



ENCEFALOCELE FRONTOPARIETAL EN FETO POLIMALFORMADO:

A PROPÓSITO DE UN CASO

Gil Sánchez L, Hamod Tamamawi F, Marañez García M, Nebot Navarro A, Marañez Pérez J, López Silvestre M, López Soto A, Marín Sánchez M

El encefalocele es un defecto del tubo neural que ocurre cuando el cráneo no se cierra correctamente durante las primeras semanas de gestación, permitiendo que parte del cerebro protruya al exterior. Este trastorno de fusión neural se presenta típicamente entre la tercera y cuarta semana de desarrollo embrionario. Afecta aproximadamente a uno de cada 5,000 a 10,000 nacimientos vivos, sin un claro predominio de género, aunque hay variaciones geográficas con tasas más altas en algunas regiones asiáticas. Aproximadamente el 80% de los casos de encefalocele son esporádicos. Sin embargo, hay una minoría de casos que sí están asociados con ciertas condiciones genéticas, como la trisomía 13, trisomía 18, y síndromes como Meckel-Gruber y Walker-Warburg, entre otros.

CASO CLÍNICO:

Mujer de 41 años gestante de 20+3 semanas que acude a consulta de ecografía morfológica de segundo trimestre.

Cribado de primer trimestre de alto riesgo de aneuploidías. La paciente se realiza test prenatal no invasivo (TPPNI) en centro privado con resultado de bajo riesgo.

Antecedentes personales: Sin interés.

Antecedentes obstétricos: FO: G4/P1/C0/A2. Dos abortos espontáneos en semana 8 en 2014 y 2015.

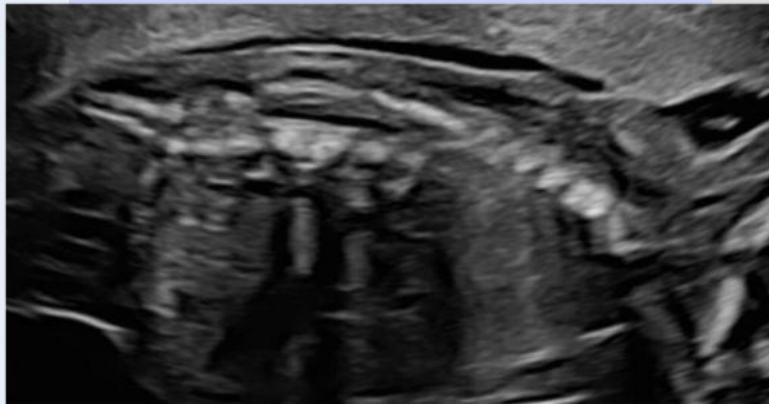
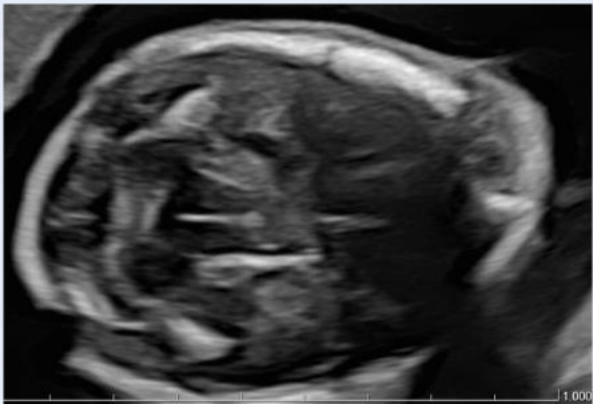
Parto eutócico en 2016, recién nacido de sexo masculino, 2900g, sano.

Ecografía: A nivel frontoparietal izquierdo y occipital defecto de cierre craneal que permite herniación de masa encefálica de aproximadamente 1cm de espesor. En región toracolumbar se visualiza hemivértebra que condicionan cierto grado de escoliosis a este nivel (Th12-L1).

Amniocentesis diagnóstica: QF-PCR, cariotipo y ARRAY-CGH normal.

Diagnóstico:

Encefalocele frontoparietal y occipital con herniación de masa encefálica que pudiera comprometer el correcto desarrollo neurológico fetal. Hemivértebras toracolumbares que originan cierto grado de escoliosis.



CONCLUSIONES

- En este caso se trató de un feto polimalformado sin ninguna alteración genética asociada.
- La herniación de masa encefálica puede presentarse de manera aislada o pueden resultar de un pronóstico más grave. Sin embargo, junto con la otra malformación puede significar un compromiso neurológico mayor, con consecuencias más graves al nacimiento.
- La localización del encefalocele en este caso coincide con la forma de presentación más frecuente en Europa y Norteamérica: occipitales posteriores (80%).
- Es de vital importancia su correcto diagnóstico pues el pronóstico depende de la localización y del tejido cerebral afectado, así como su asociación a otras malformaciones.

Bibliografía

1. De Vita S, González A, De Gouveia M, Ramírez O, Parilli M. Encefalocele occipital: Reporte de un caso. Rev Fac Med [Internet]. 2008 [citado el 27 de febrero de 2024];31(1):70–4. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-04692008000100011
2. Monteagudo A. Posteriorencephalocele. Am J Obstet Gynecol [Internet]. 2020;223(6):B9–12. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajog.2020.08.177>
3. Marinho M, Lourenço C, Nogueira R, Valent F. Prenatal diagnosis of frontal encephalocele. J Clin Ultrasound [Internet]. 2020;48(9):557–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/jcu.22848>
4. Sefidbakht S, Iranpour P, Keshavarz P, Bijan B, Haseli S. Fetal MRI in prenatal diagnosis of encephalocele. J Obstet Gynaecol Can [Internet]. 2020 [citado el 27 de febrero de 2024];42(3):304–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31279765/>