Encefalocele

Sinónimos:

Cefalocele.

Cráneo Bífido

Meningoencefalocele Craneal

Craneocele

Código CIE-9-MC: 742.0

El encefalocele es una enfermedad rara del desarrollo, del grupo de los defectos en el cierre del tubo neural, que se se caracteriza por herniación o protrusión de parte del encéfalo, y de las meninges a través de un defecto craneal.

http://www.scielo.org.pe/img/revistas/cimel/v11n2/a12fig04.jpg

Clasificación

Se clasifican según su localización:

Encefalocele occipital

Encefalocele parietal atrésico

Bóveda craneal

Frontoetmoidal

Encefalocele basal

Fosa posterior

Otros autores los clasifican en

Occipital

Sincipital

Naso-frontal

Naso-etmoidal

Naso-orbitario

Basal

Esfenoorbitario

Esfenomaxilar

Encefalocele transetmoidal

Esfenoetmoidal

Encefalocele transesfenoidal

Basioccipital.

Epidemiología

Es el defecto abierto del tubo neural menos frecuente.

Un caso por cada cinco casos de mielomeningocele.

Como promedio se presenta en 1 de cada 3000-5000 nacidos vivos (Spacca y col., 2009), pero su incidencia varía considerablemente según los diferentes estudios siendo al parecer más frecuente en Méjico, en países de origen celta y ciertos países del sureste asiático como Indonesia, Malasia y Tailandia, donde llega a alcanzar una frecuencia de uno por cada 5.000 nacidos vivos. En España se estima una prevalencia global de 0,80 por 10.000 recién nacidos vivos.

Los encefaloceles se localizan en la región occipital en el 75% de los casos y en menor proporción, alrededor del 15%, pueden localizarse en región parietal frontal y sincipital (sincipucio es la parte anterosuperior de la cabeza) estos últimos se subclasifican por su localización en: nasofrontal, nasoetmoidal y nasoorbital.

Etiología

Congénita

Aunque todavía se desconoce su mecanismo de producción, se implican factores genéticos y se estima que aproximadamente el 10% de los defectos del tubo neural son causados por mutaciones genéticas o alteraciones cromosómicas, ya que se ha visto una alta incidencia en hermanos de niños con esta enfermedad.

Espontánea

Traumática.

Anatomía Patológica

El contenido típico de la herniación es líquido cefalorraquídeo y tejido neural que se conecta al cerebro a través de un estrecho pedículo; la cubierta del saco herniario puede variar desde una capa bien formada con piel y cabellos a una delgada capa meníngea; por lo que la lesión puede estar totalmente cubierta por piel, o alternar con zonas desprovistas de ésta, que dejan el tejido nervioso al descubierto.

Clínica

Las manifestaciones clínicas dependen de la zona del cerebro herniada, siendo las más frecuentes alteraciones visuales, microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), retraso mental y crisis convulsivas; los encefaloceles sincipitales tienen además de las alteraciones visuales, manifestaciones nasales y auditivas.

El encefalocele puede presentarse de forma aislada o asociado a otras anomalías del sistema nervioso central:

hidrocefalia, mielomeningocele, ausencia del cuerpo calloso y lisencefalia; a otras malformaciones congénitas: displasia frontonasal, síndrome de bandas amnióticas; también se ha descrito en algunas cromosomopatías trisomía 18 y 13 y delecciones (13q y 16q).

Puede formar parte de síndromes polimalformativos como Walker Warburg, síndrome de Meckel, y menos frecuentemente criptoftalmía de Fraser, síndrome de Knobloch y embriofetopatía por Warfarina.

Diagnóstico

El diagnóstico de sospecha clínico se refuerza mediante la maniobra de trans iluminación del saco que puede poner de manifiesto la presencia de tejido neural. Esta indicado realizar una radiografía simple de cráneo y de columna cervical para definir la anatomía de las vértebras y una resonancia magnética para conocer el contenido del saco herniario; la evaluación correcta de un encefalocele debe incluir un examen físico completo para detectar otras patologías posiblemente asociadas así como la práctica de doppler color, que permitir apreciar estructuras vasculares en su interior.

Diagnóstico diferencial

Una masa polipoide nasal en un recién nacido es un encefalocele mientras no se demuestre lo contrario.

Meningocele craneal.

Meningohidroencefalocele.

Higroma quístico, en el que no existe ningún defecto óseo.

Edema de la calota

Teratomas (tumores mixtos complejos, en los que los tejidos múltiples se disponen en órganos diferenciados) y otras anomalías congénitas como anencefalia, hendidura quística braquial, hemangioma y sarcoma mesenquimático. En los casos de encefalocele frontal hay que diferenciarlo del dacriocistocele (quiste del conducto lagrimal) o de un teratoma nasal.

Glioma nasal: El glioma nasal no es pulsátil, no varía con maniobras de Valsalva, no presenta hipertelorismo,

Pronóstico

El pronóstico es variable en función por un lado del tamaño la localización y el tipo de tejido cerebral herniado y por otro del número, tipo y severidad de las malformaciones asociadas. Los lactantes con encefalocele tienen más riesgo de presentar una hidrocefalia (acumulación de líquido en el encéfalo) por estenosis (estrechez patológica de un conducto) del acueducto, una malformación de Chiari, o un síndrome de Dandy Walker.

Aproximadamente la mitad de los pacientes con encefalocele occipital tienen inteligencia normal o levemente disminuida según otros autores. Los encefaloceles parietales siempre están asociados a otras malformaciones cerebrales y el 40% de los casos presentan retraso mental. En términos generales la supervivencia varía según las series publicadas y oscila entre un 60% hasta un 80-90% en los casos más favorables, siendo mejor cuando el encefalocele es anterior. La presencia de hidrocefalia empeora el pronostico.

La determinación de niveles de alfafetoproteína materna y la realización de ecografía prenatal, permiten el diagnóstico intraútero que contribuye a un manejo más apropiado del paciente y posibilita el despistaje de otras malformaciones y la planificación del tratamiento. La imagen ecográfica del encefalocele consiste en una masa de tejido asociada siempre a un defecto óseo a través del cual se produce la herniación.

Tratamiento

El tratamiento es quirúrgico y debe ser abordado interdisciplinariamente. La mayoría de los encefaloceles deben corregirse, incluso los más grandes ya que puede eliminarse sin provocar incapacidad funcional importante, siendo necesaria la corrección quirúrgica urgente cuando la lesión es abierta, es decir no está cubierta por piel.

La prevención de los defectos en el tubo neural, se consigue mediante tratamiento con suplementos orales diarios de ácido fólico, suministrados durante el tiempo que transcurre entre la planificación del embarazo y la 12 semana de gestación, por lo que se aconseja comenzar este tratamiento desde el momento en el que se pretenda un embarazo.

Bibliografía

Spacca B, Amasio ME, Giordano F, Mussa F, Busca G, Donati P, Genitori L.Surgical management of congenital median perisellar transsphenoidal encephaloceles with an extracranial approach: a series of 6 cases. Neurosurgery.2009 Dec;65(6):1140-6

From:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/ - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=encefalocele

Last update: **2025/05/03 23:59**