

Encefalocele occipital y reparación quirúrgica: presentación de un caso clínico

Muñoz-Cabas Diego,* Hernández Gabriel,* Noguera Omaira,* Núñez Edelmary,* Neires Lenier,* Villasmil Odalis*

*Escuela de Medicina, Facultad de Medicina. Universidad del Zulia; Maracaibo-Venezuela.

Revista Mexicana de Neurociencia

Noviembre-Diciembre, 2012; 13(6): 319-323

INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural (DTN) son malformaciones congénitas producidas por la falta de fusión del tubo neural durante la etapa embrionaria, en la que el tejido nervioso queda expuesto en el exterior. Éstos pueden ser: craneales (encefalocele y anencefalia) y espinales (espinas bífidas). Por tanto, las malformaciones del sistema nervioso central comprenden un tercio de todas las alteraciones congénitas en el período prenatal. El encefalocele o cefalocele es una protrusión o hernia del contenido endocraneal, a través de un defecto óseo del cráneo. Se encuentra incluido dentro de los trastornos de fusión de la línea media que origina el tubo neural primitivo, proceso que ocurre durante las tres primeras semanas de formación intrauterina.^{1,2}

Actualmente su etiología no es bien conocida; sin embargo, un gran porcentaje de casos arrojan causas multifactoriales. El 10% de los defectos del tubo neural son causadas por mutaciones genéticas y alteraciones cromosómicas, que pudieran correlacionarse con el hecho de la alta incidencia observada en niños de hermanos afectados con esta patología. Asimismo, algunos fármacos consumidos durante la gestación como el ácido valproico, irradiación durante la gestación y otros factores de riesgo aumentan la probabilidad del desarrollo del un encefalocele occipital (EO) y otras malformaciones congénitas.³ La ontogenia neural es crítica, dado que 75% de las muertes que ocurren durante el primer año de vida son secundarias a malformaciones del sistema nervioso. También es común observar otras malformaciones del tubo neural asociadas

RESUMEN

El encefalocele es una protrusión del contenido endocraneal a través de un defecto óseo. El encefalocele occipital (EO) es la localización más frecuente. Presentamos el caso de una recién nacida de diez días de vida, producto de embarazo gemelar, parto por cesárea, quien presenta una tumoración con piel modificada en la región occipital, la cual mide 15 x 8 cm, aproximadamente, pediculado, no dolorosa, de tipo mixto y de contenido quístico. Al examen neurológico mostraba fuerza muscular con movilización de las cuatro extremidades, tonos activo y pasivo normales, reflejo de succión, de Moro, aprehensión y sensibilidad presentes. Se practicó angio-resonancia magnética donde se evidenció una imagen compatible con tumoración sacular en región occipital, con contenido de tejido cerebral, además de arterias anómalas que protruían a través del defecto óseo occipital. No se evidenció alteración de constitución y forma de la base venosa.

Palabras clave: Encefalocele occipital, malformación congénita, defecto del tubo neural.

Occipital encephalocele and surgical repair: A case report

ABSTRACT

Introduction: The EEG is possibly the most frequently Encephalocele is a protrusion of the endocranial content through a bone defect. Occipital encephalocele (OE) is the most frequent location. We present the case of a 10 days old twin newborn, obtained by caesarean delivery, who presents a mass with modified skin located in the occipital region, which measures 15 x 8 cm approximately, pediculated, non-painful, of mixed type and cystic content. At neurological examination she showed normal muscular strength with mobilization of the four limbs, normal active and passive tones, suction and Moro reflexes present, as well as normal sensitivity. We performed a cerebral angio-MRI showing an image compatible with a sacular mass in the occipital region, with cerebral tissue content, as well as abnormal arteries that protruded through the bone defect. No major venous defects were observed.

Key words: Occipital encephalocele, congenital defect, neural tube defect.

al EO, por ejemplo, hidrocefalia, espina bífida o microcefalia.⁴

El EO es la localización más frecuente, debido a que el defecto óseo ocurre en 75% a nivel de este hueso, sobre todo a nivel de la línea media, el contenido típico es líquido cefalorraquídeo, pudiendo ser simplemente quístico o con contenido de tejido nervioso. En relación a la cubierta del saco puede variar desde una capa meníngea hasta una capa de piel bien formada.⁵

El objetivo de este estudio es reportar y describir un caso de encefalocele occipital en el estado Zulia, Venezuela, basados en su diagnóstico, tratamiento quirúrgico y posterior evolución clínica.

CASO CLÍNICO

Recién nacida (RN) de ocho días de vida, originaria de Ciudad Ojeda, Estado Zulia, Venezuela, producto de cuarta gestación, embarazo gemelar, pretérmino de 30 semanas. Madre niega complicaciones durante el embarazo, buen control de este, con cesárea segmentaria. RN presenta al momento del nacimiento llanto y respiración espontánea sostenidos con un peso de 2,170 g y apgar 8-9 puntos.

El examen físico mostró: circunferencia cefálica 28 cm, presenta tumoración aproximadamente de 15 x 8 cm, indemne, localizada en región occipital. Al examen neurológico: llanto fuerte, actitud en flexión y normorefléjica. Es referida de un centro clínico privado por presentar tumoración congénita en región occipital, motivo por el cual es admitida en el Servicio Autónomo Hospital Universitario de Maracaibo (SAHUM) para tratamiento quirúrgico, con el diagnóstico de recién nacida pretérmino con defectos del cierre del tubo neural, después de la intervención es trasladada al Servicio de Neonatología.

La evaluación por el Servicio de Neonatología muestran lo siguiente: peso 2,300 g, talla 44 cm, circunferencia cefálica 28.5 cm, torácica 27 cm y abdominal 26 cm. En condiciones físicas estables, hidratada, adecuado panículo adiposo, con color de piel y mucosas normales. Cabeza: fontanela anterior 2 x 2 cm, cabello normoimplantado, tumoración en región occipital, pediculada, de aproximadamente 15 x 8 cm, con piel modificada, translúcida, no dolorosa, pabellones auriculares normoimplantados, cavidad oral húmeda, cuello móvil y sin rigidez (*Figura 1*). Tórax simétrico, normoexpansible, frecuencia respiratoria 13 x', murmullo vesicular audible, sin adventicios, Rs Cs Rs, con soplo inocente, frecuencia cardíaca 60 x'. Abdomen globoso, blando, deprecible, sin tumoraciones ni visceromegalias. Extremidades simétricas, móviles. Exploración neurológica: tono

activo y tono pasivo presente, reflejos osteotendinosos $\frac{3}{4}$, fuerza motora no evaluable, reflejos de succión, prehensión, moro superior e inferior presentes, también presente reflejo cardinal, reflejo cocleopalpebral presente, no sigue la mirada, apertura ocular espontánea, pupilas simétricas normorreactivas, no levanta la cabeza, reflejo plantar presente, no se aprecian movimientos anormales.

Se le practicó Resonancia Magnética Cerebral (RMC) con fase vascular en equipo superconductor 1.5 Tesla, donde se evidenció imagen compatible con encefalocele en la región occipital con las características antes descritas, además de vasos anómalos que protruyen a través del defecto óseo occipital. En la fase vascular no se evidenció alteración de la constitución y forma en la base venosa, seno petroso, seno sigmoideo y tórula conservada (*Figura 2*).

Se procedió a practicar corrección quirúrgica con recesión de parte del lóbulo occipital, el cual protruyó a través del pedículo, encontrándose dentro de la bolsa del saco dural tejido cerebral modificado y LCR (*Figura 3*). Seguidamente se procedió a reseca del tejido cerebral modificado (*Figura 4*). La paciente evolucionó en el post-operatorio inmediato de forma satisfactoria; en el postoperatorio mediato tardío se le practica nueva RMC con flujo de LCR evidenciándose imagen compatible con hidrocefalia congénita, lo que conlleva a colocación de sistema de derivación ventrículo-peritoneal con evolución clínica satisfactoria. Al cabo de algunos días la paciente egresa en condiciones satisfactorias (*Figura 5*).

DISCUSIÓN

El EO es una patología de etiología multifactorial. Al igual que otras malformaciones congénitas se han de-



Figura 1. Recién nacida donde se observa tumoración en región occipital.



Figura 2. RMC donde se evidencia imagen compatible con encefalocele en región occipital.

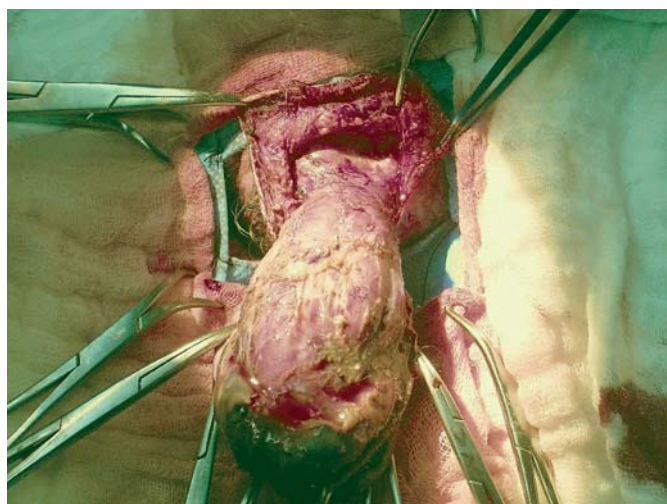


Figura 3. Recesión quirúrgica del EO donde se observa la protrusión a través del hueso occipital.

terminado cierto número de casos producidos netamente por causas genéticas y alteraciones cromosómicas; tal es el caso del estudio realizado por Zhao, *et al.*, en donde se reporta el caso de una familia originaria de China que presentó EO durante cinco ge-

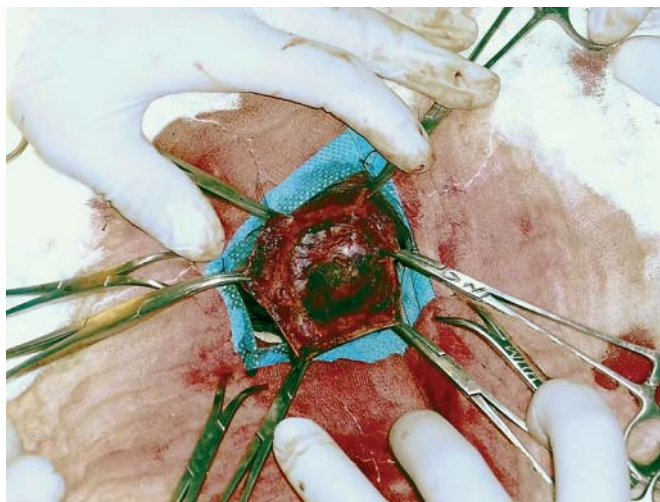


Figura 4. Obsérvese región occipital luego de corrección quirúrgica.



Figura 5. Recién nacida en el postoperatorio inmediato.

neraciones con un patrón de herencia autosómico dominante.^{2,6}

El riesgo aumentado de repetición entre hermanos y una frecuencia más alta en gemelos indica la presencia de una contribución genética significativa en la etiología del EO. La hipertermia materna, el uso de drogas como valproato sódico en mujeres epilépticas durante el embarazo, la deficiencia y el exceso de ciertos alimentos y la presencia de algunas enfermedades maternas crónicas elevan la incidencia de EO.⁷⁻⁹

Moncada y Colina presentaron un caso clínico de encefalocele en el que describen en los antecedentes

de la progenitora la existencia de riesgos ambientales, relacionados con la cercanía a cultivos tratados con insecticidas, fungicidas y herbicidas. Además, afirman que se ha observado un incremento de anomalías congénitas del sistema nervioso central en descendientes de madres que residen cerca de depósitos tóxicos (pesticidas, metales pesados, etc.), hasta en un área de tres kilómetros, en comparación con los descendientes de las madres que viven lejos de tales depósitos. Es común observar en los pacientes con EO otras malformaciones y síndromes asociados, tal es el caso de síndrome de Meckel-Gruber, de Warburg y el de Von Voss, aunque esto no ocurre en nuestro caso.^{10,11}

El diagnóstico prenatal de EO es una herramienta muy útil que permite el estudio de su evolución, así como decidir las opciones terapéuticas postparto. Díaz, *et al.* en 2004 realizaron un estudio sobre diagnóstico ecográfico prenatal de encefalocele frontal, donde resaltan la utilidad de tal procedimiento, afirmando que la RMC aporta detalles superiores de anomalías del Sistema Nervioso Central.⁷ 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.

El encefalocele es el defecto del tubo neural menos frecuente. Su incidencia varía considerablemente según los diferentes estudios, siendo más frecuentes en México, en países de origen Celta como Inglaterra y ciertos países del sureste asiático como Indonesia, Malasia y Tailandia, donde llega a una frecuencia de 1/5,000.

En cuanto al EO es una patología muy infrecuente, con bajos índices de incidencia nacional y regional, no estando especificado en los anuarios de mortalidad, ocupando 10.83% del total de mortalidad infantil, compartiendo este porcentaje con otras patologías ubicadas en la categoría de malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas publicadas en el anuario de estadísticas de salud del estado Zulia año 2010.¹²

La mortalidad neonatal para el estado Zulia en el año 2010 arrojó un total de 895 muertes, dividida en mortalidad neonatal precoz con 716 muertes y mortalidad neonatal tardía con 179 muertes. Del total de muertes en neonatos, 101 corresponden a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas ocupando 11.28% del total de muertes, que según la clasificación internacional de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS) se incluyen los códigos Q00-Q99, siendo el código de EO Q01.2.¹²

Estas cifras nos indican que la mortalidad por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías

cromosómicas es muy baja, y aun cuando no contamos con estadísticas específicas para EO en los anuarios epidemiológicos se puede afirmar que la mortalidad por esta patología es aún más baja al igual que su incidencia, debido a que están incluidas en dicha categoría otras patologías relacionadas con EO.

En un estudio realizado por Simoes-Campos, *et al.*, sobre la incidencia de malformaciones congénitas en un hospital materno infantil de Venezuela (Hospital Dr. Manuel Noriega Trigo, Maracaibo-Venezuela), presentan las primeras diez malformaciones congénitas encontradas, quedando publicadas en orden de frecuencia de la siguiente manera: síndrome de Down, malformaciones del pie, espina bífida, malformaciones cardiovasculares, comunicación inter-ventricular, hidrocefalia, ductus arterioso permeable, hipertrofia congénita de píloro, sindactilia, labio hendido con paladar hendido.¹³⁻¹⁵ De tal manera, que en dicho estudio no resalta entre las diez primeras malformaciones congénitas ningún caso de EO.

CONCLUSIÓN

Es necesaria la implementación de estrategias educativas dirigidas a la población sobre los factores de riesgo que predispone a este tipo de malformaciones congénitas, así como la importancia de adoptar medidas preventivas que disminuyan casi a cero la probabilidad de presentación de la patología; entre las que destaca el consumo constante de vitaminas, minerales y ácido fólico, antes y durante el embarazo, ya que entre sus mecanismos de acción principales se encuentra el hecho de intervenir en el cierre del tubo neural en la fase del desarrollo embrionario.¹⁶⁻¹⁸

REFERENCIAS

1. Padmanabhan R. Etiology, pathogenesis and prevention of neural tube defects. *Congenit Anom (Kyoto)* 2006; 46: 55-67.
2. Zhao X, Chi L, Zhao Y, Chi Z. A five-generation family with occipital encephalocele. *Clin Neurol Neurosurg* 2007; 109: 81-84.
3. Bol K, Collins J, Kirby R. National Birth Defects Prevention Network. Survival of infants with neural tube defects in the presence of folic acid fortification. *Pediatrics* 2006; 117: 803-13.
4. Cotter A, Daly S. Neural tube defects: is a decreasing prevalence associated with a decrease in severity? *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2005; 119: 161-3.
5. Monteith S, Heppner P, Law A. Encephalocele-epidemiological variance in New Zealand. *J Clin Neurosci* 2005; 12: 557-8.
6. Romero J, Vidal D, Vispo G, Sosa H, Sosa C. Defecto de cierre del Tubo Neural. A Propósito de un Caso. *Revista de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina* 2003; 131: 3-6.
7. Agrawal D, Mahapatra A. Giant occipital encephalocele with microcephaly and micrognathia. *Pediatr Neurosurg* 2004; 40: 205-6.
8. Díaz H, Razza J, Hernández C, Mayorga G. Diagnóstico Ecográfico Prenatal de Encefalocele Frontal: A Propósito de un Caso. *Ginecol Obstet* 2004; 50: 129-32.
9. Pérez J, Alfaro N, Ochoa C. Upper and lower neural tube defects: prevalence and association with illnesses and drugs. *Ginecol Obstet Mex* 2002; 70: 443-50.
10. Moncada C, Colina A. Encefalocele. Reporte de un Caso. *MedULA, Revista de Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes* 2004; 13: 25-8.

11. Medina L, Carrilo F, Rivas R, Fernández A. Riesgo para Malformaciones Congénitas en Mujeres Gestantes Expuestas a Plaguicidas en el Estado de Nayarit, México. *Ginecol Obstet Méx* 2002; 1: 538-44.
12. Anuario de Mortalidad. República Bolivariana de Venezuela. Ministerio de Poder Popular para la Salud. Dirección de Epidemiología; 2009.
13. Simoes M, Cedeño R, Romero T, Sarmiento S, Romero R, Carreño G. Incidencia de malformaciones congénitas en un Hospital Materno Infantil en Venezuela. *RFML III*; 1997; 5: 281-90.
14. Martínez L, Pérez J, Vázquez P, Herrera R, Campos R, López R, et al. Decline of neural tube defects cases after a folic acid campaign in Nuevo Leon, Mexico. *Teratology* 2002; 66: 249-56.
15. Rodríguez M, Guerrero J, Parra M, Segura M, Levorio M, Sotelo E. Folic acid deficiency and its relationship with neural tube defects in northern Mexico. *Salud Pública Mex* 1998; 40: 474-80.
16. Peñaloza J, Torrico W, Torrico M, Peñaloza M. Encefalocele occipital gigante neonatal, a propósito de un caso. *Gac Med Bol* 2011; 34: 99-101.
17. De Vita S, González A, De Gouveia M, Ramírez O, Parilli M. Encefalocele occipital. Reporte de un caso. *Revista de la Facultad de Medicina* 2008; 31: 70-4.
18. Suárez F, Ordóñez A, Zarante I. Neural tube defects and folic acid: pathogenesis, metabolism and embryological development. A literature review. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología* 2010; 61: 49-60.



Correspondencia: Diego Muñoz Cabas.

Edificio Nueva Sede Rectoral de la Universidad del Zulia, 4to. piso,
Vicerrectorado Académico. Av. 16 con Calle 67; Maracaibo-Venezuela.
Tel.: 0261.750.42.49/0261.750.42.44/0414.658.96.91
Correo electrónico: diego_smc77@hotmail.com

Artículo recibido: Junio 12, 2012.
Artículo aceptado: Octubre 15, 2012.