

Foto de tapa

Encefalocele anterior

Patricia Galati*

El encefalocele constituye el defecto abierto del tubo neural menos común. Obedece a la falta de separación del ectodermo superficial del neuroectodermo, lo que determina un defecto mesodérmico en la calota permitiendo la herniación de las meninges solas (meningocele), o del encéfalo y meninges (mielomeningocele) a través del defecto óseo. El defecto ocurre temprano en el desarrollo embrionario, hacia la cuarta semana de gestación.¹ Si bien se desconoce su etiología, en la mayoría de los casos, su aparición es esporádica, aunque se puede asociar a otras malformaciones, como agenesia del cuerpo caloso, quistes aracnoideos, lipoma interhemisférico, esquizocefalia, hidrocefalia o craneoestenosis.²

Aproximadamente el 10% de estos defectos se relaciona con cromosomopatías o mutaciones genéticas (trisomía 13, síndrome de Meckel-Gruber, síndrome de banda amniótica, displasia frontonasal, Síndrome de Ehlers-Danlos), mientras que el resto de los casos se relacionan con rubéola congénita y diabetes materna.

Según la localización del defecto, se clasifica en occipital (75%), parietal (13%) y anterior (12%).¹ La incidencia del encefalocele anterior varía según el área geográfica; en Occidente, es de 1/35 000 a 1/40 000 y se incrementa en países asiáticos, reportándose hasta 1/5 000 nacidos vivos.³

Los encefaloceles anteriores aparecen en el eje de la línea media sagital del cráneo, a nivel de las fontanelas frontal y/o esfenoidal; cuando están localizados por fuera de la línea media, generalmente se debe a bandas amnióticas. Se los puede clasificar en:^{3,4}

- Frontal: las lesiones frontales siempre tienen tejido conectivo y lipomatoso, tejido neural displásico, y el cuerpo caloso siempre está comprometido.
- Sincipital: las lesiones se presentan a nivel de la unión entre la cara y la frente. Suelen provocar alteraciones en el cerebro, tales como trastornos del olfato, de los nervios ópticos, en el hipotálamo, en el mesencéfalo y en los lóbulos temporales. Los defectos sincipitales se subdividen en:

- Nasofrontal: el defecto se asienta en la región bregmática, entre el hueso frontal y los huesos nasales. Se produce hipertelorismo y aparece una masa en la glabella o en la base de la nariz.
- 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.
- Nasorbital: 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.
- Basal: el encefalocele se desarrolla dentro de los huesos etmoidal y esfenoidal. Las lesiones se localizan posteriormente y, particularmente aquellas que se encuentran en el seno esfenoidal, son más propensas a contener estructuras como el hipotálamo, la glándula pituitaria, los nervios ópticos y el quiasma. Se subdividen en transetmoidal, transesfenoidal, esfenomaxilar y esfenorbital. Generalmente se diagnostican en los primeros años de vida en pacientes con meningitis y procesos sinusales recurrentes.

Los encefaloceles nasoetmoidales constituyen la forma más frecuentes de las masas nasales congénitas.⁵ Ecográficamente son sacos esféricos ocupados por líquido o por ecos del tejido cerebral, que se extienden desde la calota en la línea media, en el caso de los anteriores, o en la región occipital, en la variante más frecuente. 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.

El verdadero encefalocele frontal es visto como una masa extrínseca cercana al dorso de la nariz, de las órbitas o de la frente. Está asociado con el hipertelorismo, el disrrafismo craneofacial en la línea media, la agenesia del cuerpo caloso, el lipoma interhemisférico o las heterotopias. El encefalocele frontal casi siempre contiene tejido cerebral y compromete el puente de la nariz en un 60% y la cavidad nasal en un 30%.

La mayor parte del encefalocele está cubierta por piel. Por lo tanto, los niveles de alfa-fetoproteína materna no suelen elevarse, a diferencia de otros defectos abiertos del tubo neural.

La mayoría de los encefaloceles se diagnostican en el período prenatal por ecografía. Sin embargo, estudios recientes sugieren que la resonancia magnética (RM) puede brindar detalles superiores de anomalías del sistema nervioso central.

El diagnóstico no puede realizarse antes de las diez semanas de gestación, debido a la falta de osificación de la calota, que recién comienza a ser visible en ese momento. El diagnóstico más precoz que se ha reportado es en la semana 13 mediante ecografía transvaginal. Sin embargo, algunos han sugerido que la ampliación de una cavidad del rombencéfalo a las 9 semanas puede hacer sospechar el diagnóstico.

Para diagnosticar con certeza un encefalocele, se debe demostrar el defecto del cráneo, lo cual es posible en el 80% de los casos; la dificultad suele presentarse por el pequeño tamaño del defecto o la presencia de artefactos producidos por 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.

Los diagnósticos diferenciales incluyen hemangioma, gliomas, teratomas, dacriocistoceles, duplicación orbital y proboscis.⁶

El pronóstico depende de la presencia o no de tejido encefálico dentro del saco herniado y de la presencia de malformaciones asociadas.

En las fotos de tapa y en las Figuras 1 y 2, se observa un feto de 28 semanas de edad gestacional, que muestra una solución de continuidad ósea a nivel de la línea media con la presencia de una imagen anecoica, que en su interior contiene un área ecogénica, compatible con encefalocele anterior (mielomeningoencefalocele anterior), y que, además, tiene hidrocefalia. Se realizó el resto del *scan* detallado y no se halló otra patología.

Referencias

1. Filly RA. Evaluación ecográfica del eje neural fetal. En: Callen. *Ecografía en obstetricia y ginecología*. 3ra edición. Buenos Aires: Editorial Panamericana, 1995; p. 207-55.
2. Naidich TP, Altmann NR, Braffman BH, McLone DG, Zimmerman RA. Cephaloceles and related malformations. *AJNR* 1992; 13:655-90.
3. Diaz H, Razza J, Hernández C, Mayorga G. Diagnóstico ecográfico prenatal de encefalocele frontal: a propósito de un caso. *Gineco Obstet* 2004;50(2):129-32.
4. Ayadi K, Boudaouara Z, Ennouri S, Khannous M, Mnif Z, Mezghani S, Mnif J, Ben Manssur H, Kechaou MS. Les céphalocèles transethmoïdales. *JR*1999; 80: 588.
5. Barkovich AJ, Vandermarck P, Edwards M, Cogen P. Congenital nasal masses: CT and MR imaging features in 16 cases. *AJNR* 1991; 12:105-16.
6. Rodríguez Lanza M. Embriología y Malformaciones congénitas de la nariz. <http://cyberpediatria.com/embriomalfnariz.htm> [Consulta junio 2007].

* Docente del Curso de Ultrasonografía en Ginecología y Obstetricia de la SAUMB
e-mail: pvgalati@hotmail.com