

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2025,
Volumen 9, Número 1.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1

ENCEFALOCELE OCCIPITAL, REVISIÓN CIENTÍFICA A PROPÓSITO DE UN REPORTE DE CASO

**FACTORS OF RESTAURANT CHOICE IN THE
CITY OF CHETUMAL, QUINTANA ROO:
A DINER PERSPECTIVE**

Nazli Abigail Sanchez Belmont
Campus Chetumal, Quintana Roo, México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1.16447

Encefalocele Occipital, Revisión Científica a Propósito de un Reporte de Caso

Viviana Gissela Olmedo Becerra¹Gissela.olmedo.b@gmail.com<https://orcid.org/0009-0009-0175-1782>

Hospital de Niños Roberto Gilbert

Edison Esteban Terán PazmiñoEteranp_1993@hotmail.com<https://orcid.org/0000-0001-7988-2218>

Hospital de Niños Roberto Gilbert

Andrea Jeanette Vélez Veravv_andy92@hotmail.com<https://orcid.org/0000-0002-6662-0603>

Hospital de Niños Roberto Gilbert

Margot Teresa Orellana Vásconezmorellana1965@yahoo.es<https://orcid.org/0009-0001-0704-6736>

Hospital de Niños Roberto Gilbert

RESUMEN

El encefalocele es un defecto que ocurre cuando el neuroporo rostral no se cierra adecuadamente durante las primeras tres semanas de desarrollo post-conceptivo; se caracteriza por la salida de masa intracraneal través de una abertura, extendiéndose más allá de sus límites normales. Esto puede suceder a través de uno o varios huesos del cráneo, o en casos más raros, a través de orificios o fisuras normales en la bóveda craneal. El tamaño del encefalocele varía desde unos pocos centímetros a una masa enorme llamada “encefalocele gigante”. El contenido suele estar formado por tejido neural degenerado, meninges y una parte quística. El diagnóstico básicamente se realiza en la etapa prenatal y natal; y el tratamiento es multidisciplinario con la intervención principal del servicio de Neurocirugía y Genética ya que se asocia a varias malformaciones como el síndrome de bridas amnióticas que se basa en la formación de hilos fibrosos que ingresan al líquido amniótico envuelven partes del cuerpo y dificultan el crecimiento y la circulación sanguínea. El pronóstico para los recién nacidos con encefalocele está determinado por la cantidad de tejido neural involucrado, el tamaño de la hernia en el saco y la presencia de otras anomalías asociadas por lo que la mortalidad es elevada en dicha anomalía. La investigación actual describe los hallazgos clínicos y de imágenes en un neonato masculino de 40 semanas de gestación, con diagnóstico prenatal de malformación craneal (encefalocele occipital) mediante estudio ecográfico atendido en el Hospital Roberto Gilbert Elizalde de la ciudad de Guayaquil-Ecuador. Se realizó una revisión de la literatura dada la poca frecuencia de esta patología.

Palabras clave: encefalocele, occipital, defecto, tubo neural

¹ Autor principal

Correspondencia: Gissela.olmedo.b@gmail.com

Occipital Encephalocele, Scientific Review Regarding a Case Report

ABSTRACT

Encephalocele is a defect that occurs when the rostral neuropore does not close properly during the first three weeks of post-conception development; it is characterized by the exit of intracranial mass through an opening, extending beyond its normal limits. This can happen through one or several bones of the skull, or in rarer cases, through normal holes or fissures in the cranial vault. The size of the encephalocele varies from a few centimeters to a huge mass called “giant encephalocele”. The content is usually made up of degenerated neural tissue, meninges and a cystic part. The diagnosis is basically made in the prenatal and natal stages; and the treatment is multidisciplinary with the main intervention of the Neurosurgery and Genetics service since it is associated with several malformations such as amniotic band syndrome, which is based on the formation of fibrous threads that enter the amniotic fluid, envelop parts of the body and hinder growth and blood circulation. The prognosis for newborns with encephalocele is determined by the amount of neural tissue involved, the size of the hernia in the sac and the presence of other associated anomalies, so mortality is high in this anomaly. The current research describes the clinical and imaging findings in a 40-week-old male neonate with a prenatal diagnosis of cranial malformation (occipital encephalocele) by ultrasound examination and treated at the Roberto Gilbert Elizalde Hospital in the city of Guayaquil, Ecuador. A review of the literature was carried out given the low frequency of this pathology.

Keywords: encephalocele, occipital, defect, neural tube

*Artículo recibido 10 diciembre 2024
Aceptado para publicación: 15 enero 2025*



INTRODUCCIÓN

El encefalocele es una anomalía secundaria a los defectos en el cierre del tubo neural, una estructura que da origen al encéfalo, la médula espinal y otros tejidos del sistema nervioso central. Su cierre ocurre durante la cuarta semana de gestación y sus defectos pueden resultar en anencefalia o encefalocele; y si se localizan en la columna vertebral, pueden provocar espina bífida. Se presenta en 1 de cada 10 000 nacidos vivos y solo un 15% son anteriores y de estos el más común es el nasofrontal por lo que su información es escasa. (1,2,4) El tamaño del encefalocele puede variar desde unos pocos centímetros hasta formar una gran masa conocida como "encefalocele gigante". Suelen contener tejido neural degenerado, meninges y una parte quística. La mayoría son congénitas, sólo algunos casos son secundarios a tumores, traumatismos y a lesiones iatrogénicas(2) La etiología es desconocida sin embargo se plantean algunas teorías asociadas a factores de riesgo como: hipertermia materna, uso de medicamentos en el embarazo, hipervitaminosis e hipovitaminosis.(4) El manejo es quirúrgico y el momento de la cirugía depende de varios factores. El diagnóstico se basa en la cuantificación de la alfa fetoproteína y la ecografía prenatal, lo que posibilita el screening de otras malformaciones congénitas.(3,8) El objetivo del tratamiento debe ser minimizar la morbimortalidad y las secuelas neurológicas a largo plazo asociadas a esta patología con es el caso del síndrome de bridas amnióticas(3) En su posquirúrgico se recomienda un buen control de la temperatura, una reposición adecuada de líquidos después de la ruptura del saco, disponibilidad de transfusión sanguínea y, solo si es necesario, una reconstrucción craneal compleja. (6) Entre las complicaciones observadas podemos mencionar la dehiscencia e infección de la herida, la hidrocefalia y la epilepsia estructural. (7) Existen nuevas técnicas como el abordaje endoscópico intracraneal para encefaloceles anteriores, reduciendo el riesgo de fístula de líquido ceforraquídeo.(8) El pronóstico varía según las características físicas del defecto tales como el tamaño, la localización y el tipo de tejido cerebral herniado y en dependencia de la severidad de las malformaciones asociadas.(10) Se presenta el caso clínico de un recién nacido masculino con encefalocele occipital que fue transferido desde una institución de menor complejidad hasta el Hospital Roberto Gilbert Elizalde en la ciudad de Guayaquil-Ecuador en donde se indica abordaje multidisciplinario con la intervención oportuno del servicio de Neurocirugía Pediátrica en conjunto con Genética y la unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.



Caso Clínico

Paciente masculino que nace por parto por cesárea a las 40 semanas de gestación valorado por capurro, con Apgar 5-7-7, con antropometría: peso 2910 gramos, talla 50 cm, perímetro cefálico: 34 cm. Naciendo hipotónico, con cianosis generalizada, iniciando reanimación básica no invasiva, debuta con dificultad respiratoria moderada, colocando soporte de oxígeno por cánula nasal, con evidencia de protrusión intracraneal, a través de defecto óseo del cráneo (encefalocele roto).

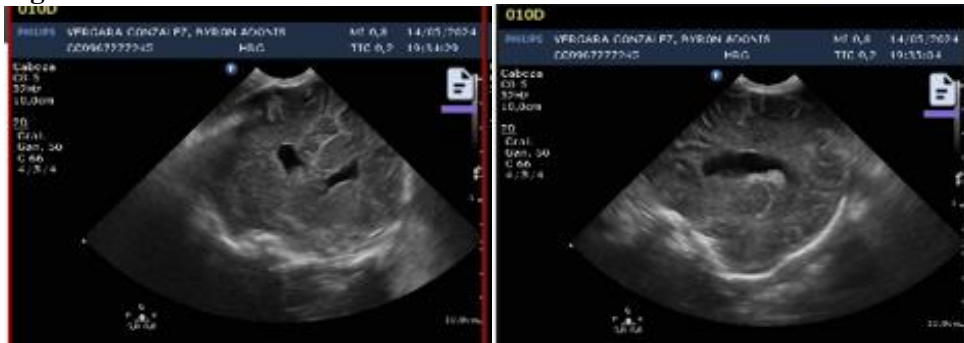
Es producto de madre de 27 años que se realiza sus controles prenatales en centro de salud en un cantón de la ciudad de Guayaquil donde diagnostican a través de dos ecografías de malformación en el sistema nervioso central tipo encefalocele y posteriormente es referido a hospital de segundo nivel donde reafirman en ecografía gestacional dicha malformación e interrumpe el embarazo y es trasladado a hospital de tercer nivel para valoración por Neurocirugía Pediátrica y resolución quirúrgica, a su llegada se evidencia a paciente bajo ventilación mecánica invasiva y se observa encefalocele occipital expuesto con protrusión de contenido intracraneal que mida 6,5 x 4,5 cm, además al examen físico presenta puente nasal ancho, cuello corto, hipertelorismo mamario, sindactalia en mano derecha e izquierda, pie derecho adactilia, pie izquierdo hipoplasia de uñas con dedos y polidactilia

Figura 1. Encefalocele Occipital



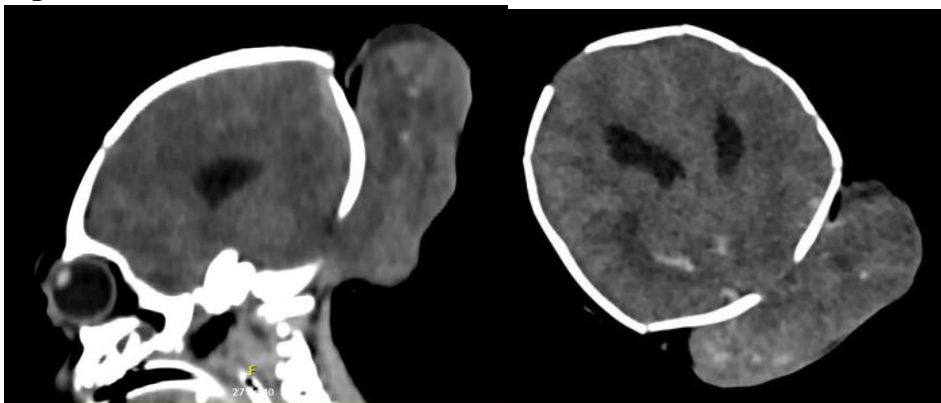
Durante su estancia cuenta con la valoración por el servicio de Neurocirugía Pediátrica quien indica realizar estudios donde imagen donde en ecografía transfontanelar se reporta agenesia del cuerpo calloso más encefalocele occipital

Figura 2



Tomografía de Cráneo donde se evidencia encefalocele occipital, hemorragia intraventricular grado IV y agenesia del cuerpo calloso.

Figura 3



A los 6 días de vida extrauterina es intervenido donde se realiza craneotomía para reparación de encefalocele mediante exposición de la duramadre, disección de la duramadre en forma concéntrica, exposición del tejido cerebral, coagulación y debridamiento, plastia de la duramadre y plastia de cuero cabelludo.

Es valorado por el servicio de Genética que refiere que paciente presenta fenotipo compatible con síndrome de bridas amnióticas el cual se caracteriza por anillos de constricción, pseudosindactilia, amputación y con menos frecuencia defectos craneofaciales, viscerales y torácicas debido al daño del corion-amnios, las bandas o hilos fibrosos ingresan al líquido amniótico envuelven partes del cuerpo y dificultan el crecimiento y la circulación sanguínea.

Paciente al día 10 de vida extrauterina en condiciones clínicas muy graves, comorbilidades neurológicas altas en base a encefalocele occipital, convulsiones y trastornos electrolíticos más síndrome malformativo compatible por clínica de bridas amnióticas acompañado de inestabilidad hemodinámica,

estado general arreactivo, edema generalizado, oliguria y requerimiento de aumento de parámetros ventilatorios, presenta parada cardiopulmonar, se inicia maniobras de reanimación básica y avanzada sin retorno a la circulación espontánea y paciente fallece.

DISCUSIÓN

El encefalocele se caracteriza por la salida de parte del encéfalo y las meninges a través de un defecto craneal; en el caso de las meninges, se llama meningocele craneal, mientras que si el ventrículo también protruye, se define como meningohidroencefalocele. ⁽²⁾ Es el defecto abierto del tubo neural que se presenta con menos frecuencia en la población neonatal. Se estima 1 de cada 2.000 a 6.000 nacidos vivos, pero su incidencia es variable según los diferentes estudios siendo al parecer más frecuente en Centroamérica (Mexico) según casos reportados. ^(1,2)

La clasificación de los encefaloceles incluye: occipital; frontal, que se subdivide en sincipital (nasofrontal, nasoetmoidal, naso-orbital) y basal (transetmoidal, esenoetmoidal, transesfenoidal y esfenomaxilar). La localización occipital pura es la más común, mientras que la localización parietal presenta un mejor pronóstico en comparación con las localizaciones occipital y occipito-cervical. Como en nuestro caso nos enfocamos en el encefalocele occipital coincidiendo con la literatura siendo el defecto más frecuente en este grupo, se presenta como una protuberancia de diversos tamaños sobre el hueso occipital en la línea media puede extenderse a través del foramen magnum, afectando el arco posterior del atlas. Es más común en mujeres que en hombres. ^(2,3) El defecto óseo se presenta en el setenta y cinco por ciento de los casos a este nivel. El contenido típico es líquido cefalorraquídeo, y puede presentarse como un simple quiste o con tejido nervioso en su interior ⁽⁴⁾ Los encefaloceles también se pueden clasificar según su ubicación en anteriores (sincipitales), parietales y occipitales. Los sincipitales se dividen en nasofrontal, nasoetmoidal o naso-orbital. Los occipitales se subdividen en supra e infratorculares. ^(6,7)

Actualmente, la etiología de esta condición sigue siendo un tema de debate, y se han planteado diversas teorías, como la hipertermia materna, el uso de ácido valproico, la hipervitaminosis A, la deficiencia de vitamina B12 y de ácido fólico. Un gen clave relacionado con el encefalocele occipital es el CEP290 (Proteína centrosomal 290). El encefalocele occipital suele estar asociado con trastornos neurológicos, aunque algunos bebés pueden no presentar síntomas durante el examen físico. ⁽⁴⁾



El diez por ciento de los defectos del tubo neural se deben a mutaciones genéticas y alteraciones cromosómicas, lo cual podría estar relacionado con la alta incidencia observada en niños con hermanos que presentan esta patología. Además, ciertos medicamentos consumidos durante el embarazo y otros factores de riesgo aumentan la probabilidad de desarrollar malformaciones congénitas.⁽⁵⁾

Para su diagnóstico los niveles de alfafetoproteína materna y la ecografía prenatal, permiten el diagnóstico intrauterino lo que aporta un tratamiento oportuno y posibilita el screening de otras malformaciones.⁽⁸⁾ La ecografía obstétrica es comúnmente usada para detectar prenatalmente el encefalocele y otras disrrafias, aunque tiene limitaciones para especificar las características del tejido cerebral y del líquido cefalorraquídeo. La resonancia magnética fetal es eficaz para caracterizar malformaciones congénitas y es el método de elección postnatal. Las secuencias en T1 y T2 muestran las características del tejido cerebral, el defecto craneal y la extensión del tejido herniado. También puede revelar otras anomalías craneales, como la malformación de Arnold Chiari o la agenesia del cuerpo calloso.⁽⁹⁾

El tratamiento es netamente de resolución quirúrgica, buscando reparar el defecto óseo, cerrar la duramadre, eliminar la piel sobrante y remover tejido neurológico no funcional. Puede realizarse de manera segura cuando se cumplen las condiciones técnicas adecuadas. El acto quirúrgico depende de varios factores, como el tamaño del encefalocele y su cobertura de piel.⁽⁶⁾ Si el saco está adecuadamente cubierto por piel, la cirugía puede posponerse. El objetivo es lograr un cierre hermético, funcional y estéticamente aceptable. Aunque generalmente se realiza una cirugía abierta, también puede emplearse un enfoque endoscópico intracraneal para encefaloceles anteriores, reduciendo el riesgo de fístula de líquido cefalorraquídeo o a la formación de pseudomeningocele. Realizar el tratamiento quirúrgico de forma temprana, antes de que se desarrolle una dismorfia craneofacial significativa, suele dar lugar a buenos resultados estéticos.⁽⁷⁾

La cirugía antenatal para defectos espinales inició en los años 90, y para 2003, se habían realizado correcciones de mielomeningocele, mejorando la sobrevida y reduciendo la morbilidad neurológica. Sin embargo, para las disrrafias craneales, no es un tratamiento estándar. En 2020, un estudio comparó resultados entre cirugías prenatales y postnatales de encefalocele, mostrando mejoría en desarrollo



neurocognitivo y reducción de microcefalia en el grupo prenatal, aunque con mayor riesgo de parto pretérmino. ^(10,11,12)

El pronóstico varía según el tamaño, la localización y el tipo de tejido cerebral herniado y en dependencia de la severidad de las malformaciones asociadas. Una pobre epidermalización y la presencia de tejido nervioso en la malformación son factores asociados a un mal pronóstico. ción de microcefalia en el grupo prenatal, aunque con mayor riesgo de parto pretérmino. ⁽¹⁰⁾ El encefalocele a menudo se asocia con otras anomalías, como hidrocefalia, microcefalia, y retraso psicomotor e intelectual, así como con el síndrome de Chiari tipo II y la enfermedad de Dandy-Walker. En este estudio, la localización más común del encefalocele es la región occipital, lo cual coincide con lo reportado en la literatura y se considera un factor que contribuye a la mortalidad y morbilidad. ^(14,15)

CONCLUSIONES

El encefalocele es un defecto del desarrollo del tubo neural muy infrecuente en la población pediátrica, cuyo diagnóstico se realiza en la etapa prenatal mediante los niveles de alfafetoproteína y rastreo ecográfico; sin embargo en el momento del parto su tratamiento es quirúrgico y su pronóstico varía considerando tamaño, localización, tejido herniado y otras anormalidades genéticas como es el caso de nuestro paciente que asociado al encefalocele presenta anomalías en el desarrollo de extremidades como parte del síndrome de bridas amnióticas. Es importante su diagnóstico oportuno para dar un seguimiento adecuado, en este contexto la gestión integral comienza con la concienciación de la población para fomentar consultas prenatales periódicas y tempranas donde se incluye los niveles séricos de biomarcadores (alfafetoproteínas) y la realización de ecografías prenatales con el objetivo de identificar alteraciones anatómicas y estar preparados en el momento de parto con el manejo subsecuente en área crítica. El pronóstico no suele ser muy alentador, porque la mayoría de los casos fallecen debido a complicaciones de otras malformaciones asociadas. Las recurrencias en futuras gestas son casi nulas. También se hace énfasis en el fortalecimiento de las estrategias de prevención mediante la suplementación de ácido fólico durante el período periconcepcional para evitar anomalías en la formación de estructuras dependientes del tubo neural; además su deficiencia durante el desarrollo embrionario se ha relacionado con labio hendido, cardiopatías, abortos espontáneos y niveles elevados de homocisteína, pudiendo ser la causa del desprendimiento prematuro de placenta y preeclampsia.



Dado que el tubo neural se cierra antes del día 28 de la gestación, cuando a veces aún no se ha detectado el embarazo, la administración de suplementos de ácido fólico después del primer mes de gestación; por ello, las pautas deben estar dirigidas a todas las mujeres en edad fértil. La ingesta correcta de ácido fólico durante el embarazo propicia un ambiente adecuado para la embriogénesis y placentación normal. No se han reportados efectos adversos por el consumo del ácido fólico, pero existen estudios descritos de que a dosis altas pueden ser riesgosas para la salud, por lo que se recomienda ser ingerido bajo estricta prescripción médica. Además, es fundamental reforzar nuestra plataforma técnica y adoptar un enfoque multidisciplinario para la corrección definitiva, ya que intervienen para varias especialidades en el manejo de dichos pacientes y las unidades hospitalarias de referencia nacional deben contar con los recursos necesarios e infraestructura adecuada para solucionar dichos defectos craneales.

Contribución de los autores

Se asumió un papel central en el desarrollo de este caso clínico, redactando el manuscrito, asegurando que se siguieran rigurosamente las pautas éticas y metodológicas

Declaración ética

La información de este caso clínico ha sido presentada de forma anónima y que resguarda la identidad y confidencialidad de la información.

Conflictos de intereses

Ninguno

Financiamiento

Los autores declaran no recibir un financiamiento específico para la realización del presente estudio

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Sorolla, P. J. P. (2010). Anomalías craneofaciales. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 21(1), 5–15. [https://doi.org/10.1016/s0716-8640\(10\)70500-9](https://doi.org/10.1016/s0716-8640(10)70500-9)
2. Mahapatra, A. (2011). Giant encephalocele: a study of 14 patients. *Pediatric Neurosurgery*, 47(6), 406–411. <https://doi.org/10.1159/000338895>
3. Jiménez Puñales, Sandi, Cairo Gonzales, Vivian de las Mercedes, & Milián Espinosa, Isdekys. (2021). Encefalocele occipital gigante sin complicaciones neonatales inmediatas. *Medicentro Electrónica*, 25(2), 339-344. Epub 01 de abril de 2021. Recuperado en 12 de enero de 2025, de



http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432021000200339&lng=es&tlng=es.

4. Monteith, S. J., Heppner, P. A., & Law, A. J. (2005). Encephalocoele – epidemiological variance in New Zealand. *Journal of Clinical Neuroscience*, 12(5), 557–558.
<https://doi.org/10.1016/j.jocn.2004.08.018>
5. Lizeth, V. V., Carlos, T. C. J., & Patricia, P. R. L. (2023). Encefalocele anterior, manejo de vía área difícil. Reporte caso. *South Florida Journal of Development*, 4(4), 1500–1508.
<https://doi.org/10.46932/sfjdv4n4-005>
6. Bot, G. M., Ismail, N. J., Mahmud, M. R., Hassan, I., Lasseini, A., Shilong, D. J., Obande, J. O., Usman, B., Houlihan, L. M., Preul, M. C., & Shehu, B. B. (2020). Giant encephalocele in Sokoto, Nigeria: A 5-Year Review of Operated Cases. *World Neurosurgery*, 139, 51–56.
<https://doi.org/10.1016/j.wneu.2020.03.061>
7. Bol, K. A., Collins, J. S., & Kirby, R. S. (2006). Survival of infants with neural tube defects in the presence of folic acid fortification. *PEDIATRICS*, 117(3), 803–813.
<https://doi.org/10.1542/peds.2005-1364>
8. Markovic I, Bosnjakovic P, Milenkovic Z. Occipital Encephalocele: Cause, Incidence, Neuroimaging and Surgical Management. *Curr Pediatr Rev*. 2020. doi:10.2174/157339631566619101816 1535.
9. Lee JA, Byun YJ, Nguyen SA, Schlosser RJ, Gudis DA. Endo-nasal endoscopic surgery for pediatric anterior cranial fossa encephaloceles: A systematic review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020;132:109919. doi:10.1016/j.ijporl.2020.109919.
10. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med*. 2011;364(11):993-1004. doi:10.1056/NEJMoa1014379. 14.
11. Cavaleiro S, Silva da Costa MD, Nicácio JM, et al. Fetal surgery for occipital encephalocele. *J Neurosurg Pediatr*. 2020;26(6):605-612. Published 2020 Sep 11. doi:10.3171/2020.3.PEDS19613.
12. Santiago-Sanabria, L., Morales-Martínez, O. G., Alonso-León, M.-C., Sanabria-Villegas, L. del C., Sánchez-Alquicira, B., & Ignacio-García, M. G. (2024). Defecto del tubo neural: encefalocele



- occipital. Reporte de caso. *Revista de la Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autonoma de Mexico*, 67(5), 29–36. <https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2024.67.5.03>
13. Fedoua, W., Zineb, S., Sanna, B., Mohammed, J., Amine, L., & Said, B. (2023). Occipital encephalocoele: Presentation of case. *International Journal of Surgery Case Reports*, 110(108642), 108642. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2023.108642>
14. Barzegar, H., Davoodi, M., & Pourarian, S. (2022). Giant Occipital Encephalocoele: A Case Report. En *Research Square*. <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-1132548/v1>
15. Dadmehr, M., Nejat, F., Khashab, M. E., Ansari, S., Baradaran, N., Ertiaei, A., & Bateni, F. (2009). Risk factors associated with occipital encephalocoele: a case-control study: Clinical article. *Journal of neurosurgery. Pediatrics*, 3(6), 534–537. <https://doi.org/10.3171/2009.2.peds08436>

