

ARTICULOS DE INTERES

MALFORMACIONES ENCEFALICAS

Dra. Milenka Gabriela Quenta Huayhua.¹

RESUMEN

Los trastornos encefálicos son malformaciones congénitas del sistema nervioso causados generalmente por infecciones virales, mutaciones cromosómicas, trastornos de la migración neuronal, escaso suministro de sangre al cerebro del feto, exposición a la radiación, sustancias tóxicas y administración de medicamentos teratógenos durante la gestación.

Estas malformaciones pueden ser diagnosticadas en la etapa prenatal mediante la ultrasonografía, en los primeros meses del embarazo, mientras que la tomografía computarizada y la resonancia magnética aportan información en los recién nacidos y/o niños que porten estos cuadros.

El cuadro clínico es característico en cada entidad, por lo que los hallazgos iniciales al momento del nacimiento pueden aportar datos valiosos para la conducta futura.

Los nacidos con estos trastornos pueden ser sometidos a diversas cirugías, medicamentos y/o terapias físicas, no obstante la expectativa de vida, no va más allá de los 5 meses, puesto que la mayoría muere dependiendo del grado de lesión encefálica que exista. En caso de sobrevivir, las malformaciones faciales y craneales, pueden limitar su

inserción social y laboral de forma permanente.

PALABRAS CLAVES

Holoprosencefalia. Lisencefalia. Iniencefalia. Porencefalia. Colpocefalia. Hidranencefalia

ABSTRACT

Cephalic disorders are congenital malformations of the nervous system usually caused by viral infections, chromosomal mutations, neuronal migration disorders, poor blood supply to the brain of the fetus, radiation exposure, toxic substances and administration of teratogenic drugs during the gestation.

These malformations can be diagnosed prenatally by ultrasonography in the first months of pregnancy, whereas CT and MRI provide information on infants and / or children who carry these boxes.

The clinical picture is characteristic in each state, so that the initial findings at birth can provide valuable data for future conduct.

Those born with these disorders may undergo several surgeries, medications and / or physical therapy, however life expectancy is not going beyond 5 months, since most die depending on the degree of head injury there. In case of survival, facial and cranial malformations, may limit their social and employment permanently.

¹ Cirujano Odontólogo. UMSA

KEYWORDS

Holoprosencephaly. Lissencephaly.
Iniencephaly. Porencefalia. Colpocefalia.
Hydranencephaly.

INTRODUCCION

Se define como trastornos encefálicos a la presencia de anomalías o defectos, que ocurren en las primeras etapas del desarrollo del sistema nervioso fetal.

En el ser humano, el sistema nervioso inicia su desarrollo a partir de una capa pequeña de células, que se encuentran en la superficie del embrión, siendo estas las responsables de la formación del tubo neural, que no es más que una envoltura estrecha que se cierra entre la tercera y cuarta semana del embarazo, para formar el cerebro y la médula espinal del feto.

Los trastornos encefálicos por lo general, son de origen congénito, sin embargo, diversos factores como ser condiciones hereditarias, trastornos en la migración neuronal, infecciones, administración de medicamentos durante el embarazo, exposición a la radiación y el consumo de sustancias tóxicas, intervienen en su presentación.

Las malformaciones del sistema nervioso a ser descritas son: holoprosencefalia, lissencefalia, porencefalia, iniencefalia, hidranencefalia y colpocefalia.¹⁻⁵

HOLOPROSENCEFALIA

Es una malformación del cerebro anterior (prosencéfalo) del embrión, caracterizado por una separación incompleta del lóbulo frontal entre la 5ta y 6ta semana de gestación, que formará los hemisferios cerebrales derecho e

izquierdo, alterando la forma de la cara y de la estructura y funcionamiento cerebral del área en mención.

No se ha identificado una etiología exacta que origine la holoprosencefalia, pero se conoce que puede deberse a la presencia de anomalías cromosómicas, como las mutaciones del gen Sonic hedgehog del cromosoma 7q, mencionándose que existe la posibilidad de una asociación con la diabetes materna, el consumo de alcohol, la infección por citomegalovirus y la rubéola.

Más del 90% de los pacientes afectados con holoprosencefalia presentan malformaciones faciales, como ser: hipertelorismo, nariz plana, fosa nasal única, labio leporino, retardo mental y convulsiones, así como polidactilia, sindactilia, hidrocefalia, anencefalia, hernia umbilical, múltiples, malformaciones musculo esqueléticas, genitourinarias y cardiovasculares.

El diagnóstico prenatal en las formas más graves, puede confirmarse mediante la ecografía, después de la décima semana de gestación.

La holoprosencefalia se clasifica en tres variedades: alobar, semilobar y lobar, lo cual depende del grado de división prosencefalica que presente.

a) Holoprosencefalia alobar:

Considerada como la variedad más severa, se caracteriza por que existe un solo lóbulo cerebral frontal, un ventrículo único, defectos severos en los núcleos hipotalámicos indiferenciados, displasia cerebral, anomalías de las circunvoluciones, sinaptogénesis defectuosas, trastornos vasculares con focos necróticos y gliales. Al no lograr su división frontal, el cerebro, se asocia a anomalías faciales

severas, como la ciclopia, cebocefalia, incisivo central único, paladar hendido, labio leporino medial y agenesia premaxilar.

- b) Holoprosencefalia semilobar:** En la que los hemisferios del cerebro, presentan una leve tendencia a separarse, encontrándose parcialmente divididos por una fisura en la parte posterior, de manera que los lóbulos occipitales y cuernos ventriculares aparentan una configuración normal. Es así que el defecto se encuentra en la porción anterior, con la existencia de un ventrículo único, tálamo fusionado, ausencia de cuerpo calloso y de septum pellucidum.

El paciente se caracteriza por presentar coloboma, microftalmia, labio leporino medial, retardo mental, nariz chata y ausencia de septum nasal.

- c) Holoprosencefalia lobar:** Se hallan los dos hemisferios cerebrales bien formados, existe una evidencia considerable de separación, pero ocasionalmente presentan alteraciones del córtex en la línea media, septum pellucidum ausente o displásico y anomalías del cuerpo calloso.

En casos excepcionales, el cerebro del recién nacido con holoprosencefalia lobar puede ser normal. Las manifestaciones clínicas son más leves.

También se menciona un cuarto tipo de holoprosencefalia, donde, la fusión interhemisférica media implica la existencia de una zona de comunicación entre los lóbulos frontales y parietales posteriores.

Los lactantes afectados por esta patología, tienen una elevada frecuencia de mortalidad, pero algunos niños viven durante años presentando retraso mental.¹⁻³⁻⁶⁻⁷

LISENCEFALIA

La lisencefalia es un raro trastorno caracterizado por la disminución excesiva de las circunvoluciones cerebrales, llegando en los casos más severos, a su ausencia total, dejando un encéfalo de superficie lisa.

El trastorno no tiene un solo factor etiológico, expresándose que probablemente se debe a una migración deficiente de los neuroblastos durante la vida embrionaria precoz, generalmente se asocia al aumento de tamaño de los ventrículos laterales y a heterotopias en la sustancia blanca. De igual manera se plantean causas como: infecciones virales intrauterinas, suministro escaso de sangre al cerebro del feto en etapas iniciales del embarazo, así como los trastornos genéticos relacionados al cromosoma X y 17. Este cuadro puede originarse como un hallazgo aislado, o asociarse con el síndrome de Walker Warbug y síndrome de Miller- Dieker (SMD).

Clínicamente estos lactantes presentan fallo de medro, microcefalia, un aspecto facial inusual, anomalías oculares, hipoplasia del nervio óptico, microftalmia, marcado retraso del desarrollo, dificultad para deglutir, espasmos musculares, convulsiones, así como anomalías en los dedos de las manos y los pies.

La lisencefalia se puede diagnosticar durante o después del nacimiento, mediante el control por ultrasonido, tomografía axial computarizada (TAC) o resonancia magnética nuclear (RMN).

El pronóstico varía dependiendo del grado de malformación del cerebro ya que muchos no muestran ningún desarrollo de la patología más allá de los 5 meses y mueren antes de los 2 años de edad, debido a problemas respiratorios.¹⁻⁵

PORENCEFALIAS

Considerado un trastorno poco frecuente del sistema nervioso que consiste en la presencia de quistes o cavidades en el cerebro y defectos locales de la corteza cerebral, que originan una depresión en forma de embudo abierto sobre la superficie cerebral, la que generalmente se localiza en la región de la Cisura de Silvio.

Esta cavidad porencefálica se halla cubierta por la piamadre comunicando ampliamente con el sistema ventricular y con el espacio subaracnoideo.

La etiología de esta malformación es desconocida, aunque las anomalías del desarrollo, debido a alteraciones de la migración celular como también las lesiones adquiridas, podrían contribuir en su origen. Este cuadro se asocia con frecuencia a otras malformaciones cerebrales, patrones anómalos de las circunvoluciones adyacentes y encefalocele.

Los lactantes afectados, tienden a presentar muchos problemas que incluyen retraso mental, hemiparestesia tetraparesia espástica, atrofia óptica, convulsiones, hipotonía, macro o micro cefalia, así como disfasia, epilepsia, hidrocefalia, contracciones espásticas y retraso mental.

El tratamiento involucra terapia física, y la administración de medicamentos para los trastornos convulsivos y su pronóstico varía según la localización y el grado de la lesión de la patología.

Muchos pacientes solo desarrollan problemas neurológicos, y poseen una inteligencia normal, sin embargo otros pueden quedar impedidos o mueren antes de llegar a la segunda década de vida.¹⁻³

HIDRANENCEFALIA

Cuadro nosológico donde hay ausencia de los hemisferios cerebrales, o estos se hallan representados por sacos membranosos con restos de la corteza frontal, temporal u occipital dispersos sobre la membrana.

No se conoce la etiología de la hidranencefalia, sin embargo las infecciones, trastornos traumáticos en el embarazo y la oclusión bilateral de las arterias carótidas internas durante el desarrollo fetal precoz, podría influir en la presentación de esta malformación.

El tamaño de la cabeza del recién nacido, los reflejos de succión, deglución, así como llorar, el movimiento de brazos y piernas pueden parecer normales, pero unas semanas después, el niño comienza a sentirse irritable presentando aumento en la tonicidad muscular. Meses después podría presentar convulsiones, hidrocefalia, problemas visuales, ausencia de crecimiento, sordera, ceguera, cuadriparesia espástica y déficit intelectual.

El diagnóstico puede ser retrasado, debido al comportamiento normal del recién nacido, y su confirmación se hará con la prueba de la transiluminación, evidenciándose la presencia de sacos de iluminación.

El tratamiento de la hidranencefalia es sintomático y de apoyo ya que la expectativa de vida para los nacidos con esta patología es baja.¹⁻³⁻⁵

COLPOCEFALIA

Es un trastorno caracterizado por el crecimiento anormal de los surcos occipitales, de la porción posterior de los ventrículos laterales del cerebro.

Esta patología se presenta cuando existe una falta de espesamiento de la materia blanca del cerebro posterior, la cual se halla poco mielinizada. Sin embargo, esta no es la única causa, ya que puede ser originada por trastornos genéticos, trastornos de la migración neuronal durante el desarrollo del cerebro, exposición a la radiación, consumo de sustancias tóxicas, infecciones, alteración del desarrollo en niños prematuros y por suministro de medicamentos.

El cuadro clínico se caracteriza por microcefalia, parálisis cerebral, retraso mental de moderado a severo, hipoplasia cerebelosa, meningoencefalocele, anomalías motrices, espasmos musculares, defectos visuales por hipoplasia del nervio óptico y convulsiones.

El tratamiento dependerá del grado de disfunción, y de los síntomas que presente. Con el fin de mejorar la función motora y prevenir las contracturas los pacientes son sometidos a cirugías de articulaciones, terapia física y administración de medicamentos anticonvulsivos.

El uso de células madre, para el tratamiento de la colpocefalia es una realidad, utilizándose células oligodendrogliales que incrementaran la formación de mielina previniendo la parálisis cerebral.

El pronóstico para los nacidos con colpocefalia, depende de la condición que presente el desarrollo anormal del cerebro.¹⁻³

INIENCEFALIA

Se denomina así a la herniación de la masa cerebral y las meninges a través de un defecto de fusión de las vértebras cervicales y dorsales de la columna vertebral, caracterizándose por presentar un defecto en la porción escamosa del occipital, lo cual produce un ensanchamiento del foramen magnum.

Las vértebras cervicales se hallan alteradas, existiendo una retroflexión extrema de la cabeza fetal, tan severa que el rostro mira hacia arriba, la piel de la cara se encuentra unida a la piel del tórax, al igual que la piel cabelluda, existiendo continuidad de los tejidos blandos subyacentes y ausencia de cuello.

La iniencefalia puede ser de dos tipos:

- a) Abierta que presenta encefalocele.
- b) Cerrada, no existe malformación del occipital y el cerebro está presente.

La causa de esta anomalía es considerada aún desconocida, sin embargo existen muchos factores que influyen en la etiología, como la relación de consanguinidad entre los padres, sífilis materna, ingestión de tetraciclinas y sedantes por la madre.

El diagnóstico de la iniencefalia, se puede realizar, en la etapa prenatal mediante ecografía, donde se observarán: la flexión dorsal de la cabeza, anomalías vertebrales y el polihidramnios.

Esta patología se asocia a otras malformaciones, como anencefalia, cefalocele, hidrocefalia, polimicrogiria, microcefalia, y quistes en el cerebelo.

El pronóstico para los recién nacidos que presenten esta patología es malo,

pues si llegaran a nacer vivos, solo tienen unas horas de vida.

Es considerada como una anomalía congénita poco frecuente, presente predominantemente en el sexo femenino.⁸⁻⁹

BIBLIOGRAFIA

1. Berhman R., Kliegman R.M., Jenson H.B., y col. Nelson Tratado de Pediatría. 18^{va}. Edición. Editorial Elsevier. Barcelona España. 2009: 2448-2454.
2. Meneghello J., E. Paris., I. Sánchez. y col. Pediatría. 5^{ta} Edición. Editorial Panamericana. Buenos Aires Argentina. 1997: 2129-2137.
3. Braunwald E., A. Fauci., S. Hauser y col. Principios de Medicina Interna. Volumen II. 15^{ta} Edición. Editorial McGraw-Hill México. 2002: 2548
4. Robbins y Cotran. Patología estructural y Funcional. 8^{va} Edición. Editorial Elsevier. Barcelona España. 2010: 1281-1285.
5. A. Pons., A. Ley., S. Montserrat., R. Sales y col. Enfermedades del sistema nervioso. 3^{ra} Edición. Editorial Salvat. Barcelona Madrid. 1965. 478-479.
6. Pachajoa H., Saldarriaga W., Isaza C. Presentación de dos casos con holoprosencefalia alobar. Colomb Med-2010: 41(4):367-372 URL disponible en: <http://www.bioline.org.br/abstract?id=rc10052&lang=es> Accedido en fecha 12 de mayo del 2014.
7. Barriga J., Murillo C., Agreda J., Lenis E., Holoprosencefalia a propósito de dos casos. URL disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1024-06752004000100008&script=sci_arttext. Accedido en fecha 12 de mayo del 2014.
8. Juárez A., Duran M., Piña O., Islas L, Iniencefalia Reporte de un caso. URL disponible en: <http://zl.elsevier.es/es/revista/clinica-e-investigacion-ginecologia-obstetricia-7/iniencefalia-13090044-originales-2006>. Accedido en fecha 11 de mayo del 2014.
9. Saldarriaga W., Ruiz F., Isaza C. Iniencefalia Primer caso reportado en Colombia y Revisión de la Literatura. URL disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=es&nrm=S0034-74342011000400009&lng=es&nrm=iso. Accedido en fecha 11 de mayo del 2014.