
REPORTE DE CASO

Recibido: 05/06/2023

Aceptado: 27/08/2023

Publicado: 15/12/2023

¹ Médico residente en Ginecología y Obstetricia Universidad Libre Seccional Barranquilla.
<https://orcid.org/0009-0005-7027-6269>.
fabian.1216@hotmail.com.

² Médico residente en Ginecología y Obstetricia, Universidad Libre Seccional Barranquilla.
<https://orcid.org/0009-0004-9336-8994>.
hamilton-yelan@unilibre.edu.co.

³ Médico Gineco-obstetra, ecografista, Clínica Iberoamérica, Barranquilla.
<https://orcid.org/0000-0002-9517-1966>.
rtorrents@gmail.com.

DOI: <https://doi.org/10.18041/2390-0512/biociencias.2.11546>

Encefalocele parieto occipital: Importancia de un diagnóstico precoz

Parieto-occipital Encephalocele: Importance of Early Diagnosis

Fabián Andrés del Río Hernández¹, Hamilton Arley Yela²,
Ricardo Antonio Torrents González³

Resumen

Introducción: Las manifestaciones clínicas de encefalocele occipital suelen ser poco frecuentes, llegando a alcanzar una probabilidad de 1 caso por cada 10.000 embarazos o de 1 nacido vivo con Encefalocele Occipital (EO) por cada 5.000 a 10.000 embarazos y cuyas causas pueden estar relacionadas con factores ambientales, congénitos o nutricionales. **Objetivo:** reportar el caso de un embarazo con 12,6 semanas de gestación en el que se detectó feto con EO sin posibilidades de sobrevivir a condiciones externas al útero. **Materiales y métodos:** se describe un caso (1) EO al cual se realizó diagnóstico presuntivo con ecografía 2D y 3D demostrando incompatibilidad con la vida extrauterina y recibió tratamiento médico para IVE y posterior legrado obstétrico con supervisión médica y psicológica hasta evolución satisfactoria del paciente. **Conclusión:** el caso anteriormente descrito es un ejemplo de EO con incompatibilidad al ambiente extrauterino cuyo manejo dado (IVE) culmina con condiciones favorables para la paciente.

Palabras clave: encefalocele occipital, malformaciones genéticas, IVE.

Abstract

Introduction: The clinical manifestations of occipital encephalocele are usually rare, reaching a probability of 1 case per 10,000 pregnancies or 1 live birth with OE per 5,000 to 10,000 pregnancies and whose causes may be related to environmental, congenital factors. or nutritional. **Objective:** to report the case of a pregnancy at 12.6 weeks of gestation in which a fetus with EO was detected with no chance of surviving conditions external to the uterus. **Materials and Methods:** an EO case is described in which a presumptive diagnosis was made with 2D and 3D ultrasound demonstrating incompatibility with extrauterine life and received medical treatment for IVE and subsequent obstetric curettage with medical and psychological supervision until the patient progressed satisfactorily. **Conclusion:** the case described above is an example of EO with incompatibility with the extrauterine environment whose management (IVE) culminates in favorable conditions for the patient.

Keywords: occipital encephalocele, genetic malformations, IVE.

Open Acces



Antecedentes

La mayor parte de los casos por malformaciones craneales o defectos del tubo neural (DTN) obedecen a un cierre defectuoso del neuroporo anterior dado a las cuatro semanas de gestación y que, además, compromete tejidos sobrepuestos, meninges, cerebro y bóveda craneal. Actualmente, las causas de este tipo de condiciones no son bien conocidas, pero pueden deberse a factores genéticos, ambientales o multifactoriales (mutaciones genéticas, alteraciones cromosómicas, fármacos consumidos durante la etapa de gestación, irradiaciones, entre otros) (1, 2).

Se define como encefalocele o cefalocele la malformación congénita ocasionada por un defecto presente en el tubo neuronal a causa de una insuficiencia generada en la superficie ectodérmica al separarse del neuroectodermo. La probabilidad de que se presente un caso es de 1 en 10.000 embarazos, siendo predominante en los fetos de sexo femenino y con un porcentaje del 75 % de localización en la región occipital, convirtiendo al encefalocele occipital en uno de los defectos más comunes y que tiene la capacidad de extenderse a través de la esclerótica y afectar el arco posterior del Atlas (3, 4).

Un reporte de caso clínico manifestó que en el estado de Zulia (Venezuela), una recién nacida de ocho días con Encefalocele Occipital (EO), la neonata producto de cuarta gestación, embarazo gemelar y cuya madre negó complicaciones durante el embarazo, mostró una circunferencia cefálica de 28 cm, tumoración de 15 x 8 cm, indemne y con manifestación de llanto fuerte. Se le practicó corrección quirúrgica y egresó del centro médico con condiciones favorables (2).

En Colombia, en 2016 se reportó un caso en la ciudad de Cali, se trató de una fémina de 25 años con 29 semanas de gestación, la madre se realizó 3 controles prenatales desde la semana 22 a la 28, afirmó ser grávida (5). La paciente acudió a la institución de tercer nivel a las 29 semanas de gestación, le fueron aplicadas dos ecografías (2D y 3D), en la primera se descubrió encefalocele y en la segunda un quiste aracnoideo, ventriculomegalia bilateral y encefalocele frontal izquierdo. Dentro de los antecedentes reportados por el paciente, refirió haber presentado infección urinaria durante el primer trimestre de embarazo, además de anemia ferropénica durante el primer y segundo trimestre de embarazo, exposición constante a aguas negras y sustancias químicas asociadas a la explotación de carbón y consumo durante el primer trimestre de embarazo de alcohol y tabaco (4 cigarrillos diarios aproximadamente). Del examen físico realizado se reporta mortinato de sexo femenino con defecto del tubo neural: cefalocele frontonasal (5). A continuación, se presenta el caso de una paciente grávida 2 diagnosticada de manera temprana y tratada con misoprostol 800 µg para interrupción voluntaria de embarazo, la cual presentó evolución satisfactoria ante la aplicación del método.

Reporte de caso

Paciente mujer embarazada G2A1, mayor de edad con 29 años y 12,6 semanas de embarazo, con fecha de última menstruación el 17 de noviembre de 2021 y en cuyo primer embarazo presentó aborto espontáneo, llegó al servicio de urgencias de maternidad caminando por sus propios medios en compañía de un familiar. Manifestó haberse realizado una ecografía y dijo que “el bebé no tiene parte del cráneo”, sin embargo, no presentó los reportes oficiales. Al examen físico de ingreso se reportaron los siguientes signos vitales: presión arterial 100/70 mm Hg, frecuencia cardíaca de 88 latidos por minuto, y frecuencia respiratoria de 18 respiraciones por minuto. Se ordena revaloración con reportes, a lo que se realiza ecografía transabdominal encontrando útero en anteversoflexión aumentado de tamaño, mostrando saco gestacional fúndico, con feto en su interior, el cual mide 61,3

mm de CRL. A nivel de cráneo se evidencia ausencia de osificación a nivel de región parieto-occipital izquierdo con herniación de membranas y tejido nervioso, defecto que mide 10 x 7,8 mm sugestivo de encefalocele. Se observa aumento de la ecogenicidad a nivel intestinal. La embriocardia es de 157 lat/min, la vesícula vitelina no es visualizada, se observa una adecuada reacción coriodescidual, sin áreas de desprendimiento ni hematoma. El cérvix es largo, con orificio cervical interno (OCI) cerrado, los ovarios tienen tamaño y aspecto normal, y el fondo de saco posterior libre.



Figura 1. Se evidencia defecto óseo a nivel de cráneo fetal correspondiente a encefalocele
Fuente: Archivos del caso.



Figura 2. Se aprecia hallazgo de hiperecogenicidad a nivel de intestino
Fuente: Archivos del caso.

Aspectos éticos

La paciente firmó el consentimiento informado autorizando a los investigadores la publicación del caso.

Resultados

Con el diagnóstico de paciente secundigestante con feto con malformación cerebral incompatible con la vida extrauterina, se acoge a Sentencia C355 para interrupción voluntaria del embarazo (IVE). Se explica a la paciente la conducta a seguir y afirma entender. Se informa sobre los riesgos inherentes al procedimiento, como hemorragia que pueda terminar en histerectomía, perforación uterina, retención de restos ovulares o placentarios, infección genital, infección por COVID-19 o muerte. Se le explica que primero debe expulsar el producto para posterior realización de legrado obstétrico. La paciente afirma no estar lista para proceder ese mismo día y asegura regresar temprano al día siguiente.

Al inicio de la jornada, ingresa la paciente afirmando tener un procedimiento pendiente. Se observa a la paciente despierta, orientada en sus 3 esferas, hemodinámicamente estable, con mucosa oral húmeda, miembros superiores sin edemas, abdomen blando a la palpación, genitales íntegros y miembros inferiores sin edemas. Al examen físico, se reporta una tensión arterial de 110/75 mm Hg, una frecuencia respiratoria de 18 respiraciones por minuto, una frecuencia cardíaca de 75 latidos por minuto y una temperatura corporal de 36,2 °C.

Se le explica el procedimiento a seguir: hospitalizar en sala de legrados y aplicar misoprostol 800 µg vaginal cada 4 horas previa valoración médica por máximo 3 dosis, seguido de legrado obstétrico posterior a la expulsión del producto. Se realiza una antropometría donde se evidencia un peso de 15 g con caracterización fenotípica sexual masculina con una medición del defecto de 1,2 cm. Se realiza vigilancia de sangrado vaginal y valoración por psicología.

La paciente es valorada y hospitalizada en sala de control según protocolos. Posterior a la aplicación de misoprostol 800 µg intravaginal, es llevada a sala de maternidad con venoclisis en la extremidad superior izquierda (mano), pasando solución Hartman 500 cm³ a razón de 80 cm³ por hora a la espera de realización de procedimiento (legrado obstétrico). La paciente manifestó dolor tipo cólico para el cual se trató con prostaglandina en una dosis y continuó en vigilancia de sangrado.

Después de ocho horas y media, la paciente inicia el proceso de expulsión de forma espontánea. Al terminar, es llevada a quirófano para realización de legrado, el cual se realiza sin complicaciones. La paciente continúa con líquidos endovenosos y se traslada a sala de recuperación bajo anestesia. Se observa a la paciente estable, quien manifiesta sentirse bien y recibe acompañamiento médico y psicológico. Al demostrar evolución satisfactoria, es dada de alta y continúa bajo seguimiento psicológico.

Discusión

Como se describió, los encefaloceles son una protrusión o hernia de contenido endocraneano a través de un defecto óseo del cráneo. Presentan varias localizaciones y se clasifican en: occipital, parietal, sincipital (nasofrontal, nasoetmoidal, nasorbital), siendo el occipital la variante más frecuente. Esta es una patología que sigue representando un desafío en cuanto al diagnóstico oportuno y la aplicación de un manejo adecuado; dado que los ginecólogos deben brindar una solución rápida que no ponga en riesgo la capacidad reproductiva y la vida de la paciente.

El objetivo principal debe ser la detección durante las primeras semanas de embarazo. Aquí es de suma importancia la detección temprana de embarazo y evitar el consumo de sustancias nocivas o la cercanía a condiciones ambientales desfavorables; los controles realizados en cada trimestre son de suma importancia, no obstante, se han detectado casos de pacientes nacidos vivos con malformaciones craneales alcanzando una probabilidad de un caso por cada 5.000 a 10.000, de los cuales algunos logran ser salvados mediante intervención quirúrgica, mientras que otros fallecen. Algunas de las repercusiones por encefalocele incluyen defecto visible, convulsiones y alteración cognitiva con discapacidad intelectual y del desarrollo.

Los encefaloceles occipitales son más frecuentes en fetos femeninos que en masculinos, a diferencia de los parietales y sincipitales que son más frecuentes en varones. El desarrollo de los encefaloceles más graves tiene lugar antes del día 26 después de la concepción, momento en el que cierra el neuróporo. Los encefaloceles generalmente se producen como lesiones aisladas, pero en un pequeño porcentaje de casos, pueden formar parte de un síndrome cromosómico o no cromosómico. Algunas de las cromosopatías asociadas a encefaloceles son trisomía 13, trisomía 18, trisomía 20, delección 13q, q21 al q24, monosomía X y duplicación q21. Algunos de los síndromes cromosómicos no asociados son: Apert, displasia craneotelencefálica, Meckel-Gruber, Walker-Warburg, embriopatía por warfarina y displasia frontonasal.

En cuanto a la prevención de los defectos del tubo neural, se ha demostrado que el uso de suplementos de ácido fólico en el periodo preconcepcional reduce significativamente el riesgo en un 72 %, considerándose que toda mujer que desea embarazarse debiera tomar un suplemento de ácido fólico en dosis diaria de 0,4 mg/día para madres con bajo riesgo y de 4 mg/día para madres con antecedente de un hijo afectado, suministrado tres meses antes de la concepción hasta las primeras 12 semanas de gestación, reduciéndose en plazos cortos (dos semanas) los niveles de homocisteína, lo cual disminuye su riesgo (3, 4).

El pronóstico de cada caso depende de la localización y el tamaño que contenga la lesión. La mayoría pueden repararse sin empeorar la capacidad funcional; sin embargo, cuando estos se presentan en compañía de malformaciones graves, la decisión puede ser más difícil (6). El 65 % de los casos de anencefalia fallece in útero y aquellos que nacen vivos presentan índices bajos de vitalidad y su sobrevivencia es de pocas horas a algunos días. En cambio, el pronóstico del encefalocele depende de la presencia o ausencia de masa encefálica dentro del saco herniario, así como de malformaciones asociadas, presentando un 50 % de inteligencia normal o ligeramente disminuida (4, 6).

Conclusiones

Los casos de EO corresponden a casos clínicos poco frecuentes, y su pronóstico y causas reales siguen siendo un reto para los profesionales vinculados a los estudios diagnósticos del mismo. La aplicación de ecografía como herramienta de detección temprana permite la identificación oportuna de esta condición y conlleva a la posibilidad de realizar un seguimiento adecuado. Aunque de manera aislada puede recurrirse a la RNM como método diagnóstico. Es de importancia el diagnóstico prenatal oportuno y temprano para poder determinar el pronóstico, proveer asesoramiento genético adecuado y tomar la conducta correspondiente. Se recomienda el suplemento de ácido fólico desde un periodo preconcepcional para disminuir la incidencia de malformaciones del sistema nervioso central.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores expresan no tener ningún conflicto de intereses en el desarrollo de este reporte de caso.

Referencias

1. Hübner M, Ramírez R, Nazer J. Malformaciones congénitas, diagnóstico y manejo neonatal. 1a ed. Editorial Universitaria S.A. Chile; 2005. ISBN 956-11-1747-9. pp 105.
2. Muñoz D, Hernández G, Noguera O, Núñez E, Neires L, Villasmil O. Encefalocele occipital y reparación quirúrgica: presentación de un caso clínico. *Rev Mex Neurocienc.* 2012;13(6).
3. Jiménez S, Cairo V, Milián I. Informe de caso: Encefalocele occipital gigante sin complicaciones neonatales inmediatas. *Rev Medicentro Electrónica.* 2021;25(2): 339-344. Disponible en: <https://goo.su/UKrLyQl>.
4. Peñaloza J, Torrico W, Torrico M, Peñaloza M. Encefalocele occipital gigante neonatal, a propósito de un caso. *Gac Med Bol.* 2011;34(2): 99-101. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=445643806010>.
5. Medina M, Quintero J, Posso-Gomez J, Pachajoa H. Encefalocele frontonasal, reporte de un caso con diagnóstico prenatal. *Rev Cub Obstet Ginecol.* 2016;42(1). e45. Disponible en: <https://revginecobstetricia.sld.cu/index.php/gin/article/view/295>.
6. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). Encephaloceles. (Internet). 2019 (citado 2024 Mar 18). Disponible en: <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Encephaloceles-Information-Page>



**UNIVERSIDAD
LIBRE®**
Vigilada Mineducación



SECCIONAL BARRANQUILLA