



ENCEFALOCELE FRONTAL. DIAGNÓSTICO EN PRIMER TRIMESTRE

Corbalán Biyang, Shiana; Escudero Borrego, Isabel; García Cegarra, Paloma M^a; García Soria, Vanesa; García Teruel, María Paz; Garre Alcázar, Carmen, Gómez Leal, Paloma; Hernández Ros, María Inés.

Introducción: El encefalocele es un defecto congénito mayor que se caracteriza por la herniación del tejido nervioso y las meninges a través de un defecto de la bóveda craneal. Esto se debe a alteraciones del cierre del tubo neural ocurridas en la cuarta semana de gestación. Los defectos del tubo neural se clasifican en dos grupos: los que afectan las estructuras craneales, como anencefalia y encefalocele, y el segundo grupo los que involucran estructuras espinales, como la espina bífida, meningocele, mielomeningocele y craneoraquisquisis. EL defecto del encefalocele puede estar cubierto por piel o solamente cubierto por una delgada capa de epitelio (defecto abierto). Aproximadamente el 75 % de los casos de encefalocele se localizan en la región occipital, con una incidencia de un caso por cada 5000 a 10000 nacidos vivos. Los encefaloceles se producen como malformaciones aisladas. Pero existe un pequeño porcentaje asociado a síndromes cromosómicos como la trisomía 13, 18 y 20, delección 13q, q21, q24, monosomía x, duplicación q21 y de otros síndromes como la displasia craneotelencefálica¹, síndrome de Meckel- Gruber, Walker-Warburg, embriopatía por warfarina, displasia frontonasal, deformaciones de la bóveda craneana, ausencia o hipoplasia de la hoz del cerebro y aplasia del vermis del cerebelo entre otras.

Conclusión: Los defectos del tubo neural pueden diagnosticarse en la ecografía del 1er trimestre, observando como en este caso, el defecto en la osificación del cráneo. Se les debe ofrecer a las pacientes estudio genético. En este caso, como único factor de riesgo estaba la no ingesta de ácido fólico. El pronóstico postnatal depende de la presencia o ausencia de masa encefálica dentro del saco herniario así como de malformaciones asociadas.

Caso clínico: Mujer de 39 años. Gestación espontánea. G4P2A1. Sin antecedentes de interés. No había iniciado ingesta de ácido fólico (gestación no programada). Acude para realizarse ecografía del primer trimestre. Gestación de 13+5sg según amenorrea.

Se objetiva durante exploración CRL menor que amenorrea (12+5sg), hueso nasal hipoplásico, TN 1.8 y profusión de contenido nervioso (meninges, con plexos conoideos intracraneales) extracraneal a través de foramen frontal. Regurgitación Tricuspidéa y Ductus venoso reverso, con CIV perimembranosa.

Se ofrece a la paciente prueba invasiva para estudio genético, pero ésta revoca consentimiento y solicita ILE y ligadura tubárica posterior



Defecto frontal con herniación de las meninges en gestación de 12+5sg

- Bibliografía:** 1. Frontonasal encephalocele: report of a case with prenatal diagnosis. Rev Cubana Obstet Ginecol vol.42 no.1 Ciudad de laHabana ene.-mar. 2016
2. Posterior Encephalocele. Am J Obstet Gynecol. 2020 Dec;223(6):B9-B12