

## Encefalocele Occipital

### Occipital Encephalocele

Aranda Torrelio Eduardo\* Sejas Escalera Jorge \*\* Ajata Corrales Laura Cile \*\*\*

\*Docente de la Cátedra de Pediatría.

\*\*Neurocirujano pediatra

\*\*\*Médico Cirujano

#### RESUMEN

El caso clínico describe el defecto congénito del tubo neural "encefalocele occipital". Paciente de sexo masculino, producto del primer embarazo con 39 semanas, su madre de 19 años sana, no tuvo controles prenatales. Evidenciamos en la región occipito-cervical una masa gigante de 6.6cm de altura y 15 cm de diámetro; el laboratorio patológico post-operatorio reporta: piel con zona de erosión, con tejido nervioso inmaduro con reacción glial, proliferación vascular y áreas hemorrágicas. En la ecografía transfontanelar se evidencia hemorragia grado III bilateral, tiene las siguientes anomalías congénitas: a) encefalocele occipital con hidrocefalia asimétrica; b) comunicación inter-auricular e inter-ventricular; c) hipoplasia renal derecha. Uno de cada cinco con una malformación congénita tiene más de una malformación grave. Los pacientes con encefalocele acompañado de hidrocefalia tienen un 60 % de mortalidad. El paciente tiene una evolución favorable pese a sus múltiples malformaciones. Es de vital importancia difundir para prevenir estas malformaciones e intensificar los controles prenatales.

**Palabras clave:** encefalocele occipital, defectos de tubo neural.

#### SUMMARY

This case report describes the neural tube birth defect "occipital encephalocele." Male patient, product of first pregnancy born at 39 weeks, healthy 19 year-old mother, without prenatal care. There was a giant mass; height: 6.6cm and diameter: 15 cm in occipito-cervical region, the post-operative pathology lab reports: skin erosion area with immature nerve tissue with glial reaction, vascular proliferation and hemorrhagic areas. The transfontanelar ultrasound evidences bilateral hemorrhage grade III and the following congenital anomalies: a) occipital encephalocele with asymmetric hydrocephalus b) inter-atrial communication and inter-ventricular c) Right renal hypoplasia. One in five with a birth defect has more than a severe malformation. Patients with encephalocele and hydrocephalus have a 60% mortality chance. The patient has a favorable evolution despite his many malformations. Diffusion is of vital importance to prevent these malformations and intensify prenatal care.

**Keywords:** occipital encephalocele, neural tube defects.

#### INTRODUCCIÓN

Las malformaciones del sistema nervioso central comprenden un tercio de todas las malformaciones congénitas identificadas en el periodo perinatal. El encefalocele es un raro defecto del tubo neural por fallo en el cierre, caracterizado por la protrusión del contenido craneal más allá de los límites normales del cráneo a través de un defecto de la bóveda craneana. (1 y 2)

La incidencia del encefalocele es aproximadamente de un caso por cada 5000 a 10000 recién nacidos vivos. (6).

El encefalocele generalmente se clasifica como un defecto del tubo neural, la localización más frecuente es la occipital, luego le sigue la parietal y la frontal, con predominio del sexo femenino, en madres jóvenes y generalmente los bebés con este tipo de defectos nacen antes de cumplir la edad gestacional adecuada para el nacimiento. (1)

Los factores de riesgo pueden ser: ambientales (radiaciones), farmacológicos (ácido valproico consumido durante la gestación, administración de insulina y salicilatos) malnutrición (exceso y deficiencia de vitamina A), y factores genéticos. (15)

El diagnóstico de encefalocele se puede realizar antes del nacimiento, mediante ecografía que evidencia la presencia del defecto óseo, hay casos en que solo presenta líquido, o con contenido denso si presenta masa encefálica en su interior (14). 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. (6, 8 y 10)

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. (7 y 11)

El tratamiento del encefalocele es quirúrgico, debe corregirse de manera temprana y de forma multidisciplinaria, realizando resección y plastia del defecto neural. (8 y 13)

El defecto del tubo neural puede conducir a un aborto espontáneo, muerte fetal, muerte en la infancia temprana o una vida de discapacidad. (9)

El pronóstico dependerá de la presencia o ausencia de tejido cerebral dentro del saco y la presencia de hidrocefalia, microcefalia, malformaciones asociadas y sepsis secundaria. El pronóstico más favorable que podremos encontrar es ausencia de tejido cerebral en saco, este es el único hallazgo favorable como factor pronóstico para la supervivencia. (3 y 4)

La evidencia sugiere que la aplicación de suplemento con ácido fólico en el periodo preconcepcional y el primer trimestre de gestación previene y reduce los defectos del tubo neural. (5 y 7). Se recomienda administrar por vía oral ácido fólico 0,4 mg diarios y 4 mg diarios en la mujer embarazada con el defecto previo mencionado (12).

En el presente caso tenemos a un paciente de sexo masculino, producto del primer embarazo con 39 semanas de gestación, adecuado para su edad gestacional, nació por vía vaginal, fue un parto distócico, su madre de 19 años se reporto sana, no tuvo controles prenatales. Al examen físico evidenciamos una masa gigante de 15 cm de diámetro ubicada en la región occipito-cervical, el reporte del estudio histopatológico patológico post-operatorio índico: piel con zona de erosión, con tejido nervioso inmaduro con reacción glial, proliferación vascular y áreas hemorrágicas. En la ecografía transfontanelar se evidencia paciente con anomalías congénitas múltiples: encefalocele occipital con hidrocefalia asimétrica; comunicación inter-auricular e inter-ventricular; hipoplasia renal derecha. El paciente fue sometido a operación para la resección del encefalocele occipital, en el periodo posoperatorio ingresó a la unidad de neurocirugía donde se determinó que requería una segunda intervención para resolver el problema de la hidrocefalia asimétrica, pero los familiares del paciente no contaban con los recursos necesarios y pidieron su alta al Hospital.

### **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Paciente de sexo masculino, producto del primer embarazo, nació a las 39 semanas de gestación, adecuado para su edad gestacional, con un peso de 2650kg.

El motivo de la consulta fue la presencia de una masa gigante en la región occipito-cervical, el cuarto día de vida fue transferido del Hospital Daniel Bracamontes de la ciudad de Potosí con el diagnóstico de ingreso de “encefalocele occipital”

al Hospital del Niño en la ciudad de La Paz a la unidad de terapia intensiva el día 12 de mayo del 2011, el paciente fue evaluado por el Servicio de Neurocirugía, confirmado el diagnóstico de encefalocele occipital se indica que una vez estabilizado el paciente se realizará el procedimiento quirúrgico, la evaluación por cardiología pediátrica indica malformación cardíaca, a los 10 días de vida el paciente fue programado para realizarse el procedimiento quirúrgico de preparación del defecto occipital y en el transcurso del procedimiento quirúrgico se observo que el saco del encefalocele contenía fragmentos de tejido meníngeo con duramadre, aracnoides con vasos sanguíneos congestivos y líquido cefalorraquídeo acabado el procedimiento quirúrgico el paciente fue transferido a la unidad de Neurocirugía.

El paciente nació por vía vaginal, caracterizado por ser un parto distócico, ingreso directamente a la incubadora, no tuvo controles prenatales (No porta carnet prenatal), debido a su procedencia y ser de origen rural no cuentan con los servicios básico de salud.

Los antecedentes familiares: la madre de 19 años de edad de ocupación ama de casa y el padre de 24 años de edad de ocupación minero, ambos aparentemente sanos, abuelos paternos y maternos aparentemente sanos.

Al examen físico evidenciamos en cráneo: la presencia de una masa gigante que tiene 15 cm de diámetro, consistencia blanda, la cara externa se encuentra eritematosa ubicada en la región occipito-cervical, presenta sonda oro-gástrica cuyo débito es escaso, presenta catéter venoso central, la valoración cardiológica reporta: soplo diastólico continuo con una intensidad de 2/6, pulsos periféricos simétricos. El examen neurológico reporta: al paciente momento aparentemente bajo efectos del sedante, hipoactivo, reactivo a estímulos dolorosos, sin datos de meningismo. (Fig. 1)

Las indicaciones a su ingreso fueron las siguientes: Fórmula Materna (FM) de 100 mL por cuatro tomas para dar en 5 horas con una hora de descanso por bomba de infusión, oxígeno ambiental, control de signos vitales, curva térmica, control de ingresos y egresos, tapón heparinizado. Se le realizaron exámenes de laboratorio y gabinete de control y de seguimiento. A su ingreso al Hospital fue valorado por neurocirugía: se realizó una resonancia magnética para evaluar el contenido de tejido cerebral en el defecto, nueva valoración por cardiología pediátrica y con el informe ecocardiográfico (07/05/11) se reporta la CIA y CIV, se realizó una TAC simple de control (08/05/11) la misma evidencia hidrocefalia asimétrica, por lo que se propone una nueva cirugía: derivación ventrículo peritoneal, el informe radiológico (12/05/11) se

reporta hipoplasia renal derecha. En el reporte histopatológico (25/05/11) se describe: se analiza la pieza quirúrgica, descripción macroscópica y microscópica que observa en la profundidad fragmentos de tejido meníngeo con duramadre, presencia de aracnoides con vasos sanguíneos congestivos y dilatados, presencia de tejido nervioso inmaduro con áreas de reacción glial, proliferación vascular y fragmento de epitelio endodimario. Nota.- la falta de diferenciación del tejido nervioso, no permite precisar si el tejido es de origen cerebral o cerebeloso. Se realiza una ecografía a transfontanelar (06/06/11) que describe: hiperecogenicidad intraventricular bilateral con ventriculomegalia bilateral asta anterior derecha de 8 mm y asta anterior izquierda de 6 mm. (Fig. 2)

El diagnóstico de encefalocele es clínico, al examen físico presenta: el aspecto de una masa sésil o pedunculada de tejido blando con tamaño y configuración variables. Se recurre a exámenes complementarios, para lo cual se utiliza: la radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada y la resonancia nuclear magnética.

La terapia que se aplicó fue la técnica quirúrgica para reseccionar el encefalocele occipital con la finalidad de corregir dicha malformación, los medicamentos empleados fueron: vancomicina 48mg IV cada día durante su internación e imipenem 64 mg IV cada 12 horas como esquema de antibiótico de amplio espectro como profilaxis de infección intrahospitalaria, furosemida 0.5mg IV cada 12 horas para disminuir el volumen que tenía en el encefalocele, digoxina 3 gotas por día se utiliza para controlar el ritmo ventricular en la fibrilación auricular crónica. Aunque la digoxina aumenta la fracción de eyección del ventrículo izquierdo, mejora la sintomatología de los pacientes con insuficiencia cardíaca.

La evolución fue favorable pese a las multimalformaciones que presentaba el paciente y el pronóstico era incierto por las secuelas que podría presentar y por la ausencia de una derivación ventrículo peritoneal que mejoraría su pronóstico sin embargo los familiares decidieron solicitar su alta médica por falta de recursos y su incompreensión al cuadro clínico y gravedad de sus lesiones congénitas.

## DISCUSION

En este caso el paciente siendo de sexo masculino (que tiene menor proporción de la presencia del defecto) es uno de los casos que se han presentado en el Hospital del Niño.

Al realizar la historia clínica no se evidencio que la madre haya ingerido fármacos como ácido valproico durante la gestación o haya tenido antecedentes familiar o trastornos genéticos que hayan podido explicar el origen del defecto neural

del paciente ,pero tampoco se tiene evidencia de que la madre haya recibido oportunamente Ac.fólico y vitaminas para la prevención de esta.

El reporte del estudio patológico de la pieza quirúrgica nos revela la falta de diferenciación del tejido nervioso, lo cual no nos permite precisar el tipo de tejido definitivo si es cerebral o cerebeloso, ya que el pronóstico dependía de esto y pese a sus malformaciones asociadas el paciente se encontraba estable, sin embargo, por la ubicación topográfica probablemente se trataba de tejido cerebeloso.

Es de vital importancia, como en este caso que proceden del área rural, realizar programas preventivos y educativos con el fin de evitar estas malformaciones. Es también necesario informar a la población de los cuidados que se deben tomar para el control prenatal, más que todo intensificar las pesquisas en los controles prenatales, ya que gracias a esto se pueden detectar estos casos en forma precoz.

## BIBLIOGRAFIA

- (1) Courtney A, Correa A, Cragan J, Clinton J: Are Encephaloceles Neural Tube Defects? Official Journal of the American academy of pediatrics.2006 (118):916-923.
- (2) Riaz A, Aftab A, Abdul R, Hamid A : PATTERN OF ENCEPHALOCES: A CASE SERIES. J Ayub Med Coll Abbottabad.2008: 125-128. Disponible en <http://www.ayubmed.edu.pk/JAMC/PAST/20-1/Raja.pdf>
- (3) Martins S, Albuquerque M, Miguens J, Costa J, Melo A: Encefalocele occipital: a ciência e a ética. Acta Pediátrica Portuguesa.2009 (40):72-6.
- (4) Brown MS, Sheridan – Pereira M. Out look for the child with a cephalocele. Pediatrics. 1992(90):914–9.
- (5) Dadmehr M, Nejat F, El Khashab M, Ansari S, Baradaran N, Ertiaei A; Risk factors associated with occipital encephalocele: a case-control study. J. Neurosurg.: Pediatrics .2009 (3):534-537.
- (6) De Vita S, González A, De Gouveia M, Ramírez O, Parilli M.: ENCEPHALOCLE OCCIPITAL. REPORTE DE UN CASO. Revista de la Facultad de Medicina 2008;31(1): 70-4
- (7) De Wals P, Tairou F, Van Allen M, Soo-Hong U, Lowry B, Sibbald B: Reduction in Neural-Tube Defects after Folic Acid Fortification in Canada. N Engl J Med. 2007 (357); 135-142.
- (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): 185-192.
- (9) Galalipour M, Mobasheri E, Vakili M, Keshtkar, Epidemiology of neural tube defects in northern Iran 1998-2003. La revue de Santé de la Méditerranée orientale.2007 (13):560-66.
- (10) García E, Rodríguez C, Ariza F, Rodríguez A, Fernández J, Rian I, Mosquera C; Frecuencia de los defectos del tubo neural en Asturias: impacto del diagnóstico prenatal. GacSanit.2009 (23): 506–11.

- (11) Kaminker C, Obregón M. Etiología de los defectos congénitos. En: Meneghello J, Fanta E, Paris E, Puga T, eds. *Pediatría*. 5º Ed. Buenos Aires: Panamericana; 1997.p.1996-2014.
- (12) Brun J, Coritza E, Mazzi E. Malformaciones frecuentes del tubo neural. En: Mazzi E, Sandoval O, eds. *Perinatología*. 2º ed. La Paz: Elite impresiones; 2002.p.643-52.
- (13) Muñoz D, Hernández G, Noguera O, Núñez E, Neires L, Encefalocele occipital y reparación quirúrgica: presentación de un caso clínico, *Revista Mexicana de Neurociencia*, 2012; 13 (6): 319-323.
- (14) Jardinez Paz G, Sorrive Y, Fonseca W, Diagnóstico Ecográfico del Encefalocele, *MEDISAN*, 2013; 17(5): 821
- (15) Peñaloza J, Torrico W, Torrico M, Peñaloza M. Encefalocele occipital gigante neonatal: propósito de un caso, *Gac Med Bol*, 2011; 34 (2):99-101