

# REPORTE DE UN CASO CLÍNICO DE ENCEFALOCELE FRONTAL

## Report of frontal encephalocele clinical case

Pablo Hoyos<sup>1</sup>, Gustavo Vásquez<sup>2</sup>, José Restrepo-Avenia<sup>3</sup>

Asociación Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Libre Seccional Cali,  
ACEMLI. Colombia

### RESUMEN

El encefalocele es una malformación congénita caracterizado por una herniación del tejido nervioso debido a alteraciones del cierre del tubo neural (5-6 semanas), la mayoría de las veces se asocia a deficiencia de ácido fólico. La incidencia de esta patología es 1-3/1000 nacidos vivos y varía según las características geográficas, la población y la utilización y/o el contacto con agentes teratógenicos. Producto de madre primigestante (29,5 semanas de gestación), procedente de área rural con hallazgo ecográfico de feto con malformación encéfalo-facial; paciente con antecedentes de inicio de actividad sexual temprana, cónyuge manipulador de pesticidas. Al examen físico de ingreso paciente estable, útero grávido, feto único vivo cefálico, frecuencia cardíaca fetal 140 latidos por minutos, movimientos fetales presentes, resto de examen físico sin alteraciones. Reporte de ecografía pélvica a las 29 semanas de gestación donde se evidencia en el feto a nivel frontal defecto óseo con protrusión de masa mixta, parte superior de la nariz, región orbitaria y malar izquierda compatible con encefalocele frontal o teratoma; se continuó manejo expectante hasta la semana 34 ya que inicio actividad uterina regular, se efectuó cesárea obteniendo recién nacido pretérmino de sexo femenino, con malformación frontal izquierda, resto de examen físico sin alteración aparente; se realiza tomografía axial computarizada tridimensional cuyo resultado es compatible con encefalocele frontal, neurocirugía y cirugía plástica realizan corrección del defecto. Actualmente recién nacido con evolución satisfactoria en controles por neuropediatría.

El encefalocele en presentación frontal es raro; se asocia a intelecto normal en un 50% y a hidrocefalia en un 50% con mal pronóstico; y déficit psicomotor. El diagnóstico in útero mejora las expectativas; posee buen pronóstico con manejo quirúrgico, pues se puede resear sin provocar incapacidad funcional importante.

**Palabras clave:** Encefalocele, Malformaciones craneofaciales, Neonatología.

### ABSTRACT

The encephalocele is a congenital malformation characterized by a herniation of the nervous tissue due to alterations of the closing of the neural tube (5-6 weeks), most of the times associate with deficiency of folic

acid. The incidence of this pathology is 1-3/1000 born alive and it varies according to the geographical characteristics, the population, and the utilization or contact with teratogen agents. First born (29,5 weeks of gestation), coming from rural area with report of prenatal ultrasonography with facial-encephalon malformation; patient with antecedents of beginning of early sexual activity, manipulative spouse pesticides. Inicial physical exam stable patient, gravid uterus, cephalic alive unique fetus, fetal heart frequency 140 beaten per minutes, movements fetal present, rest of physical exam without alterations. Prenatal ultrasonography at 29 weeks of gestation: osseous defect at frontal level with protrusion of mixed mass, top part of the nose, orbitary region and malar left side, with possible frontal encephalocele or teratoma. It was continued expectant managing up to the 34th week since uterine regular activity started. A caesarea was performed, obtaining newborn child up to term, female, with frontal left malformation, rest of physical exam without alterations. Three-dimensional CAT compatible with frontal encephalocele. Neurosurgery and plastic surgery corrected defect. Nowadays new-

1. Residente Ginecología y Obstetricia. Integrante Grupo Interinstitucional de Ginecología y Obstetricia. (GIGyO). Universidad Libre Seccional Cali. Colombia
2. Ginecólogo y Obstetra; Perinatologo Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. Universidad Libre Seccional Cali. Colombia
3. Médico Interno. Presidente Asociación Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Libre Seccional Cali, ACEMLI. Universidad Libre Seccional Cali. Colombia

#### Correspondencia:

José Manuel Restrepo Avenia. Calle 70 Nte # 2 N 101 Apto 210 B. Unidad Residencial Vegas del Río. Los Álamos. Cali Colombia S.A.

Correo electrónico: [joserestrepomd@gmail.com](mailto:joserestrepomd@gmail.com)

Manuscrito recibido el 20 de octubre de 2006 y aceptado para publicación el 18 de diciembre de 2006

*born child with satisfactory evolution in controls by Neuropediatrics. Conclusion: The encephalocele in frontal presentation is rare (strange); it is associated with normal intellect in a 50% degree and to hydrocephaly in 50% degree with bad prognosis and psychomotor deficit. The diagnosis in uterus improves the expectations; possesses good prognosis with surgical managing, since it is possible to redry without provoking important functional disability.*

**Keywords:** Encefalocele, Malformations craneofaciales, Neonatology.

## INTRODUCCIÓN

El encefalocele es una herniación del tejido nervioso y las meninges a través de un defecto de la bóveda craneal<sup>(1)</sup>.

La incidencia de encefalocele es de 1-3 por cada mil nacidos vivos; sin embargo esta entidad varía de acuerdo con las características geográficas, la población, y la utilización o contacto con agentes teratógenos<sup>(2)</sup>.

La espina bifida, el encefalocele y la anencefalia son patologías que ocurren en etapas tempranas del desarrollo embrionario (5-6 semanas) por defectos del cierre del tubo neural. Algunos casos se asocian con alteraciones cromosómicas del tipo trisomía 18 y 13, triploidia o translocación.

En años recientes se ha reconocido la deficiencia de ácido fólico como factor etiológico<sup>(3)</sup>.

## CASO CLINICO

Enfermedad Actual.

Paciente gestante de 14 años grávida uno (1), partos cero (0), con edad gestacional 29,5 semanas remitida del área rural a la Clínica Rafael Uribe Uribe de Cali Colombia; con cuadro clínico de aproximadamente una semana de evolución de fiebre alta no cuantificada, cefalea bitemporal, pulsátil, de moderada intensidad, más síntomas urinarios; con antecedente de dolor tipo cólico en hipogastrio de moderada intensidad, intermitente, no irradiado, sin factores exacerbantes; acompañado de salida de secreción amarilla por vagina no fétido, no pruriginoso, para lo cual había recibido diferentes esquemas de manejo antibiótico sin respuesta clínica satisfactoria.

Se realizó ecografía pélvica fetal del primer trimestre donde se evidenció feto con malformación encefalo-facial izquierda; la remiten para manejo a esta institución.

## Antecedentes personales:

Grupo sanguíneo: O Factor Rh: (+). Farmacológicos: ácido fólico tabletas 4 miligramos día, sulfato ferroso tableta 20 miligramos, iniciando a las 18 semanas de edad gestacional. Alimentarios: frutas, hortalizas verdes y cereales

## Antecedentes Gineco-Obstétricos:

G<sub>0</sub> P<sub>0</sub> primer sangrado menstrual: 12 años, inicio vida sexual: 13 años, número de compañeros sexuales: 01<sub>1</sub> (manipulador de pesticidas), ciclos menstruales: irregulares (oligomenorreas) Última citología: hace un año, negativa para malignidad, planificación familiar: negativa

## Examen físico de ingreso:

Paciente en buenas condiciones generales, hidratada, orientada, no luce séptica, con signos vitales: tensión arterial: 90/60 mmHg, frecuencia cardiaca 75 latidos minuto, frecuencia respiratoria 16 minuto, afebril; abdomen: útero grávido de 26 centímetros, feto único vivo cefálico, frecuencia cardiaca fetal 140 latidos minuto, movimientos fetales percibidos por el examinador, no se evidencia actividad uterina; genitourinario: genitales femeninos externos aparentemente normales, espéculoscopia: cuello sano, no se evidencia salida de líquido amniótico, no sangre; tacto vaginal: cuello largo y orificio cervical externo cerrado. Resto de examen físico sin alteración.

## Ayudas diagnósticas:

Ecografía pélvica N° 1 (28 semanas gestación): Colección quística cervical, a descartar higroma quístico.

Ecografía pélvica N° 2 (29 semanas gestación): Severa malformación cefálica que afecta porción craneo-facial izquierda con estructura bilobulada que tiene tejido ecogénico y área anecoica en su interior con proyección a la región frontal, etmoidal y facial de 6.9x6.5x3.6 cm, órbita izquierda normal; órbita derecha no se observa; hay agenesia del cuerpo calloso.

## Diagnósticos presuntivos:

1. G<sub>1</sub>P<sub>0</sub>
2. Embarazo de 29,5 semanas por ecografía temprana.

### 3. Feto único vivo cefálico

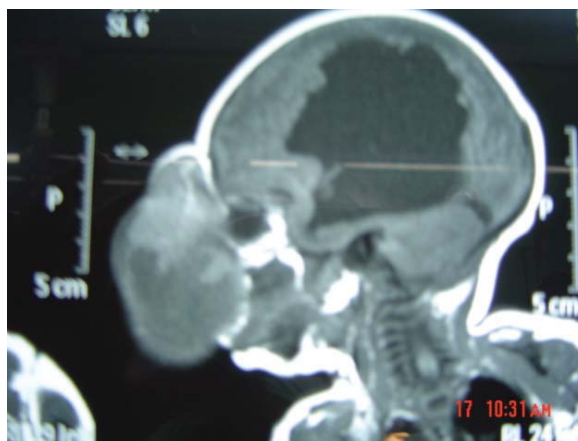
### 4. Malformación encéfalo-facial en estudio

En cuanto al reporte de ecografía: se observa feto único vivo cefálico, con actividad cardiaca presente. Placenta posterior fúndica GII, inserción normal, líquido amniótico normal para la edad gestacional, peso fetal estimado 2.200 gramos, diámetro biparietal, cefálico abdominal fémur, humero, en parámetros adecuados para la edad gestacional

A nivel de cráneo se visualiza hidrocefalia que compromete ventrículos laterales en forma simétrica y bilateral, tercer ventrículo y cuarto ventrículos normales; no se observa agenesia del cuerpo calloso. Estructuras de la fosa posterior normales. A nivel frontal se evidencia defecto óseo con aparente protrusión de masa mixta que compromete región frontal, parte superior de la nariz, región orbitaria y malar izquierda que por sus características y localización podría corresponder a encefalocele frontal o teratoma, demás estructuras de la cara normales (Figura 1). No se realizó estudio citogenético por falta de recurso económico de la paciente.

#### Interconsulta según especialidades:

La paciente fue valorada por los servicios de Neurocirugía y Cirugía plástica quienes consideraron diagnóstico presuntivo de: encefalocele fronto-etmoidal con hipertelorismo y sugirieron reseca el tejido, previa realización de Tomografía Axial



**Figura 2.** RMNTI Corte sagital que muestra contenido del encefalocele identificando encefalo, LCR y meninges cerebrales protruidas a través del defecto oseo fronto-naso-etmoidal. Además se observa dilatación ventricular.

Computarizada (TAC) con reconstrucción tridimensional de Sistema Nervioso Central (SNC) y Resonancia Magnética Nuclear (RMN), las cuales reportaron: parénquima cerebral con surcos dentro de la masa extra-craneana compatible con encefalocele frontal. (Figura 2). En cuanto al examen físico realizado después del nacimiento, nos muestra el aspecto físico externo del paciente con encefalocele frontal, con gran deformidad fronto-naso-etmoidal que compromete orbita, globo ocular y fosa nasal izquierda (Figura 3)



**Figura 1.** Ecografía prenatal que podría corresponder a encefalocele frontal o teratoma.



**Figura 3.** Aspecto físico externo del paciente con encefalocele frontal.



**Figura 4.** Aspecto de encefalocele después de apertura de piel. Se observa duramadre íntegra.

### Corrección quirúrgica:

Insición bifrontal precoronar seguido de craneotomía bifrontal, apertura dural para observar intraduralmente el defecto fronto-naso-etmoidal. Resección de cerebro no funcional herniado a través del defecto fronto-naso-etmoidal. Cierre del defecto dural. Corrección del defecto cutáneo con colgajo de piel remanente de encefalocele. Figuras 4 y 5.

### DISCUSIÓN

El encefalocele anterior es una herniación fronto-nasal de cerebro y/o meninges a través de un defecto óseo. Es una entidad rara y cuando ocurren se pro-



**Figura 5.** Una vez retirado el tejido del cele y aprovechando el tejido cutáneo expandido por el mismo (a manera de expansor) se procede a dar cobertura del defecto residual, evidenciando el periodo final de la plastia cutánea donde se aprecia cierre con sutura intradérmica por parte de cirugía plástica.

ducen a nivel de la fontanela (frontal, esfenoidal). En general, los encefaloceles son una enfermedad congénita del grupo de los defectos del tubo neural <sup>(4)</sup>. Aproximadamente 10% de estos defectos se debe a alteraciones de cromosomas o mutaciones genéticas. Están asociados con trisomía 13, síndrome de Meckel-Gruber y síndrome de banda amniótica, en casos de rubéola, diabetes e hipertermia en el momento del desarrollo <sup>(5)</sup>.

La causa del defecto es la falla en la separación temprana de la superficie del ectodermo del neuroectodermo, en el desarrollo del embrión <sup>(4)</sup>.

Los encefaloceles frecuentemente son occipitales en 75% de los casos; en menor proporción, se pueden localizar en la región frontoparietal y sincipital (parte anterosuperior de la cabeza); estos últimos, por su localización, se subclasifican en nasofrontal, nasoetmoidal y nasoorbital <sup>(6)</sup>.

Los encefaloceles anteriores se les clasifica en <sup>(6)</sup>:

1. Frontal: Las lesiones frontales siempre tienen tejido conectivo y lipomatoso, así como tejido neural displásico, y el cuerpo calloso siempre está comprometido.
2. Sincipital: Las lesiones ocurren a nivel de la unión entre la cara y la frente. Suelen tener alteraciones en cerebro, tales como trastornos del olfato, nervios ópticos, hipotálamo, mesencéfalo y lóbulos temporales. A este nivel se subdividen en:
  - a. Nasofrontal: El defecto se asienta en la región bregmática, entre los huesos frontales y nasales. Se produce hipertelorismo y, además, estos niños se presentan con una masa en la base de la glabella o en la base de la nariz.
  - b. Nasoetmoidal: El defecto óseo se asienta en la lámina cribiforme o en el etmoides, donde se hernia el tejido cerebral dentro de la cavidad nasal. Es el más frecuente.
  - c. Nasoorbital: El defecto óseo se ubica entre el proceso frontal del maxilar y el hueso etmoides. El encefalocele pasa a través de la pared media de la órbita y se presenta como una masa orbital.
3. Basal: El encefalocele ocurre dentro de los huesos etmoidal y esfenoidal. Las lesiones se localizan posteriormente, particularmente aquellos que se encuentran en el seno esfenoidal,



son más propensos a contener estructuras como hipotálamo, glándula pituitaria, nervios ópticos y quiasma. Se subdividen en: transtmoidal, transesfenoidal, esfenomaxilar y esfenoorbital.

Un encefalocele anterior sin tejido cerebral y sin anomalías asociadas es un buen indicador pronóstico.

La mayoría de encefalocelos se diagnostican prenatalmente por ecografía. Sin embargo, estudios recientes sugieren que la resonancia magnética puede brindar detalles superiores de anomalías del sistema nervioso central <sup>(7)</sup>.

El diagnóstico de encefalocele en la etapa prenatal se basa en la demostración del defecto del cráneo con diversos grados de herniación de parénquima cerebral. La apariencia ecográfica clásica es de una masa en la línea media del cráneo (la mayoría de casos es a nivel occipital y en menor frecuencia, frontal).

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 <sup>(7)</sup>.

Debido a que la calcificación del cráneo empieza a las 10 semanas de gestación, el diagnóstico usualmente no es posible antes de este tiempo. Los reportes diagnósticos más precoces fueron con el empleo del transductor transvaginal, a las 13 semanas de gestación. Sin embargo, algunos han sugerido que la ampliación de una cavidad del rombencéfalo a las 9 semanas puede indicar el diagnóstico.

La mayoría de encefalocelos están cubiertas por piel. Por lo tanto, son más precisos a ser diagnosticados por estudio ecográfico que con estudio de alfa-fetoproteína materna <sup>(8-12)</sup>.

El verdadero encefalocele frontal es visto como una masa extrínseca cerca al dorso de la nariz, órbitas o frente. Está asociado con hipertelorismo, disrafismo craneofacial en la línea media, agenesia del cuerpo calloso, lipoma ínterhemisférico o heterotopias.

El encefalocele frontal casi siempre contiene tejido cerebral y compromete el puente de la nariz (60%) y la cavidad nasal (30%).

La ecografía continúa siendo el método de elección para detectar anomalías prenatales del Sistema Nervioso Central. Para diagnosticar un encefalocele con certeza se debe demostrar el defecto del cráneo, que es posible en el 80% de los casos; la dificultad suele presentarse por el pequeño tamaño del defecto o la presencia de artefactos debido a sombras, que pueden simular defectos del cráneo. El diagnóstico es vital para elegir la vía del parto, que debe ser por cesárea para evitar el traumatismo en el canal del parto y la infección.

El diagnóstico diferencial de encefalocele anterior es con hemangioma, glioma, teratoma, quiste del seno dérmico, duplicación orbital y proboscis. De estos, el encefalocele es la única condición asociada con defecto de cráneo. En la mayoría de encefalocelos están presentes otras anomalías intracraneales asociadas <sup>(8-12)</sup>.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Starck C. Manual de protocolos de neonatología. LFM impresores: 1996; pp299.
2. Ber Kow et al. El manual Merck. Nueva Jersey, USA. Editorial panamericana 2000; pp2487.
3. Sauerbrei, Eric. Patogénesis de los defectos del tubo neural en ultrasonido en ginecología y Obstetricia, 2 ED; México 1998; pp217.
4. Moore KL, Persaud TVN. Embriología clínica. México, Mcgraw Hill Interamericana, 6 ED, 1999; 199-239.
5. Rios MI, Guerra L, Martín M, Rodríguez A. Displasia oculoauriculovertebral. Síndrome de Goldenhar. Rev Cubana Oftalmol 1989; 2(1-2):43-8.
6. Laurence KM, James N, Miller M, Campbell H (1980). Increased risk of recurrence of pregnancies complicated by neural tube defects in mothers receiving poor diets and possible benefit of dietary counselling. British Medical Journal 281: 1592-1594
7. Lyons K. Espectro facio-aurículo-vertebral. En: Lyons K. Atlas de malformaciones congénitas. México, Nueva Editorial Interamericana, 4 ed, 1998; 657-62.
8. Centros Para el Control y Prevencion: El uso de ácido fólico para la prevención de espina bífida y otro tubo neural deserta. MMWR; 1991; 40:513-516.
9. Hibbard BM: The role of folic acid in pregnancy with particular reference to anemia, abruption and abortion. J Obstet Gynecol Br Commonw 1964; 71: 529
10. Smithells RWV, Sheppard S, Schorah CJ: Vitamin deficiencies and neural-tube defects. Arch Dis Child 1976; 51: 944
11. Laurence KW: prenatal detection and prevention of neural tube defects in South Wales. J Soc Health 1986; 106: 153-160
12. Laurence KM: The effect of early surgery for spina bífida cystica on survival and quality of life. Lancet 1974; 1: 301-30