Profesor de la Facultad de Medicina Humana de la Universidad Nacional Federico Villareal. Directora Ejecutiva de Docencia, Investigación y Atención en Neonatología en el Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP).

^b Médico Residente de primer año de Neonatología del INMP por Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM).

^c Médico Residente de primer año de Neonatología del INMP por Universidad San Martín de Porres (USMP).

^d Médico Residente de primer año de Neonatología del INMP por Universidad Nacional Federico Villareal (UNFV).

Citar como: Dávila-Aliaga CR, Guillén RE, Del Castillo SB, Injante Bustamante RT. Encefalocele bilobulado frontal. Rev Peru Investig Matern Perinat. 2020;9(1): 49-52.

DOI <https://doi.org/10.33421/inmp.2020189>

de enfermedades genéticas o infecciones intrauterinas. La recién nacida pesó 2940 gr, talla de 49 cm y perímetro cefálico de 31.4 cm. La valoración del puntaje APGAR fue de 7' 8^o, no requirió aporte de oxígeno. Al nacimiento presentó frecuencia cardíaca de 158 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 50 respiraciones por minuto y una saturación de oxígeno de 98% ambiental. En el examen físico a nivel de cabeza, se observó: tumoración bilobulada heterogénea a nivel frontal de aproximadamente 12x8cm, con el lóbulo izquierdo cubierto por tejido graso difuso; ambos lóbulos de consistencia blanda y bordes definidos. No compromete puente nasal, ni globos oculares e hipertelorismo; en el examen de extremidades se observa pie varo izquierdo (Figura 1).

El cariotipo fue 46 XX, la ecografía abdomino-pélvica no observó alteraciones en órganos abdominales. La ecografía transfontanelar reportó, una tumoración de 12x7cm con base frontal, con presencia de formaciones quísticas múltiples,



Figura 1. Paciente con encefalocele frontal.



Figura 2. Ecografía transfontanelar.

modificación de anatomía de línea media; concluyendo como Encefalocele Frontal, Trastorno de diferenciación del Prosencéfalo y Microcefalia primaria (Figura 2).

En la Resonancia Magnética Cerebral con y sin contraste, se evidenció signos de encefalocele frontal con protrusión de parénquima parcialmente malácico; encefalocele frontal central anterior de 4x5x3cm (DCCxDTxDAP) que presenta defecto óseo de protrusión de 2cm de diámetro mayor, por donde protruye tejido parenquimal malácico hipocaptador de contraste, no alteraciones en el área infratentorial (Figura 3, 4 y 5).

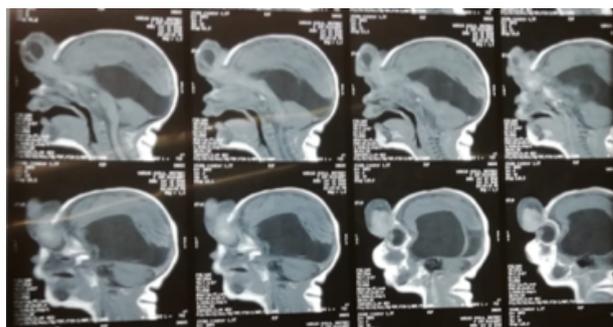


Figura 3. Resonancia Magnética Cerebral plano sagital.

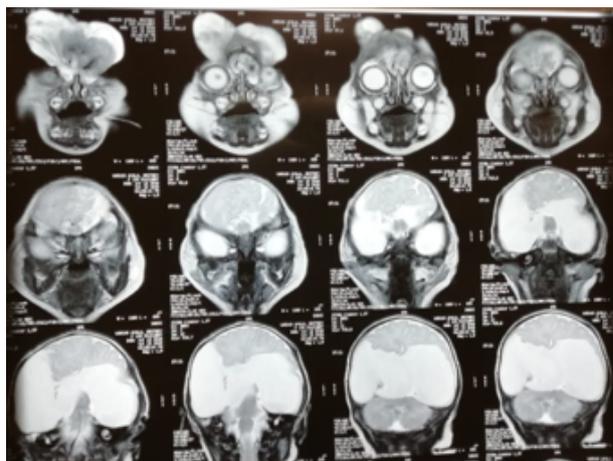


Figura 4. Resonancia Magnética Cerebral plano coronal.

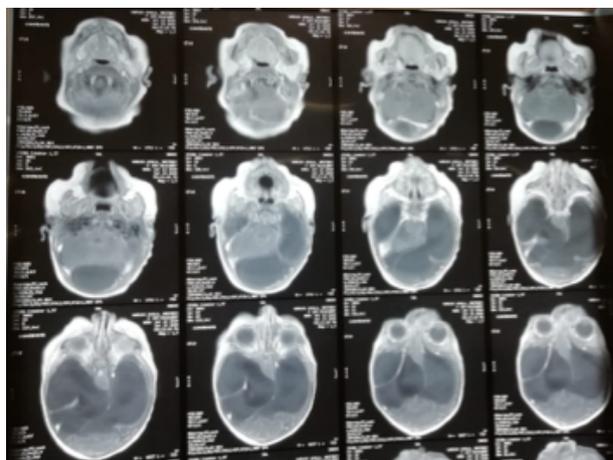


Figura 5. Resonancia Magnética Cerebral plano transversal.

Durante su hospitalización, no presentó compromiso hemodinámico, ni alteraciones de algún aparato o sistema diferente al del Sistema Nervioso Central, patrón respiratorio regular y espontáneo. Perfil hematológico, bioquímico, cultivos y reactantes de fase aguda, negativos. Recibió cobertura antibiótica profiláctica con Ampicilina y Gentamicina.

Al mes y 15 días se realiza cirugía correctiva del defecto, desarrollo complicación infecciosa posterior, trastorno metabólico y posterior fallecimiento.

DISCUSIÓN

Las encefaloceles son los defectos del tubo neural más raros y los frontales son bastante infrecuentes, pueden dividirse en frontoetmoidales (60%), basales (30%) o ambos (10%)¹⁰⁻¹².

La etiología es multifactorial gen-gen y gen-ambiente, existen diferencia ambiental lo cual genera diferencias geográficas. El polimorfismo es un factor de riesgo genético para encefalocele. Indudablemente existe evidencia de mutaciones genéticas que podrían influir en la migración ciliar y generar encefalocele, generalmente asociado a otras morbilidades como Síndrome de Meckel-Gruber, caracterizado por herencia autosómica recesiva, encefalocele occipital, polidactilia, fibrosis hepática y riñones poliquisticos^{7, 10, 11}.

Las encefaloceles frontales suelen cursar con insuficiencia hipotálamo hipofisiaria, hipoadrenalismo, hipotiroidismo y diabetes insípida⁴. Pueden asociarse a otras patologías como agenesia del cuerpo caloso, malformación de Arnold-Chiari II, espina bífida, ventrículo único, anomalías genitales, microcefalia, anomalías orbitales e hidrocefalia quiste poroencefálico y aracnoideo, hidrocefalia y retardo mental¹². En 30% pueden asociarse malformaciones renales ó cardiacas. La asociación con otros defectos del desarrollo se observa principalmente en encefaloceles gigantes.

Esta patología puede ser diagnosticada por ecografía a partir del segundo trimestre de embarazo, para determinar la extensión de la lesión, así como el compromiso de estructuras nerviosas y vasculares con miras hacia el tratamiento quirúrgico dónde se observa defectos craneales con diversos grados de herniación del parénquima cerebral¹³. El examen de elección para su diagnóstico es la Resonancia Magnética Cerebral permite la exploración para delinear defectos óseos, desde varios ángulos, en 3D, evaluar el contenido de saco y delimitar compromiso; sin embargo, la Tomografía Cerebral, es útil para planificar la cirugía^{4, 6, 12, 14}.

Es necesario plantearse como diagnóstico diferencial las siguientes patologías: Hemangioma, Glioma, Teratoma, Quiste del Seno Dérmico y Pólipo nasal^{15, 16}.

El tratamiento de este defecto es principalmente quirúrgico y consiste en reparar el defecto dural corrigiendo las deformidades óseas, resecando el tejido expuesto que con frecuencia es tejido encefalomalácico^{4, 16, 17}.

La decisión del manejo quirúrgico depende principalmente de la ubicación de la lesión, contenido, tamaño, y asociación a otras anomalías.^{16, 18, 19} Se ha reportado que la mejor edad para la reparación quirúrgica es alrededor de los 10 meses de edad⁴.

En relación al pronóstico, los pacientes con encefalocele anterior tienen mejor pronóstico que los niños con encefalocele de otras localizaciones, debido a que en su mayoría no contienen tejido cerebral.¹⁵ Sin embargo, se han observado diferentes malformaciones asociadas no sólo craneofaciales, sino también cardiológicas (conducto arterioso permeable en un 7,4 %), renales (poliquistosis renal y agenesia renal en un 6,1 %), defectos de extremidades (polidactilia en un 5,2 %)¹⁸.

Mahajan reporta en una serie de 29 casos de encefaloceles gigantes que fueron intervenidos quirúrgicamente, presentaron complicaciones como hidrocefalia 65%, infecciones de la herida 14%, fiebre 25%, síndrome convulsivo 17%, arresto cardiaco 10%, entre otros; con una mortalidad de 13%.¹ Muchos pacientes presentan hidrocefalia postcirugía, lo cual requiere colocación de válvulas de derivación ventrículo peritoneal¹⁹.

En la consejería genética es importante caracterizar si la malformación es parte de un síndrome monogénico o alteración cromosómica.

A largo plazo 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. 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 la encefalocele y la existencia de otras comorbilidades. Posteriormente se pueden necesitar varias intervenciones quirúrgicas para corregir el defecto^{6, 20}.

Aún, en nuestra realidad el manejo de estos pacientes constituye un gran desafío neuroquirúrgico, que va más allá de cerrar el defecto anatómico, busca un resultado funcional con defectos psicomotores mínimos.

Creemos que un embarazo planificado y control prenatal adecuado debe prevenir esta patología, que tiene aspectos socioeconómicos, geográficos, culturales y médicos. Tamizaje de infecciones intrauterinas, alimentación balanceada, evitar el uso de alcohol y drogas; usar medicamentos sólo con prescripción médica. Durante el embarazo debemos realizar una detección oportuna, que permita un diagnóstico adecuado que permita programar

al equipo multidisciplinario que realizará el tratamiento quirúrgico requerido y posteriormente un seguimiento adecuado.

Financiamiento: Autofinanciado.

Conflicto de interés: Los autores declaran no tener algún conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Mahajan Ch, Rath G, Bithal P, Mahapatra A. Perioperative Management of Children with Giant Encephalocele: A Clinical Report of 29 Cases. *J Neurosurg Anesthesiol* 2016; 00:000–000.
- Langman, Sadler- Embriología Médica, 14° Edición, Ed. Lippincott Williams & Wilkins. 2019.
- Adil E, Robson C, Perez-Atayde A, Heffernan C, Moritz E, Goumnerova L, Rahbar R. Congenital Nasal Neuroglial Heterotopia and Encephaloceles: An Update on Current Evaluation and Management. *Laryngoscope*, 00:000–000, 2016. DOI: 10.1002/lary.25864
- Atighechi S, Baradaranfar M, Amani V. Photoclinic Diagnosis: Anterior Encephalocele, *Archives of Iranian Medicine*. 2007;10(4):546-51
- Biberoglu E, Kirbas A, Daglar K, Danisman N. Prenatal Diagnosis of a Case with Frontoethmoidal Encephalocele and the Neonatal Outcome. *Journal of clinical and diagnostic research 2015* 9(7), QD05–QD7. Disponible en doi:10.7860/JCDR/2015/13746.6166
- Medina M, Quintero J, Posso-Gomez J, Pachajoa H. Encefalocele frontonasal, reporte de un caso con diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Obstet Ginecol* vol.42 no.1 Ciudad de la Habana ene.-mar. 2016
- Dutta H, Borbora D, Baruah M, and NarainK. Evidence of Gene–Gene Interactions between MTHFD1 and MTHFR in Relation to Anterior Encephalocele Susceptibility in Northeast India. *Birth Defects Research* 109:432–444 (2017)
- Burton B. Encephalocele. En: Kumar P, Burton B. *Congenital Malformation*. Primera edición. Estados Unidos: McGraw Hill; 2008. p. 53-56.
- Leitch C, Zaghoul N, Davis E, Stoetzel C, Diaz-Font A, Rix S, Alfadhel M, Lewis R, Eyaid W, Banin E, and col. Hypomorphic mutations in syndromic encephalocele genes are associated with Bardet-Biedl syndrome. *Nature Genetics*. 2008;40(4).
- Yucetas S, Uçler N. A Retrospective Analysis of Neonatal Encephalocele Predisposing Factors and Outcomes. *Pediatr Neurosurg*. 2017; 52:73–76. Disponible en: DOI: 10.1159/000452805
- Medina ML, Saldarriaga W, Isaza C, Pachajoa H. Síndrome de Meckel con onfalocele y labio fisurado. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2014;40(2)
- Faheem M, Singh S, Ojha B, Chandra A, Srivastava Ch, Jaiswal M, Zeeshan Q. Giant Interfrontal Encephalocele in an Infant: A Rare Entity. *Pediatr Neurosurg*. 2016; 51:309–312. DOI: 10.1159/000447408.
- Eide J, Walz P, Alden T, Rastatter J. Pediatric skull base surgery: Encephaloceles and cerebrospinal fluid leaks. Elsevier Inc [Internet]. 2019: 21-46. Disponible en: doi.org/10.1016/j.otot.2019.01.012
- Sharma S, Ojha BK, Chandra A, Singh SK, Srivastava C. Parietal and occipital encephalocele in same child: A rare variety of double encephalocele. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2016;20(3):493–496. doi:10.1016/j.ejpn.2015.12.008
- Lindeke L. Encephalocele. Minnesota Department of Health Fact Sheet, Minnesota Department of Health, November 2005;1-2.
- Hoyos P, Vasquez G, Restrepo J. Reporte de un Caso Clínico de Encefalocele Frontal. *CIMEL*. 2006;11(2):105-109.
- Menekse G, Celik H, Bayar MA. Giant parietal encephalocele with massive brain herniation and suboccipital encephalocele in a neonate: An unusual form of double encephalocele. *World Neurosurg*. 2017; 98: 867.e9-867.e11. doi: 10.1016 / j.wneu.2016.11.030.
- Yang Z, Wanga Z, Wang Bo, Liu P. Mechanism and surgical management of transsellar transsphenoidal encephalocele. *J Clin Neurosci*. 2015; 22 (12): 1916-20. doi: 10.1016 / j.jocn.2015.03.066.
- Raja R, Qureshi A, Memon A, Ali H, Dev V. Pattern of Encephaloceles: A Case Series, *J Ayub Med Coll Abbottabad*. 2008;20(1):125-128.
- Marshall AR, Setty P, Hnatiuk M, Pieper D. Repair of frontoethmoidal encephalocele in the Philippines: An account of 30 cases between 2008-2013. *World Neurosurgery*. 2017;103:19-27. doi: 10.1016/j.wneu.2017.03.063.

Correspondencia:

Carmen Rosa Dávila Aliaga
 Dirección: Jr. Belgrano 374 Pueblo libre
 Correo: davilacarmen@hotmail.com
 Teléfono: 3310209 – 999042084