

ENCEFALOCELE FRONTO ESFENOIDAL DERECHO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Alvarez, Mariana Evelin; Bravin, Cesar Adrián*; Carrillo, Silvina*; Chesini, Melisa*; Castagno, Mónica*; García, Gabriela*; Genzone, María Eugenia*; Leporace, Josefina*; Mir, María Josefina*; Moreno, Natalia*.*

*Sala de Medicina Física y Rehabilitación. Hospital Dr. Noel H. Sbarra.

RESUMEN

Introducción: Los defectos de cierre del tubo neural son anomalías congénitas que se presentan debido a un cierre anormal y ocurren entre la semana 3 y 4 de gestación. La etiología es probablemente multifactorial. La 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 incrementa en países asiáticos reportándose hasta 1/5.000. En Argentina se desconoce su incidencia.

Objetivo: describir un caso de encefalocele fronto-esfenoidal, defecto congénito del tubo neural poco frecuente.

Caso Clínico: Paciente de 17 meses de vida, ingresada desde los 3 meses de vida a la Sala de Rehabilitación del Hospital Dr. Noel H Sbarra de la Ciudad de La Plata portadora de Encefalocele fronto-esfenoidal en contexto de dismorfias múltiples en estudio, sin tratamiento neuroquirúrgico.

Discusión: Dada la complejidad de estas patologías, es necesario que el abordaje terapéutico incluya un equipo interdisciplinario para establecer objetivos claros, valorando riesgos y beneficios de intervenciones futuras posibles. Es de vital importancia la intercomunicación entre los diferentes actores del equipo, garantizando que sea eficaz, oportuna y centralizada en el paciente.

PALABRAS CLAVES

Encefalocele, Malformación craneofacial, Rehabilitación, Defecto del tubo neural, Interdisciplina.

DESCRIPTORES

ENCEFALOCELE – ANOMALIAS MAXILOFACIALES/rehabilitación – DEFECTOS DEL TUBO NEURAL – PRACTICAS INTERDISCIPLINARIAS – ANOMALIAS CONGENITAS – INFORMES DE CASOS

Cómo citar: Alvarez, Mariana Evelin; Bravin, Cesar Adrián; Carrillo, Silvina; Chesini, Melisa; Castagno, Mónica; García, Gabriela; Genzone, María Eugenia; Leporace, Josefina; Mir, María Josefina; Moreno, Natalia. Encefalocele fronto esfenoidal derecho: a propósito de un caso. *Sbarra Científica* [internet] 2020 [Citado: ____]; 2 (Supl.). Disponible en: <http://www.hospitalsbarra.com.ar/cientifica/index.html>

INTRODUCCION

Los defectos de cierre del tubo neural son anomalías congénitas que se presentan debido a un cierre anormal y ocurren entre la semana 3 y 4 de gestación. Estos defectos se clasifican en dos grupos: los que afectan las estructuras craneales, como anencefalia y encefalocele, y los que involucran estructuras espinales, como el meningocele, mielomeningocele, entre otros.

Según su topografía pueden dividirse en anteriores o posteriores. El 75 % corresponde a la localización occipital; en menor proporción se pueden ubicar en la región frontoparietal y sincipital (parte anterosuperior de la cabeza); estos últimos, se subclasifican en nasofrontal, nasoetmoidal y nasoorbital.

1. Frontal: Las lesiones frontales siempre tienen tejido conectivo y lipomatoso, así como tejido neural displásico, y el cuerpo calloso siempre está comprometido.
2. Sincipital: Las lesiones ocurren a nivel de la unión entre la cara y la frente. Suelen tener alteraciones en cerebro, tales como trastornos del olfato, nervios ópticos, hipotálamo, mesencéfalo y lóbulos temporales.

A este nivel se subdividen en:

- a. *Nasofrontal*: El defecto se asienta en la región bregmática, entre los huesos frontales y nasales. Se produce hipertelorismo y, además, estos niños se presentan con una masa en la base de la glabella o en la base de la nariz.
 - b. *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. Es el más frecuente.
 - c. *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.
3. Basal: El encefalocele ocurre dentro de los huesos etmoidal y esfenoidal. Las lesiones se localizan posteriormente y, particularmente 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.

El encefalocele anterior es una entidad poco frecuente, hay pocos reportes publicados, su incidencia varía según el área geográfica, en occidente es de 1/35.000 a 1/40.000 nacidos vivos, y se incrementa en países asiáticos reportándose hasta 1/5.000. Un encefalocele anterior sin tejido cerebral y sin anomalías asociadas es un buen indicador pronóstico. Los encefaloceles occipitales son más frecuentes en el hemisferio occidental. En Argentina se desconoce su incidencia.

Etiología: La etiología del encefalocele es probablemente multifactorial (acción conjunta de factores genéticos y ambientales). Se asocia a déficit de ácido fólico durante el embarazo. Puede presentarse en forma aislada o asociado a otras anomalías de SNC: hidrocefalia, lisencefalia, agenesia de cuerpo caloso; a otras malformaciones congénitas, como displasia frontonasal, síndrome de bandas amnióticas; aproximadamente 10% de estos defectos se deben a alteraciones cromosómicas del tipo trisomía 18 y 13, triploidia o translocación, Síndrome de Meckel-Gruber; o a síndromes polimalformativos como Walker Warburg, síndrome de criptoftalmía de Fraser, síndrome de Knobloch y embriofetopatía por Warfarina.

Algunos investigadores también creen que puede ser causada por ciertas exposiciones ambientales antes o durante el embarazo, pero se necesitan más investigaciones.

Existen otras teorías fisiopatológicas sobre el encefalocele como entidad única, que lo incluyen dentro del espectro de anomalías craneofaciales¹, diferenciándose del grupo de lesiones de línea media. Unas sugieren una falla en la fusión de los procesos faciales, otras una falla en la migración mesodérmica. Serían de mejor pronóstico.

Diagnóstico prenatal: La mayoría de encefaloceles se diagnostican prenatalmente por ecografía. La masa puede ser puramente quística o puede contener ecos del tejido cerebral. Debido a que la calcificación del cráneo empieza a las 10 semanas de gestación, el diagnóstico usualmente no es posible antes de este tiempo. Los reportes diagnósticos más precoces fueron con el empleo del transductor transvaginal, a las 13 semanas de gestación. Sin embargo, algunos han sugerido que la ampliación de una cavidad del rombencéfalo a las 9 semanas puede indicar el diagnóstico.

El verdadero encefalocele frontal es visto como una masa extrínseca cerca al dorso de la nariz (60%), órbitas o frente. Está asociado con hipertelorismo, disrafismo craneofacial en la línea media, agenesia del cuerpo caloso, lipoma interhemisférico o heterotopias. Casi siempre contiene tejido cerebral.

Pronóstico: La mortalidad de los niños afectados es mayor durante el primer día de vida y puede continuar hasta la adolescencia donde otros factores pueden afectar el pronóstico como el tamaño de la lesión, su localización, el contenido cerebral, y la presencia de otros defectos asociados. La hidrocefalia empeora el pronóstico. Existen estudios que han logrado demostrar que el único factor pronóstico estadísticamente significativo para el déficit neurológico es la presencia de Hidrocefalia. La sobrevida es mayor cuando el defecto es aislado. Aproximadamente la mitad de los pacientes con encefalocele occipital tienen inteligencia normal o levemente disminuida.

Los encefaloceles de localización frontal o parietal tienen un pronóstico bastante favorable, con altas probabilidades de un índice de desarrollo mental normal tras la cirugía. El pronóstico de los encefaloceles de localización occipital es variable, con mayor riesgo de problemas visuales, retraso mental y crisis comiciales. Está descrita la presencia de alguna afectación hasta en el 83% de los pacientes, mientras que analizando el grupo de pacientes con menor cantidad de tejido nervioso afectado y menos anomalías asociadas, el 53% de los casos consigue adquirir un desarrollo motor y mental normal.

En este reporte, se presenta el caso de una niña de 17 meses de vida con encefalocele frontal, desde el abordaje interdisciplinario del equipo de Rehabilitación. Dada la complejidad de esta patología, es necesario que se incluya un enfoque integral para establecer objetivos claros valorando riesgos y beneficios de intervenciones futuras.

CASO CLINICO

Caso clínico de una niña de 17 meses de vida, con encefalocele fronto-esfenoidal derecho, con marcado desplazamiento del globo ocular homolateral, leucoma y simblefaron, fisura labio-alveolo-palatina derecha, cardiopatía congénita (CIA), hemivértebra T10 y talla baja.

Se desconocen antecedentes maternos ya que se encuentra institucionalizada con medida de protección de derechos.

Antecedentes perinatales: madre 27 años, G3P3A0. 39 semanas, peso de nacimiento 3000 grs. presentación cefálica, vaginal, Apgar 9/10. Serologías no reactivas.

Estudios diagnósticos: RMN de encéfalo y columna (18/9/2019): encefalocele fronto-esfenoidal derecho, con marcado desplazamiento del globo ocular homolateral. No se visualiza cuerpo calloso.

Angioresonancia arterial: hipoplasia del segmento A1 derecho y desplazamiento de la ACM derecha (m2,3) en el interior del encefalocele, con escasa visualización de ramas distales. Angioresonancia venosa: asimetría del seno venoso transverso, siendo de menor tamaño el derecho. Estructura venosa anómala que comunica prensa de Herófilo (ascendida) con seno transverso derecho.

Interconsultas: Fue evaluada en el Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría “Sor María Ludovica”, por el Servicio de Genética: dismorfias múltiples. Se realizó estudio citogenético con resultado pendiente. Neurocirugía: quien sugiere craneoplastia y duroplastia compleja programada, proceso con complejidad de abordaje por presencia dentro del encefalocele de Arteria Cerebral Media. Cardiología: Comunicación Interauricular, sin necesidad de medicación, control con ecocardiograma pendiente. Oftalmología: leucoma y simblefaron, con tratamiento local profiláctico. Odontopediatría: FLAP (Fisura LabioPalatina) con colocación de placa palatina.

Evaluación de Ingreso: Paciente que ingresa a los 3 meses de vida, Vigil, buena conexión con el entorno. Logra fijación y seguimiento visual con ojo izquierdo. Presenta sonrisa social. Activamente: moviliza espontáneamente y simétricamente 4 miembros. Motor Grueso: sostén cefálico incompleto. Motor Fino: Apertura completa de ambas manos y línea media. Tono: eutónico. Sin limitaciones en Rangos osteoarticulares. Alimentación: Enteral exclusiva por Sonda Oro-gástrica, con placa palatina.



Figura 1. Evaluación de ingreso (3 meses de vida)

Inicia tratamiento de rehabilitación interdisciplinario, con abordaje desde kinesiología, terapia ocupacional y fonoaudiología. Desde la esfera motriz, su desarrollo transcurrió dentro de

parámetros normales, sin evidencia de asimetrías ni alteraciones del tono muscular. Logró marcha al año de vida.

A los 6 meses de vida recibió ortesis craneal, de uso diurno para protección ante posibles caídas, golpes y traumatismos, controlando la protrusión craneana y acompañando su neurodesarrollo y autonomía. El uso fue muy bien tolerado y permitió que la niña se incluyera en espacios de juego junto a otros niños sin exponerse a lesiones traumáticas. Dicho equipamiento fue confeccionado con molde en dimensiones 3D “Perfect Head” adaptado para el usuario en particular.



Figura 2. Ortesis Craneal (12 meses de vida)

Desde el *área de Terapia ocupacional* se estimuló su desempeño sensoriomotriz, habilidades lúdicas, coordinación óculo manual y visopercepción, tanto como actividades básicas de la vida diaria. El desempeño fue acorde a su edad. Se supervisó la utilización de equipamiento, con control de su uso y cuidado. Actualmente se encuentra trabajando en el manejo de la cuchara y del vaso.



Figura 3. AVD alimentación (17 meses de vida)

En cuanto al abordaje de la alimentación, recibió estimulación de praxias deglutorias desde el *área de fonoaudiología*, habilitando la vía oral desde los 6 meses de vida, con acompañamiento continuo desde odontología para correcciones necesarias de equipamiento odontortopédico.

Junto al *área de psicología* se comenzó a compartir un espacio de juego, teniendo en cuenta que el mismo es primordial en la infancia y fundamental para la construcción de la subjetividad, la interacción con el otro y la exploración del mundo que lo rodea.

Examen Actual: Niña atenta, excelente conexión con el entorno. Respuesta Visual O.I; realiza seguimiento visual completo. Respuesta Auditiva: responde a su nombre, tiene pendiente completar estudios audiológicos. Lenguaje: buena intención comunicativa, con compromiso del componente expresivo. Activamente: Moviliza espontanea y simétricamente 4 miembros, logra cadenas hasta bipedestación y marcha con base amplia de sustentación y guardia media. Genu Varo bilateral. Motor fino: pinza fina bilateral, comprende una orden simple, “dame-toma”. Sin compromiso del Tono muscular, ni limitaciones en Rangos osteoarticulares. Evidenciando un neurodesarrollo motor grueso y fino acorde a edad, con retraso en la esfera del lenguaje expresivo, relacionado con las dismorfias craneofaciales.

DISCUSIÓN

Frente al diagnóstico de encefalocele, es necesario definir si corresponde a un caso aislado o sindrómico, ya que el pronóstico dependerá de diferentes variables como la respuesta al tratamiento quirúrgico, la evolución del síndrome, o la presencia de complicaciones como la hidrocefalia.

No se encontraron trabajos que describan funcionalidad motriz de los niños que realizaron tratamiento neuroquirúrgico. Ni reportes de casos de seguimiento a largo plazo en pacientes no intervenidos quirúrgicamente. Frente a estos desafíos se plantea el dilema ético en relación a la mejor opción terapéutica para esta niña. No caben dudas de la necesidad de un equipo interdisciplinario para establecer objetivos claros en el corto y el largo plazo, valorando riesgos y beneficios de cada intervención futura.

En nuestra experiencia con un caso de encefalocele fronto esfenoideal de gran volumen, con tejido cerebral en el saco herniado, amaurosis unilateral, sin indicación quirúrgica en esta etapa y con desarrollo psicomotor normal, se implemento un tratamiento integral de rehabilitación que incluyó: el uso de casco de plagiocefalia adaptado a la deformidad, y abordaje desde fonoaudiología, terapia

ocupacional, psicología y kinesiología para fomentar su neurodesarrollo y autonomía, lo cual transcurre dentro de parámetros normales.

Es de vital importancia acompañar al niño y su familia a lo largo de su crecimiento y desarrollo en cada una de las decisiones terapéuticas que impactaran en su calidad de vida, por lo que es prioridad la intercomunicación entre los diferentes actores del equipo de trabajo (*Pediatría, Neurocirugía, Cirugía Plástica, Neurología, Genética, Medicina Física y Rehabilitación*), garantizando que la misma sea eficaz, oportuna y centralizada en el paciente.

BIBLIOGRAFIA

- 1- Almirón JF, Arévalo MJA, Bellazzi MV, Fernández Avalos NG, Arévalo JC. Encefalocele frontonasal: reporte de un caso clínico. *Rev Posgrado 6ª. Cátedra de Medicina* [internet] 2009 [Citado: 8 de noviembre de 2020]; (195): 13-16. Disponible en: https://med.unne.edu.ar/revistas/revista195/3_195.pdf
- 2- Atighechi S, Baradaranfar M, Amani V. Photoclinic Diagnosis: Anterior Encephalocele. *Archives of Iranian Medicine*. 2007;10(4):546-551.
- 3- Buñuel Alvarez JC. Eficacia del tratamiento con ortesis craneal para la corrección de la plagiocefalia postural. *Rev Pediatr Aten Primaria*. [internet] 2006 [Citado: 5 de agosto de 2020]; 8:283-293. Disponible en: <https://pap.es/files/1116-541-pdf/566.pdf>
- 4- Graham JM, Gómez M, Halberg A, Earl DL, Kreutzman JT, Cui J, et al. Management of deformational plagiocephaly: repositioning versus orthotic therapy. *J Pediatr*. [internet] 2005 [Cited: 2020 aug 5]; 146:258-262. Available from: https://www.researchgate.net/profile/John-Graham-12/publication/8042492_Management_of_deformational_plagiocephaly_Repositioning_versus_orthotic_therapy/links/5eb9a46aa6fdcc1f1dd2c530/Management-of-deformational-plagiocephaly-Repositioning-versus-orthotic-therapy.pdf
- 5- Hoyos P, Vasquez G, Restrepo-Avenia J. Reporte de un caso clínico de encefalocele frontal. *CIMEL* [internet] 2006 [Citado: 3 de agosto de 2020]; 11(2):105-109. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/717/71711214.pdf>
- 6- Mazzola RF. Congenital malformations in the frontonasal area: Their pathogenesis and classification. *Clin. Plast. Surg*. 1976; 3: 573.
- 7- Medina M, Quintero JC, Posso-Gomez J, Pachajoa H. Encefalocele frontonasal, reporte de un caso con diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [internet] 2016 (Citado: 05 de agosto de 2020); 42 (1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2016000100015
- 8- Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia 2004–2008. *Revista de Salud Pública*. [internet] 2011 [Citado: 3 de agosto de 2020]; 13(1):152-162. Disponible en: <https://www.scielosp.org/pdf/rsap/2011.v13n1/152-162>
- 9- Raja R, Qureshi A, Memon A, Ali H, Dev V. Pattern of Encephaloceles: A Case Series. *J Ayub Med Coll Abbottabad*. [internet] 2008 [Cited: 3 de agosto de 2020]; 20(1):125-128. Available from: <https://www.researchgate.net/profile/Riaz->

[Raja/publication/23488178 Pattern of encephaloceles a case series/links/554d8c8908ae12808b34ee7d/Pattern-of-encephaloceles-a-case-series.pdf](#)

- 10- Samaniego Fernández CM, Cancho Candela R, Centeno Malfaz F. Enfermedades graves con diagnóstico prenatal. *Cuadernos de Bioética* [internet] 2012 [Citado: 5 de agosto de 2020]; 23(1):195-214. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=87524465014>
- 11- Siffel C, Wong L, Olney R, Correa A. Survival of infants diagnosed with encephalocele in Atlanta, 1979-98. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*. 2003; 17:40-48.
- 12- Simpson DA, David DJ, White J. Cephaloceles: Treatment, outcome, and antenatal diagnosis. *Neurosurgery* [internet] 1984 [Cited: 5 de agosto de 2020] 15: 14, 1984. Available from: <https://academic.oup.com/neurosurgery/article/15/1/14/2745083>
- 13- Tessier P. Anatomical classification of facial, craneofacial and latero-facial clefts. *J. Maxillofac. Surg.* 1976; 4: 69.
- 14- Ugras M, Kayak O, Alpay F; Karabekir S, Bicer S. New Born Children with Encephalocele. *Journal of Neurology and Neuroscience* [internet] 2016 [Cited: 2020 aug 5]; 7(1):1-4. Available from: <https://www.researchgate.net/profile/Meltem-Ugras/publication/305636655 New Born Children with Encephalocele/links/5841116c08ae2d2175607c78/New-Born-Children-with-Encephalocele.pdf>
- 15- Wang Y, Liu G, Canfield MA, Mai CT, Gilboa SM, Meyer RE, Anderka M, Copeland GE, Kucik JE, Nembhard WN, Kirby RS; National Birth Defects Prevention Network. Racial/ethnic differences in survival of United States children with birth defects: a population-based study. *J Pediatr.* [internet] 2015 Apr [Cited: 2020 aug 5]; 166(4):819-26.e1-2. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4696483/>

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

-
1. 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* [internet] 2007 [Cited: 3 de julio de 2009]; 48 (8):215-219. Available from: <http://smj.sma.org.sg/4808/4808cr3.pdf>