

**Diagnóstico ecográfico del encefalocele**  
**Ultrasonic diagnosis of the encephalocele**

**Dra. Graciela Jardinez Paz,<sup>I</sup> MsC. Yanoris Sorribe Laborde<sup>II</sup> y Lic. Wilfredo Alejandro Fonseca Montejo<sup>III</sup>**

<sup>I</sup> Policlínico Docente "Frank País García", Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>II</sup> Policlínico Docente "Julián Grimau", Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>III</sup> Policlínico Docente "Armando García Aspuru", Santiago de Cuba, Cuba.

**RESUMEN**

Se describe el caso clínico de una embarazada de 19 años de edad, con 13 semanas de gestación, a cuyo feto se le diagnosticó, mediante la ecografía del primer trimestre realizada en el Policlínico "Julián Grimau" de Santiago de Cuba, un posible encefalocele. Los progenitores fueron remitidos a los centros municipal y provincial de genética, donde se le brindó asesoramiento genético a la pareja, quienes optaron por interrumpir la gravidez. Los resultados de la necropsia revelaron la presencia de un encefalocele parietooccipital.

**Palabras clave:** embarazada, encefalocele, malformación congénita, interrupción del embarazo.

**ABSTRACT**

The case report of a 19 year pregnant woman, whose pregnancy was 13 weeks and whose fetus was diagnosed with a possible encephalocele through an ultrasound of the first trimester carried out in "Julian Grimau" Polyclinic from Santiago de Cuba is described. The parents were referred to the Genetics municipal and provincial centers where the couple received genetic advice and who decided to interrupt the pregnancy. The results of the autopsy revealed the presence of a parietooccipital encephalocele.

**Key words:** pregnant woman, encephalocele, congenital malformation, abortion.

**INTRODUCCIÓN**

Un tercio de las malformaciones del sistema nervioso central son diagnosticadas en la etapa prenatal. Durante el período embrionario pueden ocurrir defectos en el desarrollo del cráneo y el cerebro, que en los casos muy graves no son compatibles con la vida.

Se estima que 75 y 40 % de las muertes fetales y de las que ocurren en el primer año de vida, respectivamente, están asociadas a malformaciones del sistema nervioso; sin embargo, se puede encontrar niños con defectos relativamente pequeños del cráneo,

mediante los cuales se hernian el tejido cerebral, las meninges o ambas estructuras, lo cual constituye el encefalocele o meningocele craneal.<sup>1</sup>

El encefalocele se caracteriza por la protrusión del contenido intracraneal a través de un defecto óseo del cráneo y se incluye entre los trastornos de fusión de las estructuras de la línea media dorsal del tubo neural primitivo, durante las 3 primeras semanas de gestación.<sup>1,2</sup> Su incidencia es, aproximadamente, de un caso por cada 5 000 a 10 000 recién nacidos vivos, con predominio en el sexo femenino;<sup>2</sup> asimismo, se plantea que 75 % de estos se localizan en la región occipital.

Está constituido por líquido cefalorraquídeo (es simplemente quístico) y con menor frecuencia puede contener tejido neural.<sup>4</sup>

### CASO CLÍNICO

Se presenta el caso clínico de una embarazada de 19 años de edad, con antecedente obstétrico de 2 gestaciones, ningún parto y un aborto provocado, a quien se le realizó la captación del embarazo a las 13 semanas, según fecha de la última menstruación.

Teniendo en cuenta la edad fue clasificada como riesgo genético incrementado, aunque no presentaba antecedentes de enfermedad genética.

Los resultados de los exámenes complementarios indicados al momento de la captación estaban dentro de los parámetros normales.

- Ecografía del primer trimestre de la gestación
  - Edad gestacional: 13,4 semanas
  - Largo del fémur: 13 mm (13,4 sem)
  - Latido cardíaco presente
  - Ductus venoso normal
  - Translucencia: 2,8 mm
  - Frecuencia cardíaca fetal: 151 latidos por minuto
  - Pared anterior íntegra
  - Cuatro miembros presentes, así como placenta anterior
  - Líquido amniótico normal

Hacia la región posterior de la cabeza se observó una imagen ecolúcida de 18 mm, con imagen ecogénica en su interior sugestiva de encefalocele (figura 1).



**Fig 1.** Observe la imagen sugestiva de encefalocele

La gestante fue remitida a los centros municipal y provincial de genética, donde se concluyó el caso como posible encefalocele parietooccipital (figura 2).



**Fig. 2.** Encefalocele parietooccipital

Se le brindó asesoramiento genético a la pareja, quienes optaron por interrumpir la gravidez.

Los resultados de la necropsia revelaron la presencia de un encefalocele parietoccipital en un feto del sexo masculino (160 g de peso).

## COMENTARIOS

El encefalocele es una protrusión de contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo. Por sus localizaciones se clasifica en occipital (variante más común), parietal, sincipital (nasofrontal, nasoetmoidal, nasoorbital). La causa del defecto está dada por la separación temprana de la superficie del neuroectodermo en el desarrollo del embrión.

Con respecto a la epidemiología, Gran Bretaña tiene la tasa más alta de defectos del tubo neural en el mundo, especialmente en Gales, Norte de Irlanda y Escocia, donde predomina la raza celta. Por su parte, La India, México y ciertas naciones del sureste asiático, como Indonesia, Malasia y Tailandia tienen una incidencia significativa. 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 del sexo femenino que en los del masculino; en cambio, los parietales y sincipitales predominan en los varones. El desarrollo de los encefaloceles más graves tiene lugar antes del día 26 después de la concepción, momento en el que cierra el neuroporo.

Los tamaños pueden variar, pues se plantea que 16 % son superiores a 20 cm; 12 % miden de 10- 15 cm; 30 % entre 5- 10 cm y 28 % son menores de 5 cm; asimismo, la microcefalia se registra entre 9 y 24 % de los casos y la hidrocefalia entre 20 y 65 %, como consecuencia de la estenosis del acueducto o malformación de Chiari (de tipo III). Generalmente se observa el cuerpo calloso, pero puede estar ausente.<sup>5</sup>

Existe una predisposición genética, de manera que el riesgo de recurrencia se incrementa a 3 % después de un hijo afectado.

Sin dudas, los factores nutricionales y ambientales desempeñan una función importante en el origen de este defecto del tubo neural. Algunos fármacos pueden aumentar el riesgo de producir encefaloceles, tal es el caso del 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 madre con diabetes, que no pudieron relacionarse con el caso que se presenta.<sup>2-5</sup>

Las manifestaciones clínicas dependen de la zona del cerebro herniada. Entre las más frecuentes figuran las alteraciones visuales, la microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), el retraso mental y las crisis convulsivas; los encefaloceles sincipitales tienen, además de las alteraciones visuales, manifestaciones nasales y auditivas.

El encefalocele puede presentarse de forma aislada o asociado a otras anomalías del sistema nervioso central: hidrocefalia, mielomeningocele, ausencia del cuerpo caloso, lisencefalia, displasia frontonasal y síndrome de bandas amnióticas; también se ha descrito en algunas cromosomopatías: trisomías 13, 18 y 20, delección 13q, q21 al q24, monosomía X y duplicación q21.

Entre los síndromes cromosómicos no asociados se encuentran: Apert, displasia craneotelencefálica, Meckel-Gruber, Walker-Warburg, embriopatía por warfarina y displasia frontonasal.

Algunos autores, mediante la evaluación de los fetos con diagnóstico de encefalocele, y la 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, encontraron 15 casos con diagnóstico prenatal de encefalocele, lo cual fue confirmado después del nacimiento; mientras que 60 % presentaron otras anomalías asociadas incluyendo aneuploidía, de manera que el diagnóstico prenatal debe sugerir una evaluación exhaustiva para descartar otras alteraciones; también identificaron 3 casos multifactoriales, 2 cromosómicos, 2 esporádicos y 2 síndromes autosómicos recesivos.<sup>6, 7</sup>

El diagnóstico diferencial debe tener en cuenta el higroma quístico, en el que no existe defecto óseo, edema de la calota, teratomas (tumores mixtos complejos, en los que los tejidos múltiples se disponen en órganos diferenciados) y otras anomalías congénitas como anencefalia, hendidura quística braquial, hemangioma y sarcoma mesenquimático. Hay que diferenciar el encefalocele frontal del dacriocistocele (quiste del conducto lagrimal) o de un teratoma nasal.

El pronóstico es variable. Hay que tener en cuenta, por un lado: tamaño, localización y tipo de tejido cerebral herniado; por otro: número, tipo y severidad de las malformaciones asociadas. Los lactantes con encefalocele tienen más riesgo de presentar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformación de Chiari o síndrome de Dandy Walker.<sup>8</sup>

El diagnóstico de encefalocele puede ser realizado antes del nacimiento mediante ecografía, la cual permite observar 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 masa encefálica en su interior.

Al respecto, 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, la tomografía axial computarizada o la resonancia magnética.

Papadias<sup>9</sup> realizó 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 que requerían tratamiento posnatal neuroquirúrgico inmediato. Los 13 estudios imagenológicos incluían afecciones tales como: mielomeningocele, hidrocefalia y meningocele occipital, todos eran diagnósticos antenatales confirmados por dicho estudio, por lo cual este método resultó ser no invasivo y efectivo para detectar estas anomalías en el útero.

Asimismo, en un estudio retrospectivo de 26 pacientes con encefalocele, efectuado por Budorick *et al*<sup>10</sup> (1995) en la Universidad de California, se observó que los motivos más frecuentes de referencia fueron los niveles elevados de alfa-fetoproteína sérica, pues 24 de los 26 casos se detectaron mediante la ecografía prenatal; en 13 de ellos más de 50 % del contenido intracraneal se exteriorizó y se registraron otros hallazgos asociados entre los cuales figuraron: defectos del cráneo (96 %), ventriculomegalia (23 %), microcefalia (50 %) y 14 de ellos presentaron alteraciones del líquido amniótico (oligoamnios y polihidramnios).

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.

La ecografía continúa siendo el método de elección para detectar anomalías prenatales del Sistema Nervioso Central. Para diagnosticar con certeza un encefalocele se debe demostrar el defecto del cráneo, que es posible en 80 % de los pacientes. La dificultad suele presentarse por el pequeño tamaño del defecto o por la presencia de artefactos debido a sombras, que pueden simular defectos del cráneo.

En relación con la prevención, algunos estudios han demostrado que el uso de suplementos de ácido fólico en el período preconcepcional, reduce significativamente el riesgo de presentar defectos del tubo neural, pues la formación del sistema nervioso central ocurre en las primeras semanas del embarazo.

Actualmente, las sociedades científicas consideran que toda mujer que está pensando concebir un embarazo debería tomar un suplemento de ácido fólico, especialmente si pertenece al grupo de riesgo, como es aquella con el antecedente de un hijo anterior con defecto del tubo neural. La administración de este medicamento debe empezar, al menos, un mes antes de la gestación y durante los 2 o 3 meses siguientes. La dosis a considerar será de 0,4 mg diarios por vía oral y de 4 mg en la mujer embarazada con un hijo afectado previamente.

Es muy importante la coordinación entre actividades y cuidados de la planificación familiar, diagnóstico prenatal y atención neonatal, para lo cual el nivel primario de

atención desempeña un rol fundamental en la detección de casos de alto riesgo, para evitar minusvalías que afectan al paciente, a la familia y a la sociedad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sadler TW. Sistema esquelético: cráneo, extremidades, columna vertebral. En: Langman. Embriología médica. 6 ed. Buenos Aires: Editorial Panamericana; 1993.p.151-5.
2. Prudencio R, Núñez J, Ramírez F, Machicado F, Rosas N. Encefalocele occipital gigante. A propósito de un caso clínico. Rev Bol Ped. 2002 [citado 29 Abr 2012]; 41(2). Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1024-06752002000200004&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1024-06752002000200004&script=sci_arttext)
3. Alfonso I. Lesiones focales del sistema nervioso central [citado 28 Abr 2012]. Disponible en: <http://www.pediatricneuro.com/alfonso/esppg258.htm>
4. Zhao X, Chi L, Zhao Y, Chi Z. A five-generation family with occipital encephalocele. Clin Neurol Neurosur. 2007; 109(1): 81-4.
5. Agrawal A, Rao KS, Krishnamoorthy B, Shetty RB, Anand M, Jain H. Single stage craniofacial reconstruction for frontonasal encephalocele and hypertelorism in an adult. Singapore Med J. 2007 [citado 28 Abr 2012]; 48(8):215-9. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17657369>
6. De Vita S, González A, De Gouveia M, Ramírez O, Parilli M. Encefalocele occipital. Rev Fac Med. 2008;31(1): 70-4.
7. Lo BW, Kulkarni AV, Rutka JT, Jea A, Drake JM, Lamberte Pasculli M, Dirks PB, Thabane L. Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. J Neurosurg Pediatr. 2008; 2(4):254-7.
8. Sorolla JP. Anomalías craneofaciales. Rev Med Clin Condes. 2010; 21(1):5-15.
9. Papadias A, Miller C, Martin WL, Kilby MD, Sgouros S. Comparison of prenatal and postnatal MRI findings in the evaluation of intrauterine CNS anomalies requiring postnatal neurosurgical treatment. Childs Nerv Syst. 2008; 24(2):185-92.
10. 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.

Recibido: 11 de octubre de 2012.

Aprobado: 12 de diciembre de 2012.

*Graciela Jardínez Paz*. Policlínico Docente "Frank País García", calle 32, reparto Nuevo Vista Alegre, Santiago de Cuba, Cuba. Correo electrónico: [baquero@medired.scu.sld.cu](mailto:baquero@medired.scu.sld.cu)