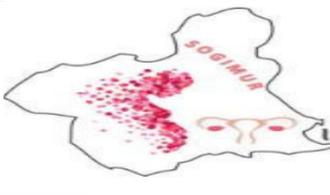




XXXIII SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA DE LA REGIÓN DE MURCIA



DEFECTO OROFACIAL CENTRAL CON MENINGOCELE ESFENOETMOIDAL

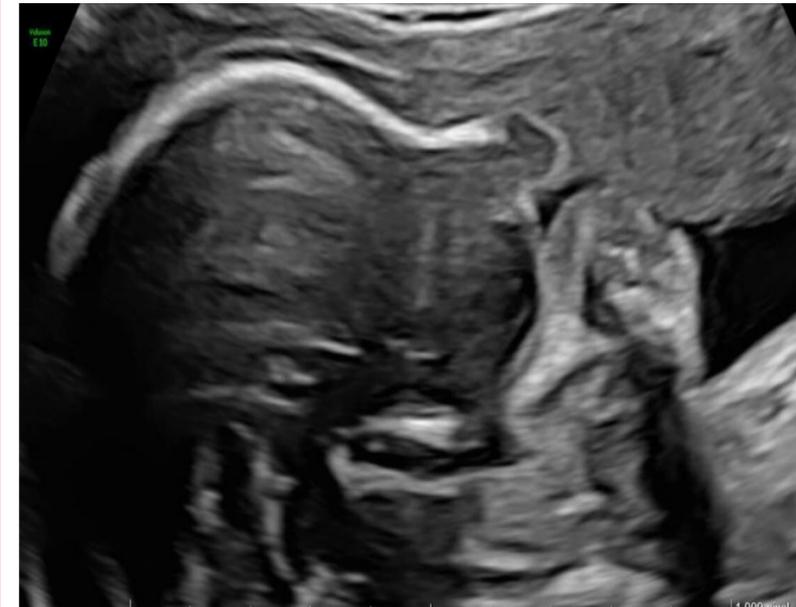
Díaz García A, Peñalver Yepes. N, Rigabert Romero. AV, Gómez Matero. MA, Parra Sánchez. L, Hamod Tammawi . F, Martín Pérez. J, Jódar Pérez MA.

INTRODUCCIÓN

El meningocele esfenoetmoidal es una anomalía congénita **rara**, caracterizada por la herniación de las meninges a través de un defecto óseo en la base del cráneo, típicamente en la unión **esfenoetmoidal**. Puede presentarse de forma aislada o asociada a otras malformaciones craneofaciales o del sistema nervioso central. El diagnóstico prenatal mediante ecografía y resonancia magnética es fundamental para identificar el defecto y planificar un manejo perinatal. Sin intervención, puede ocasionar complicaciones como obstrucción nasal, deformidades faciales, meningitis recurrente y déficit neurológicos. El tratamiento consiste en la reparación quirúrgica del defecto óseo, con el objetivo de prevenir complicaciones a largo plazo y mejorar los resultados funcionales.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

- Paciente de 26 años, G2A1. Valorada en consulta de 1T, ecografía **normal**, bajo riesgo de PE y de aneuploidias. En ECO 20 se visualizan los siguientes hallazgos: **agenesia de cavum de septi pellucidi, dilatación leve de atrios y defecto orofacial**.
- Se realiza amniocentesis con resultados: **Delección intersticial de un segmento del cromosoma 15 entre las bandas q13.2 y q13.3**. Debe ser considerada como un hallazgo incidental de carácter patogénico, no relacionado con el motivo de estudio, y se asocia a un incremento del riesgo de desarrollar trastornos del neurodesarrollo. Tiene un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia incompleta (44%) incluso dentro de una misma familia y una expresividad variable. No se puede predecir la existencia de un fenotipo clínico en el feto ya que también puede observarse en individuos aparentemente sanos. Se ha detectado esa misma variante en el genoma paterno.
- Se cita a la paciente para NRS avanzada con hallazgos anteriormente descritos + **meningocele esfenoetmoidal + agenesia cuerpo calloso + megacisterna magna. + colpocefalia bilateral severa**.
- RMN fetal: Hallazgos sugestivos de agenesia del cuerpo calloso, meningocele/meningoencefalocelo esfenoetmoidal, hipertelorismo y hendidura labio-palatina, ya conocidos. Dilatación severa del sistema ventricular. Megacisterna magna.
- Finaliza en **cesárea** electiva. El RN actualmente se encuentra pendiente de **cirugía** (reparación de la base del cráneo) en H. 12 de octubre.



CONCLUSIONES

- El meningocele esfenoetmoidal es una anomalía congénita rara, caracterizada por la herniación meníngea a través de un defecto óseo en la base del cráneo. En la ecografía fetal, se puede observar una masa homogénea y anecoica, ubicada en la región esfenoetmoidal, que puede variar en tamaño y forma. La resonancia magnética es fundamental para evaluar la extensión y la relación con las estructuras circundantes.
- El pronóstico depende de la magnitud de la lesión y la presencia de complicaciones asociadas. Con **intervención** quirúrgica temprana, la mayoría de los neonatos pueden tener un pronóstico **favorable**.
- El tratamiento **quirúrgico**, que consiste en la reparación del defecto óseo y la reconstrucción de las meninges, es crucial para prevenir complicaciones y minimizar los déficits neurológicos.
- No se ha descrito que la delección 15q13.3 esté directamente asociada con malformaciones estructurales específicas, como el meningocele esfenoetmoidal, pero sí se relaciona con un mayor riesgo de trastornos del neurodesarrollo, epilepsia, discapacidad intelectual, autismo, etc.

Bibliografía

- Ramdani N, Rguyeg A, Benfdil D, Lachkar A, Elayoubi F. Sphenoethmoidal Meningocele: Endoscopic Approach. Cureus. 2023 Feb 15;15(2):e35022. doi: 10.7759/cureus.35022.
- Sakoda K, Ishikawa S, Uozumi T, Hirakawa K, Okazaki H, Harada Y. Sphenoethmoidal meningoencephalocelo associated with agenesia of corpus callosum and median cleft lip and palate: case report. J Neurosurg. 1979 Sep;51(3):397-401. doi: 10.3171/jns.1979.51.3.0397.
- Alexiou GA, Sfakianos G, Prodromou N. Diagnosis and management of cephaloceles. J Craniofac Surg. 2010 Sep;21(5):1581-2. doi: 10.1097/SCS.0b013e3181edc3f6.