

Encefaloceles occipitales: serie de casos

Samuel Leonardo Martínez Pabón,¹ José Durán Picón,² Jhon Mario León,¹ María Valeria Lozano Callejas,¹ Estefanny Luquez Ramírez,¹ Deanny Anyeli Laguado García¹

1. Departamento de Medicina, Universidad de Pamplona, Cúcuta, Colombia

2. Unidad de Cuidado Intermedio Neonatal, Hospital Universitario "Erasmus Meoz", Cúcuta, Colombia

RESUMEN

Introducción: el encefalocele es una rara malformación congénita del tubo neural caracterizada por la protrusión de contenido intracraneal a través de un defecto óseo y dural en el cráneo. Esta malformación representa el 10-20% de todos los defectos del tubo neural con una incidencia de 1-4 por cada 10000 nacidos vivos.

Objetivos: presentar una serie de casos de encefaloceles occipitales en neonatos y describir las características clínicas, el tratamiento quirúrgico y los resultados postoperatorios.

Descripción del caso: se incluyeron tres neonatos diagnosticados con encefalocele occipital, confirmados mediante tomografía computada y resonancia magnética. La etiología fue predominantemente congénita, asociada con antecedentes maternos relevantes como embarazos de alto riesgo y enfermedades infecciosas.

Intervención: en todos los casos se realizó un abordaje quirúrgico temprano con resección del saco encefálico y reparación de la duramadre mediante técnicas de plástica dural y zetaplastia.

Conclusiones: la intervención temprana y el manejo multidisciplinario son esenciales para reducir complicaciones y mejorar el pronóstico neurológico en neonatos con encefalocele. La suplementación con ácido fólico en la etapa preconcepcional es una medida preventiva eficaz para disminuir la incidencia de defectos del tubo neural.

Palabras clave: Ácido fólico. Defectos del tubo neural. Encefalocele. Intervención médica temprana.

Occipital encephaloceles: case series

ABSTRACT

Background: encephalocele is a rare congenital neural tube defect characterized by the protrusion of intracranial content through a bony and dural defect in the skull. This malformation accounts for 10-20% of all neural tube defects, with an incidence of 1-4 per 10,000 live births.

Objectives: to present a case series of occipital encephalocele in neonates, describing clinical features, surgical treatment, and postoperative outcomes.

Case description: three neonatal patients with occipital encephalocele were included. Diagnosis was confirmed using computed tomography and magnetic resonance imaging. Etiology was predominantly congenital, associated with maternal risk factors such as high-risk pregnancies and infectious diseases.

Surgery: early surgical intervention was performed in all cases, including encephalic sac resection and dura mater repair using duroplasty and Z-plasty techniques.

Conclusions: early intervention and multidisciplinary management are critical to minimizing complications and improving neurological outcomes in neonates with encephalocele. Preconception folic acid supplementation is recommended as an effective preventive measure to reduce the incidence of neural tube defects.

Keywords: Early medical intervention. Encephalocele. Folic acid. Neural tube defects.

INTRODUCCIÓN

Dentro del grupo de alteraciones o defectos del cierre del tubo neural, el encefalocele es una malformación congénita caracterizada por la protrusión del contenido intracraneal (meninges, cerebro y/o ventrículos) debido a un defecto del cráneo y la duramadre. Si bien cuando la protrusión contiene meninges y líquido cefalorraquídeo se conoce como meningocele, es común llamar encefalocele

a todo defecto craneal independientemente del contenido en el saco.¹

Aunque su etiología es casi en su totalidad de origen congénito, existen algunos factores, tanto genéticos como ambientales involucrados en la aparición de esta patología, entre estos se encuentran las enfermedades del grupo TORCH, antecedente de embarazo con defecto del tubo neural y matrimonios consanguíneos;² representa el 10-20% de todos los defectos del tubo neural. La incidencia de encefaloceles congénitos se estima de 1-4 por cada 10000 nacidos vivos.¹

Es posible clasificarlos según la ubicación del defecto: sincipitales, que a su vez se subclasifican en nasofrontal, nasoetmoidal o nasoorbital; parietales y occipitales, que también se subdividen en supra e infratorculares. Además, según el tamaño, se considera encefalocele gigante cuando el volumen del contenido herniado supera el volumen craneal.^{1,2}

En cuanto al diagnóstico y tratamiento, la ecografía obstétrica es el método más utilizado para el diagnóstico prenatal del encefalocele y las demás disrafias. El

Samuel Leonardo Martínez Pabón

samuel.martinez2@unipamplona.edu.co

Recibido: 15/11/2024. Aceptado: 26/02/2025.

DOI: 10.59156/revista.v39i01.675

José Durán Picón: jose.duranjo@unipamplona.edu.co

Jhon Mario León: jhon.leon2@unipamplona.edu.co

María Valeria Lozano Callejas: maria.lozano3@unipamplona.edu.co

Estefanny Luquez Ramírez: estefanny.luquez@unipamplona.edu.co

Deanny Anyeli Laguado García: deanny.laguado@unipamplona.edu.co

Los autores no declaran conflicto de interés

Los autores no declaran financiamiento.

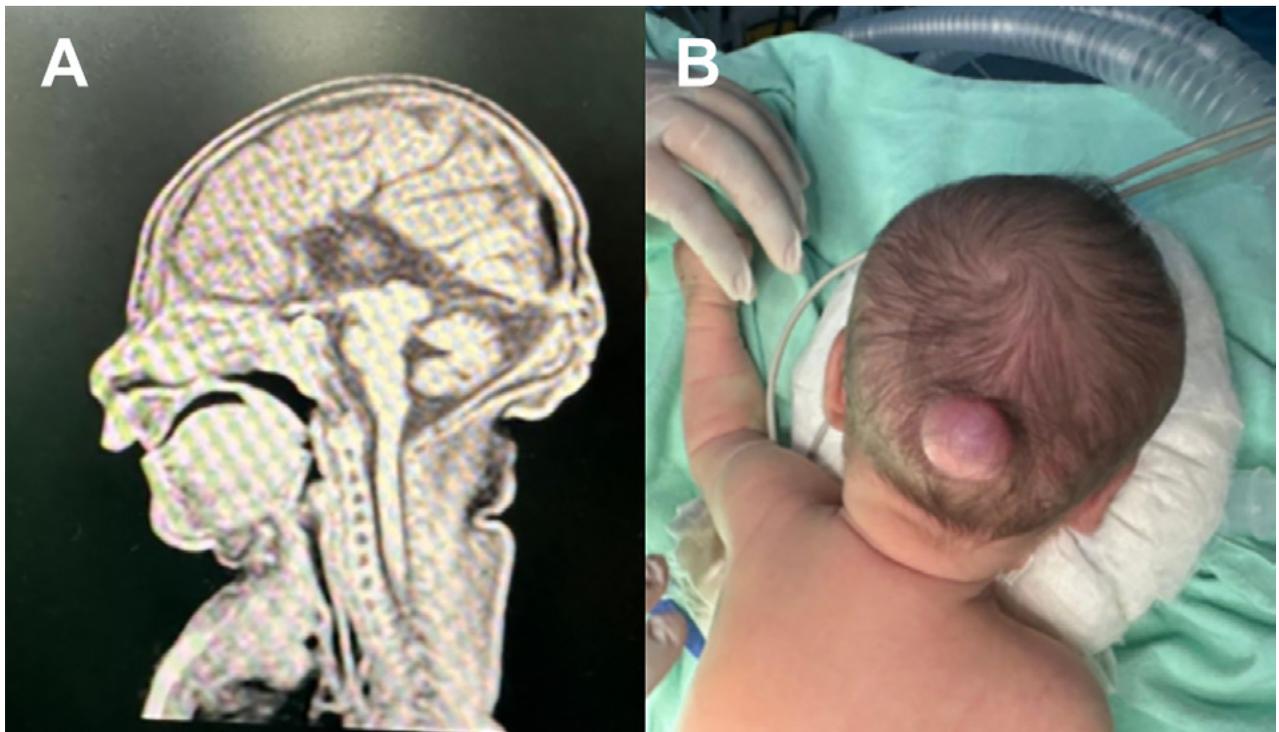


Figura 1. A) RM preoperatoria de encefalocele occipital. B) Encefalocele occipital.

tratamiento es quirúrgico y su objetivo es la reparación del defecto óseo, cierre hermético de la duramadre, eliminación de la piel sobrante y la remoción del tejido neurológico no funcional. El momento adecuado para la cirugía depende del lugar y circunstancia de nacimiento del paciente, del tamaño y localización de la malformación, si se encuentra o no cubierta de piel y de la presencia de complicaciones asociadas.³

Objetivos

Identificar los diferentes tipos de encefaloceles según su ubicación anatómica y contenido herniado, determinar las posibles causas y factores de riesgo asociados con su aparición, analizar las opciones de tratamiento implementadas y describir las técnicas quirúrgicas empleadas.

DESCRIPCIÓN DE CASOS

Caso 1

Paciente femenina, producto de segunda gestación, madre de 22 años con antecedente de cesárea hace 14 meses por gastrosquisis. Embarazo de alto riesgo debido a escasos controles prenatales y período intergenésico corto. Nació a las 36 semanas de gestación con un peso de 2435 gramos (adecuado para la edad gestacional). Al nacimiento se evidenció una pérdida de la continuidad ósea, manifestada por una lesión blanda de 1 cm por 1 cm que se abombaba con el llanto. En la resonancia magnética cerebral se observó un defecto occipital a nivel de estruc-

turas de tejido blando extracraneal, con fontanelas occipitales y posteriores permeables y abiertas. Se identificó salida de estructuras durales y parte del seno a través de este defecto, además de un aumento de la cisterna magna, sin alteraciones en el parénquima cerebral (Figura 1A).

Intervención

Con la paciente en decúbito prono, se realizó incisión en ojal alrededor del defecto (masa craneal occipital) tipo encefalocele (Figura 2B). Se disecó por planos hasta el hueso, identificando el tallo que se originaba en el tejido patológico y se prolongaba a través del defecto óseo hacia el interior del cráneo. Este tallo fue seccionado y se extirpó completamente el encefalocele. Durante el procedimiento, se evidenció un sangrado importante de la duramadre, que fue controlado mediante coagulación y colocación de cera de hueso. Se verificó la hemostasia y, para el cierre, se realizó una remodelación del colgajo mediante zetaplastia. El cierre por planos se dio sin complicaciones. En el postoperatorio, la paciente no presentó complicaciones.

Caso 2

Paciente femenina, producto de la primera gestación de una madre de 28 años, con un embarazo controlado. Nació a las 37 semanas de gestación con un peso de 2960 gramos –adecuado para la edad gestacional– por parto vaginal sin complicaciones y con una adecuada adaptación neonatal. Al momento del nacimiento, se observó una protuberancia en la región parietooccipital derecha

TABLA 1. RESUMEN DE CASOS

Caso	Sexo / Edad gestacional	Malformaciones asociadas	Procedimientos quirúrgicos adicionales	Complicaciones	Estado
1	Femenino / 36 semanas	Aumento de la cisterna magna	Ninguno	Ninguna	Viva
2	Femenino / 37 semanas	Ninguna	Ninguno	Dehiscencia de sutura e infección de la herida operatoria	Viva
3	Femenino / 40 semanas	Ninguna	Craneotomía para ruptura de senos de duramadre, derivación ventriculoperitoneal	Hidrocéfalo hipertenso obstructivo	Viva

del cráneo. Se solicitó una tomografía computada (TC) de cerebro simple que reveló una protrusión a nivel occipital, sin pérdida de continuidad de la estructura ósea.

Intervención

La paciente ingresó a cirugía a los 11 días de vida. Durante el procedimiento, se realizó una incisión en la base del “cele” hasta encontrar el orificio de entrada al cráneo. Se efectuó la resección del material epidérmico redundante, se ocluyó el seno venoso involucrado y se reseccionó el saco, enviando el material para estudio histopatológico. Se efectuó una plastia dural con galea y se suturó con Prolene 5-0. Dos días después de la cirugía, la paciente presentó dehiscencia de sutura e infección de la herida operatoria, lo que requirió un tratamiento antibiótico intravenoso durante 7 días. La evolución posterior fue favorable.

Caso 3

Paciente femenina, producto de la primera gestación de una madre de 23 años. La madre presentaba antígeno de hepatitis B positivo sin tratamiento conocido. La paciente nació por cesárea a las 40 semanas con un peso de 3000 gramos. Al nacer, se evidenció leve dificultad respiratoria y un encefalocele occipital (perímetro cefálico de 35 cm), por lo que fue evaluada por el servicio de neurocirugía. Posteriormente, una tomografía de control mostró hidrocefalia activa.

Intervención

En la primera intervención se realizó una incisión medial occipital sobre el encefalocele con disección subdérmica, disección de la lesión bordeando y preservando la duramadre y ligando el seno venoso medial. Se efectuó el cierre de la duramadre mediante rotación de un colgajo pediculado de periostio sobre el defecto, con cierre por planos. Sin embargo, siete días después, la paciente requirió una nueva cirugía por hidrocefalia obstructiva. En este procedimiento se hizo una craneotomía para la ruptura de los senos de la duramadre y una derivación ven-

triculooperitoneal. Se practicó una incisión abdominal en el hipocondrio derecho con disección hasta el peritoneo y se pasó un catéter peritoneal subcutáneo hasta la región frontal. Se realizó una incisión frontal derecha con ligadura de un vaso meníngeo, se introdujo el catéter ventricular y se obtuvo líquido cefalorraquídeo a muy alta presión. Finalmente, se conectaron los catéteres mediante un conector recto y se cerraron los planos después de abocar el catéter distal en la cavidad peritoneal, logrando una evolución clínica satisfactoria.

DISCUSIÓN

El encefalocele es un defecto congénito poco frecuente del tubo neural que se caracteriza por la protrusión del tejido cerebral y las meninges a través de anomalías en el cráneo. Esta condición representa un desafío clínico significativo, tanto en su diagnóstico como en su tratamiento debido a la gran variabilidad en su presentación y pronóstico. Los casos analizados en este estudio resaltan cómo la ubicación y las manifestaciones neurológicas asociadas subrayan la importancia de una intervención temprana para minimizar secuelas a largo plazo.

Diversos estudios han demostrado que la localización del encefalocele tiene un impacto significativo en el pronóstico. Jiménez y cols. destacan que los encefaloceles occipitales son una de las presentaciones más comunes, pueden tener desenlaces variables dependiendo del tamaño del defecto y de si las estructuras cerebrales funcionales están involucradas en el saco herniado.⁴ Por otro lado, los encefaloceles frontales suelen asociarse con mejores resultados neurológicos en comparación con los occipitales, los que presentan un mayor riesgo de complicaciones. Asimismo, Martins y cols. resaltan la localización como un factor clave en los pronósticos, y destacan la necesidad de intervenciones oportunas.⁵

El tratamiento generalmente incluye una intervención quirúrgica temprana con el objetivo de corregir el defec-

to y reducir las complicaciones a largo plazo. En esta serie de casos, las cirugías se realizaron exitosamente, sin complicaciones intraoperatorias, lo que coincide con otros estudios que sugieren que la actuación precoz disminuye el riesgo de infecciones y otros problemas postquirúrgicos.⁶ No obstante, las secuelas neurológicas siguen siendo una preocupación importante, lo que acentúa la necesidad de un seguimiento continuo para monitorear el desarrollo motor y cognitivo de los pacientes.

Un aspecto clave a considerar es el diagnóstico prenatal. Aunque el encefalocele puede ser identificado mediante ecografía fetal de alta resolución o resonancia magnética, en los casos analizados no se detectó antes del nacimiento, lo que retrasó ligeramente la planificación quirúrgica. La identificación prenatal es fundamental para coordinar un manejo multidisciplinario entre obstetras, neonatólogos y neurocirujanos, optimizando así los resultados perinatales.³

Este análisis destaca la importancia de una evaluación y tratamiento tempranos, así como de un enfoque multidisciplinario para garantizar un manejo integral y personalizado. Además, enfatiza la relevancia de las estrategias de prevención, como la suplementación con ácido fólico en mujeres embarazadas, la cual ha demostrado reducir la incidencia de defectos del tubo neural, incluyendo los encefaloceles (Tabla 1).⁶

CONCLUSIÓN

El encefalocele, como malformación congénita del tubo neural, representa un desafío clínico debido a sus posibles complicaciones en el desarrollo neurocognitivo de los pacientes. Los casos aquí descritos ponen el acento en la importancia de una intervención quirúrgica temprana y de un enfoque multidisciplinario en el manejo de neonatos con esta patología, con el fin de reducir complicaciones y optimizar el pronóstico a largo plazo. La detección

prenatal y la planificación de una estrategia de tratamiento integral son fundamentales para asegurar el mejor resultado posible. Además, la suplementación con ácido fólico en la etapa preconcepcional se consolida como una medida preventiva eficaz que debe ser promovida para disminuir la incidencia de defectos del tubo neural.

Agradecimientos

Daniel Eduardo Lemus Martínez, Jeris Tatiana Lozano Jaimes, Yennis María Maestre Alvarado, Víctor Enrique Antolínez Ayala.

Contribuciones de autoría

Conceptualización: Samuel Leonardo Martínez Pabón. José Durán Picón. Curación de datos: Samuel Leonardo Martínez Pabón. José Durán Picón. Análisis formal: María Valeria Lozano Callejas. Jhon Mario León. Adquisición de fondos: esta investigación no requirió fondos. Investigación: María Valeria Lozano Callejas. Jhon Mario León. Metodología: Estefanny Luquez Ramírez. Deiny Anyeli Laguado García. Administración del proyecto: Estefanny Luquez Ramírez. Deiny Anyeli Laguado García. Recursos: Samuel Leonardo Martínez Pabón. Deiny Anyeli Laguado García. Software: Samuel Leonardo Martínez Pabón. Deiny Anyeli Laguado García. Supervisión: José Durán Picón. Validación: Samuel Leonardo Martínez Pabón. José Durán Picón. Visualización: María Valeria Lozano Callejas. Jhon Mario León. Redacción - borrador original: Estefanny Luquez Ramírez. Deiny Anyeli Laguado García. Redacción - revisión y edición: Samuel Leonardo Martínez Pabón. José Durán Picón.

Este es un artículo de acceso abierto bajo la licencia CC BY-NC <https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

BIBLIOGRAFÍA

1. Matos A, De Jesús O. Encefalocele. NCBI Bookshelf. StatPearls. *Treasure Island*. 2023 ene;18: 38. Disponible en:<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books//NBK562>
2. Markovic I, Bosnjakovic P, Milenkovic Z. Occipital encefalocele: cause, incidence, neuroimaging and surgical management. *Curr Pediatr Rev*, 2020; 16(3): 200-5. Doi: 10.2174/1573396315666191018161535.
3. González Torrealba G, Varela Hernández A, Lamus Aponte L, Herrera Astudillo P, Orellana Cortés F, Martínez Terreu C, Muñoz Gajardo R, Torres Aravena R. Encefalocele: presentación de casos y revisión de la literatura. *Rev Chil Neurocir*, 2023; 49(3): 143-51.
4. Sandi Jiménez Puñales N, Cairo Gonzales V, Milián Espinosa I. Encefalocele occipital gigante sin complicaciones neonatales inmediatas. *Medicentro Electrón*, 2021; 25(2): 339-44.
5. Martins S, Albuquerque M, Miguens J, Costa J, Melo A. Encefalocele occipital: a ciência e a ética. *Acta Pediátrica Portuguesa*, 2009; 40: 72-6.
6. González González AI, García Carballo MM. Ácido fólico y defectos del tubo neural en Atención Primaria. *Medifam*, 2003; 13(4): 305-10.

COMENTARIO

El presente artículo ofrece una visión detallada sobre la presentación clínica, tratamiento quirúrgico y evolución postoperatoria de esta malformación congénita. Se destaca la importancia de la intervención quirúrgica temprana y del enfoque multidisciplinario para optimizar los resultados en neonatos afectados. Sin embargo, estudios recientes han ampliado el conocimiento sobre esta patología, especialmente en lo que respecta al diagnóstico prenatal, la predicción del pronóstico y la exploración de nuevas opciones terapéuticas.

Diferenciación de gravedad en los encefaloceles occipitales

Un aspecto fundamental en el manejo de los encefaloceles es reconocer que existen diferentes grados de severidad según la cantidad de tejido cerebral herniado. En la serie de casos presentada en el artículo, la imagen mostrada ilustra un encefalocele con mínima herniación de tejido cerebral, lo que en algunos casos podría corresponder a un encefalocele atrésico. Este tipo de encefalocele es de mejor pronóstico neurológico y rara vez se asocia con hidrocefalia, a diferencia de los encefaloceles más extensos en los que se hernian estructuras cerebrales funcionales o el tronco encefálico.

Desde el punto de vista quirúrgico, una evaluación detallada de la relación del defecto con los senos venosos es crucial antes del cierre quirúrgico. La proximidad del encefalocele con el seno sagital superior, seno transversal o seno recto puede aumentar el riesgo de sangrado significativo durante la cirugía. Se recomienda la realización de estudios de angiografía por resonancia magnética especialmente en casos con grandes defectos óseos, para evitar lesiones inadvertidas de estructuras vasculares esenciales.

Este análisis preoperatorio es clave para optimizar la planificación quirúrgica, minimizar riesgos intraoperatorios y reducir complicaciones postoperatorias, lo que impacta directamente en la evolución neurológica del paciente.

Intervención prenatal y reparación fetal

En los últimos años, se ha explorado la posibilidad de la reparación intrauterina de encefaloceles occipitales como una opción terapéutica en casos seleccionados. Un estudio de Cavalheiro *et al.*¹ indicó que la intervención fetal puede detener la progresión de la herniación del saco encefálico y revertir la microcefalia, mejorando potencialmente el desarrollo neurocognitivo a largo plazo. Aunque esta estrategia aún está en fase experimental y su aplicación es limitada a centros altamente especializados, representa una línea de investigación prometedora para mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Predicción del pronóstico mediante imágenes

Dado que los encefaloceles occipitales presentan una heterogeneidad morfológica significativa, intentar predecir su evolución a partir de hallazgos por imágenes es un objetivo clave. Un estudio reciente de Gaulden *et al.*² analizó la relación entre parámetros radiológicos fetales y los desenlaces clínicos en estos pacientes. Los autores concluyeron que las puntuaciones de imagen más altas y el mayor grado de encefalocele se asociaron con un mayor riesgo de mortalidad y con retrasos verbales y motores. Además, identificaron que ciertos hallazgos, como la participación del cerebelo, los lóbulos occipitales y la microcefalia, desempeñan un papel importante en el pronóstico. Estos datos pueden ser de gran utilidad para aconsejar a los padres sobre el curso postnatal de los pacientes con encefalocele occipital.

En el Hospital Garrahan, la evaluación prenatal por resonancia magnética de estos casos ha permitido realizar un abordaje más preciso, buscando correlacionar los hallazgos por imágenes con la evolución clínica postnatal. La utilización de puntuaciones basadas en neuroimagen podría convertirse en una herramienta estandarizada para predecir complicaciones, pronóstico neurológico y optimizar la toma de decisiones terapéuticas. Además, esta aproximación y el abordaje multidisciplinario de neonatólogos, obstetras, fetólogos y neurocirujanos es clave para preparar a la familia y proporcionar asesoramiento sobre la interrupción del embarazo en casos con un pronóstico severo y malformaciones asociadas.

Agradezco y felicito a los autores por compartir su experiencia con la comunidad científica.

Romina Argañaraz
Servicio de Neurocirugía, Hospital de Pediatría
"Prof. Dr. Juan P. Garrahan", CABA, Argentina

BIBLIOGRAFÍA

1. Cavalheiro S, *et al.* Fetal surgery for occipital encephalocele. *J Neurosurg Pediatr*, 2020; 26(6): 605-12. Doi: 10.3171/2020.3.PEDS19613.
2. Gaulden AL, *et al.* Imaging-based prediction parameters of perinatal morbidity and mortality for fetal occipital cephaloceles. *Prenat Diagn*, 2024; 44(11): 1327-34. Doi: 10.1002/pd.6660.