ENCEFALOCELE FRONTONASAL: REPORTE DE UN CASO CLINICO

FRONTONASAL ENCEPHALOCELE: CASE REPORT

José Francisco Almirón, Matías Jorge Adrián Arévalo, María Victoria Bellazzi, Nadia Graciela Fernández Ávalos
Dr. Jorge Cristóbal Arévalo
Lugar y año de Trabajo: Hospital "Ángela I. Llano", Sector Neonatología. Ayacucho 3288. Corrientes, Argentina, 2009.

RESUMEN
Objetivos: describir un caso de encefalocele frontonasal, defecto congénito del tubo neural poco frecuente.
Introducción: El encefalocele es una herniación del tejido cerebral a través de un defecto congénito o adquirido del cráneo. El congénito se debe a un defecto del tubo neural atribuido a una interacción de varios genes y factores ambientales. El diagnóstico prenatal se basa en la herniación de parénquima cerebral confirmado por ecografía. La tomografía computada, resonancia magnética, radiografía y angiografía, son estudios usados en la evaluación del encefalocele en la etapa postnatal.
Caso clínico: Paciente recién nacido de sexo masculino, producto de la cuarta gesta, de una paciente de 23 años, oriunda de la ciudad de Corrientes, cuyo embarazo fue controlado a partir del segundo trimestre. Como antecedentes maternos de importancia se encuentran una dieta pobre en folatos, alcohol y tabaco 20 cigarrillos por día hasta la 16ª semana de amenorrea aproximadamente. Al examen físico del neonato, se observa una tumoración que protruye en la región frontonasal con una formación polipoidea central pediculada. Se solicita Resonancia nuclear magnética con la cual se diagnostica encefalocele frontoetmoidal subtipo frontonasal.
Se realizó interconsulta con neurocirugía decidiéndose la intervención quirúrgica.
Discusión: El encefalocele frontal es visto como una masa extrínseca cerca del dorso de la nariz, órbitas o frente. La administración de ácido fólico en la etapa preconcepcional y en el primer trimestre del embarazo disminuye el riesgo de aparición de defectos del cierre del tubo neural. La elección de la vía del parto es por cesárea, para evitar el traumatismo en el canal del parto y la infección. En este caso clínico el encefalocele es de tipo frontal, el cual casi siempre contiene tejido cerebral. El tratamiento se basa en la corrección quirúrgica.
Palabras claves: encefalocele, neonato, malformación, defecto del tubo neural.

SUMMARY:
Objectives: Describe a case of frontonasal encephalocele, a rare neural tube defect.
Introduction: The encephalocele is an herniating of brain tissue through a congenital or acquired defect of the skull. The neural tube defect is attributed to an interaction of several genes and environmental factors. Ultrasonography visualization of an herniating of brain tissue confirms the prenatal diagnosis. Tomography scan, magnetic resonance imaging, radiography and angiography, have been used in the evaluation encephalocele in the postnatal stage.
Case report: male newborn, from a 23 years old patient, originally from the city of Corrientes, whose pregnancy was monitored from the 13 week. Her past history shows a diet low in folate, alcohol and 20 cigarettes per day until the week 16 of pregnancy. Physical examination of the patient found a tumor at the frontonasal's region with a central pediculated polypoidal formation. Magnetic resonance shows a frontoethmoidal encephalocele frontonasal's subtype.
Counseling with neurosurgery was performed deciding surgery.
Discussion: The frontal encephalocele is seen as a mass near the nose, orbit or forehead. The administration of folic acid in the preconceptional period and during the first quarter of pregnancy reduces the risk of defects of neural tube. In this case the encephalocele is frontal, which frecuently contains brain tissue. Treatment involves surgical correction.
Keywords: encephalocele, neonate, malformation, neural tube defect.

INTRODUCCIÓN

El encefalocele es una herniación del tejido cerebral a través de un defecto congénito o adquirido del cráneo.

Clínicamente se reconoce como una masa que puede o no ser pulsátil.

La cantidad y localización de tejido cerebral que protruye determina el tipo y grado de déficit neurológico.

El encefalocele anterior es una entidad poco frecuente, su incidencia varía según el área geográfica, en occidente es de 1/35.000 a 1/40.000 nacidos vivos, y se in-

crementa en países asiáticos reportándose hasta 1/5.000. En Argentina se desconoce su incidencia.

En general, su etiología responde a una enfermedad congénita del grupo de los defectos del cierre del tubo neural, atribuída a una interacción de varios genes y factores ambientales.[1, 2]

Existe evidencia que la administración de suplementos de ácido fólico disminuye significativamente la aparición de defectos del tubo neural. Estudios en Canadá han demostrado una reducción del 46% en la prevalencia de defectos del tubo neural, específicamente del 31% para encefalocele.[3]

Se recomienda la suplementación al menos cuatro semanas antes de la concepción, continuándose hasta el final del primer trimestre.[4]

Estudios sugieren que el consumo de fármacos antagonistas del ácido fólico como: metotrexato, carbamazepina, ácido valproico, fenobarbital, fenitoína, sulfazalacina, triamtirene y trimetoprima entre otros, pueden aumentar el riesgo de esta afección, especialmente la exposición en los primeros dos meses posteriores a la última menstruación.[5]

Así mismo, productos tóxicos como nitratos y trialometanos también están asociados a la aparición de estos defectos.

Aproximadamente 10% de estos defectos se debe a alteraciones de cromosomas o mutaciones genéticas. Están asociados con trisomía 13, síndrome de Meckel-Gruber y síndrome de banda amniótica, en casos de rubéola, diabetes e hipertermia en el momento del desarrollo.

La causa del defecto es la falla en la separación temprana de la superficie del ectodermo del neuroectodermo, en el desarrollo del embrión.[1]

El encefalocele congénito comúnmente se localiza sobre la línea media, y en menor frecuencia lateralmente. Se presenta extendido a través de la tabla interna y externa del hueso.[6]

Los encefaloceles son occipitales en 75% de los casos; en menor proporción, se pueden localizar en la región frontoparietal y sincipital.[1]

Los encefaloceles anteriores se clasifican en: frontal, sincipital y basal.

En el tipo Frontal (o Interfrontal) las lesiones siempre tienen tejido conectivo y lipomatoso, así como tejido neural displásico, y el cuerpo calloso siempre está comprometido.

En el Sincipital o Frontoetmoidal frecuentemente se presentan alteraciones tales como trastornos del olfato, nervios ópticos, hipotálamo, mesencéfalo y lóbulos temporales. Se subdividen en:

- Nasofrontal: el defecto asienta en la región bregmática, entre los huesos frontales y nasales. Se produce hipertelorismo y, además se presenta como una masa en la base de la glabela o en la base de la nariz.
- Nasoetmoidal: El defecto óseo asienta en la lámina cribiforme o en el etmoides. El tejido cerebral protruye dentro de la cavidad nasal.
- Nasoorbital: 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.

En el tipo basal, la protrusión ocurre dentro de los huesos etmoidal y esfenoidal. Las lesiones se localizan posteriormente, y aquellos que se encuentran en el seno esfenoidal son más propensos a contener estructuras como hipotálamo, glándula pituitaria, nervios ópticos y quiasma. Se subdividen en: transetmoidal, transesfenoidal, esfenomaxilar y esfenoorbital.

Dentro del encefalocele frontoetmoidal, el subtipo nasofrontal es uno de los más comunes.[6]

El diagnóstico de encefalocele en la etapa prenatal se basa en la demostración ecográfica del defecto craneano con diversos grados de herniación de parénquima cerebral. Generalmente se observa como una masa en la línea media del cráneo.

El hallazgo de valores superiores a dos veces la concentración sérica de alfafetoproteína también constituye un método diagnóstico. Sin embargo la mayoría de encefaloceles están cubiertos por piel, por lo que el diagnóstico por estudio ecográfico es más preciso.[1]

La tomografía computada, resonancia magnética (RM), radiografía y angiografía, son estudios usados en la evaluación del encefalocele en la etapa postnatal; en particular la RM, que provee información mas precisa del sitio y de la naturaleza de la lesión, así como también de las malformaciones asociadas. Sin embargo los hallazgos histológicos son esenciales para la confirmación diagnóstica.[7]

CASO CLINICO

Paciente recién nacido de sexo masculino, producto de la cuarta gesta de una pa-

ciente de 23 años, oriunda del Barrio Molina Punta, ciudad de Corrientes, Argentina, cuyo embarazo fue controlado a partir del segundo trimestre, momento desde el cual recibió tratamiento profiláctico con sulfato ferroso. Se realizó un control mensual y cuatro estudios ecográficos, desconociéndose los resultados de los mismos.

Como antecedentes epidemiológicos se encontró el consumo materno de dieta pobre en folatos, alcohol y tabaco 20 cigarrillos por día hasta la 16ª semana de amenorrea aproximadamente.

El 20 de Junio del 2009 se realizó el parto por vía vaginal, producto del cual se presentó un recién nacido de término, edad gestacional de 39 semanas, de 3500 gramos de peso, 50 centímetros de longitud, y 34,5 centímetros de perímetro cefálico.

Figura 1. Tumoración pediculada ubicada en la región frontonasal.

Al examen físico, se observó una tumoración en la región frontonasal de 4 x 4 cm. con una formación polipoidea central pediculada de 2 x 3 cm. (Figura 1 A y B) con presunción diagnóstica de hemangioma pediculado.

El 25 de junio del 2009 se solicitó una resonancia nuclear magnética (RM) para evaluar lesión, en la que se informó: encefalocele frontonasal en forma bilateral a predominio derecho; agenesia del cuerpo calloso; no se observa ventrículo lateral izquierdo, sólo remanente del asta esfenoidal del mismo; el atrio del ventrículo lateral derecho es prominente mostrando finos septos en su interior; y a nivel periependimario al ventrículo lateral derecho se observan imágenes focales isointensas a la sustancia gris en todas las secuencias que por sus características estarían vinculadas a heterotopías. De acuerdo a estos hallazgos se arribó al diagnóstico de encefalocele frontoetmoidal subtipo nasofrontal. (Figura 2 A y B).

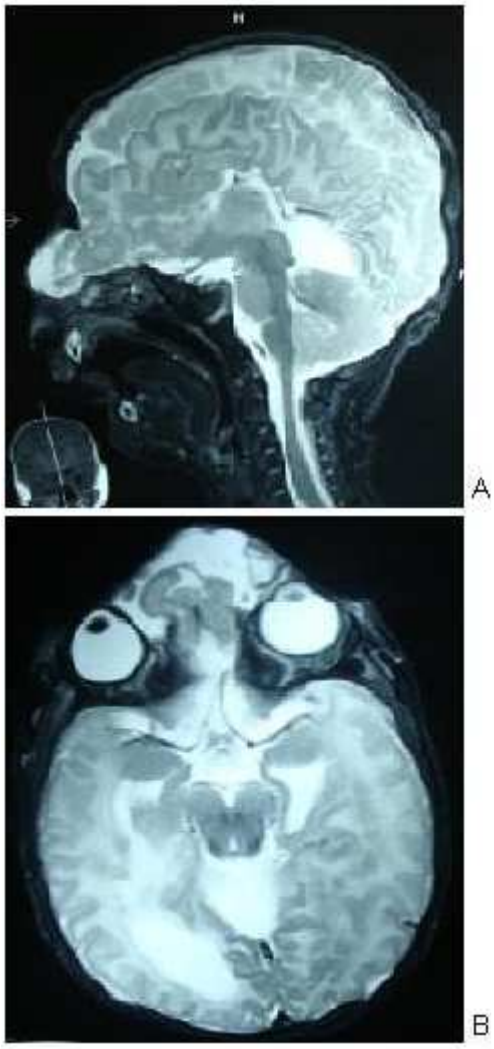

Figura 2. Resonancia Nuclear Magnética de cerebro: A: corte sagital; B: corte axial.

El mismo día el paciente comenzó a drenar líquido claro por la lesión y por la comisura lagrimal interna, compatible con líquido cefalorraquídeo, por lo cual se decidió iniciar medidas profilácticas: cubriendo la lesión con gasa estéril, y administrando cefotaxima 3,2ml cada 12hs endovenoso

(1g cada 10 ml.) y amikacina 1ml cada 24hs (100mg cada 2ml.) endovenoso.

Se solicitó interconsulta con el servicio de neurocirugía, donde se decidió la intervención quirúrgica para el día 1 de julio de 2009.

DISCUSIÓN

El encefalocele frontal es visto como una masa extrínseca cerca al dorso de la nariz, órbitas o frente y casi siempre contiene tejido cerebral. Compromete el puente de la nariz (60%) y la cavidad nasal (30%). Está asociado con hipertelorismo, disrafismo craneofacial en la línea media, agenesia del cuerpo calloso, lipoma interhemisférico o heterotopías.

La administración de ácido fólico en la etapa preconcepcional y en el primer trimestre del embarazo es de suma importancia para disminuir el riesgo de defectos del cierre del tubo neural.

La ecografía continúa siendo el método de elección para detectar anomalías prenatales del Sistema Nervioso Central. Para diagnosticar un encefalocele con certeza se debe demostrar el defecto del cráneo, que es posible en el 80% de los casos; la dificultad suele presentarse por el pequeño tamaño del defecto o la presencia de artefactos debido a 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. En este caso en particular, la vía del parto fue vaginal, no habiendo sido diagnosticado en la etapa prenatal.

El diagnóstico diferencial de esta entidad es con hemangioma, glioma, teratoma, quiste del seno dérmico, duplicación orbital y proboscis. De éstos, el encefalocele es la única condición asociada con defecto de cráneo, y en la mayoría están presentes otras anomalías intracraneales asociadas. La primera impresión diagnóstica en este paciente fue de hemangioma pediculado.[3]

Un encefalocele anterior sin tejido cerebral y sin anomalías asociadas es un buen indicador pronóstico.

El tratamiento de esta patología se basa en la corrección quirúrgica del defecto.

BIBLIOGRAFIA

1. Hoyos P, Vasquez G , Restrepo-Avenia J. Reporte de un caso clínico de encefalocele frontal. *CIMEL* [en línea] 2006 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 11(2):105-109. URL disponible en: http://www.scielo.org.pe/pdf/cimel/v11n2/a12v11n2.pdf
2. Aguiar MJB, Campos AS, Aguiar RAL, Lana AMA, Magalhães RL, Babeto LT. Neural tube defects and associated factors in liveborn and stillborn infants. *J Pediatr* [en línea] 2003 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 79 (2):129-34. URL disponible en: http://www.jped.com.br/conteudo/03-79-02-129/ing.pdf
3. De Wals PD, Tairou F, Van Allen MI, et al. Reduction in neural-tube defects after olic acid fortification in Canada. N Engl J Med [en línea] 2007 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 357:135-42. URL disponible en: http://content.nejm.org/cgi/reprint/357/2/135.pdf
4. Poretti A, Anheir T, Zimmermann R, et al. Neural tube defects in Switzerland from 2001 to 2007: are periconceptual folic acid recommendations being followed?. Swiss Med Wkly [en línea] 2008 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 138(41–42):608–613. URL disponible en: http://www.smw.ch/docs/pdf200x/2008/41/smw-12352.pdf
5. Hernández-Díaz S, Werler MM, Walker AM, Mitchell A. Neural Tube Defects in Relation to Use of Folic Acid Antagonists during Pregnancy. Am J Epidemiol [en línea] 2001 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 153(10):961-969. URL disponible en: http://aje.oxfordjournals.org/cgi/reprint/153/10/961
6. Agrawal A, Rao K S, Krishnamoorthy B, Shetty R B, Anand M, Jain H. Single stage craniofacial reconstruction for fronto-nasal encephalocele and hypertelorism in an adult. Singapore Med J [en línea] 2007 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 48 (8):215-219. URL disponible en: http://smj.sma.org.sg/4808/4808cr3.pdf
7. Tsuboi Y, Hayashi N, Noguchi K, et al. Parietal intradiploic encephalocele. Neurol Med Chir [en línea] 2007 [fecha de acceso 3 de julio de 2009]; 47:240-241. URL disponible en: http://www.jstage.jst.go.jp/article/nmc/47/5/240/_pdf