

Manejo de una patología excepcional: Encefalocele

Ana Lorenzo Amat. R4 Pediatría HGUA

Tutora Neonatos: Lucía Sanguino

Colaboradoras UHD Ped: Lucía Ortiz y Laura Rubio

2 de noviembre 2016

Indice

- Caso clínico
- Encefalocele
- Otras defectos del tubo neural
- Caso clínico: Enfoque paliativo global
- Conclusiones

Caso clínico

RNT (38+6sg), AEG (2915g) ingresa por encefalocele

- **Antecedentes :**

- Embarazo controlado. Eco semana 12, detectan encefalocele occipital → Biopsia vellosidades coriales → Cariotipo 46XY y Array normales
- Eco semana 20, confirma encefalocele, sin otras malformaciones
- Rechazan ILE
- Serología inmune a rubeola, resto negativo
- EBG negativo
- Cesárea programada

Caso clínico

- **Antecedentes familiares:**

- Madre 29 años, G6A4V2

- 3 ILE, fetos XY con diagnósticos de acráneo/encefalocele (años 2007 y 2014)

- 1 aborto diferido feto 46XX normal (2014)

- 2 hijas vivas sanas (2008 y 2010)

- No otros antecedentes familiares de interés

Caso clínico

Nace varón con llanto espontáneo y FC > 100lpm



Caso clínico



Caso clínico



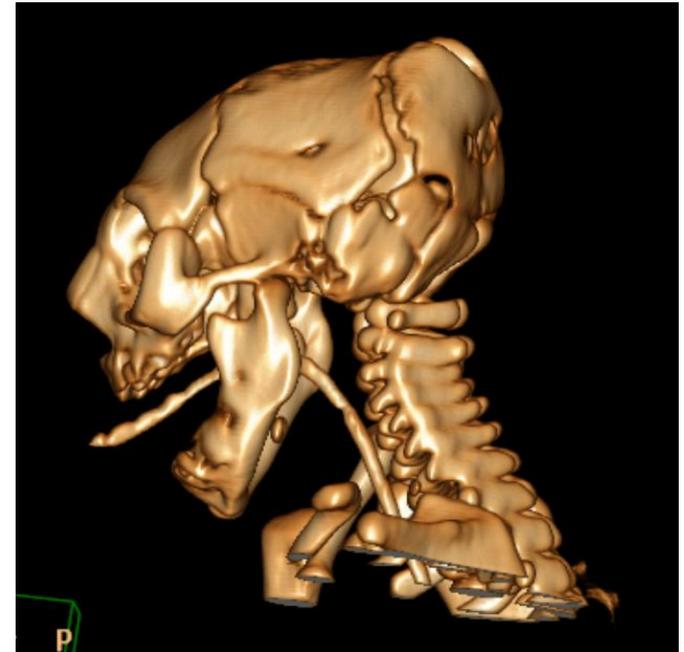
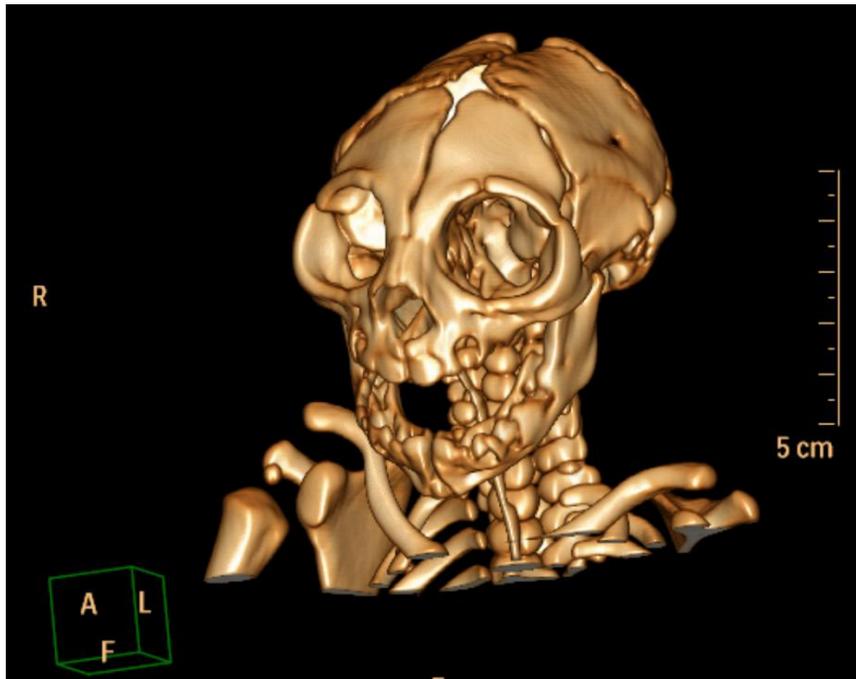
Caso clínico

- **Exploración neurológica:** apertura ocular espontánea, pupilas medias sin respuesta fotomotora evidente. Postura en semiflexión extremidades, hipotonía axial con hipertonía de miembros e hiperexcitabilidad . Prensión palmoplantar presente, succión débil mordiente
- Al ingreso, dieta absoluta con fluidoterapia. Inicia nutrición enteral por sonda a las 24hdv, succión dificultosa. No tratamiento

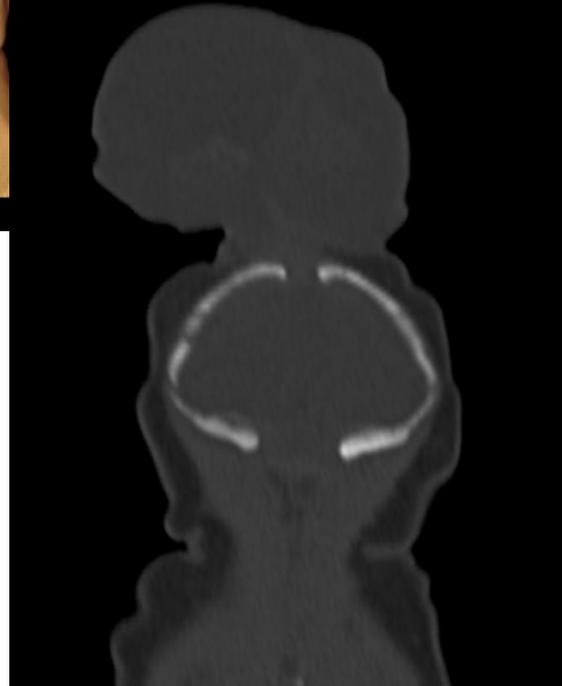
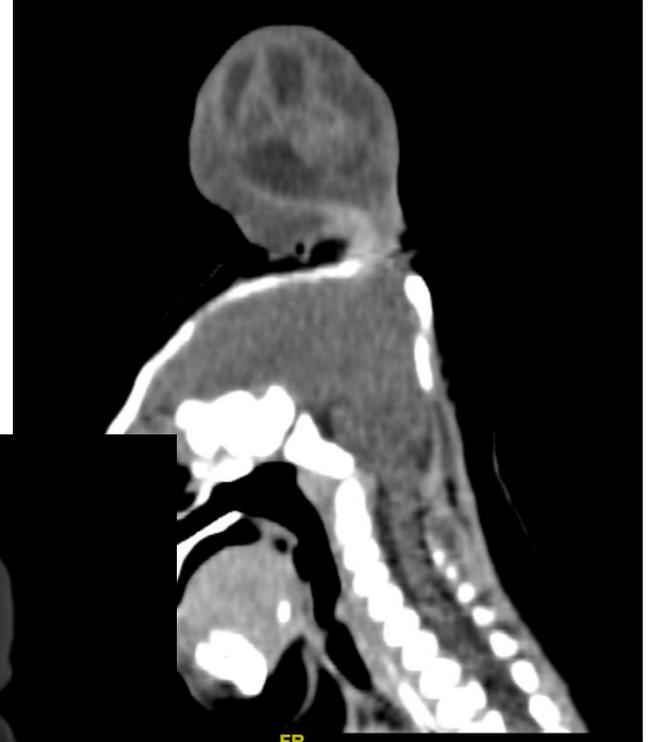
Caso clínico

Pruebas complementarias:

- Ecografía cerebral
- TAC cerebral



Caso clínico



Caso clínico

Pruebas complementarias:

- Ecografía cerebral
 - TAC cerebral
-
- Ecografía abdominal
 - Estudio cardiológico
 - Estudio genético
- Descartan malformaciones



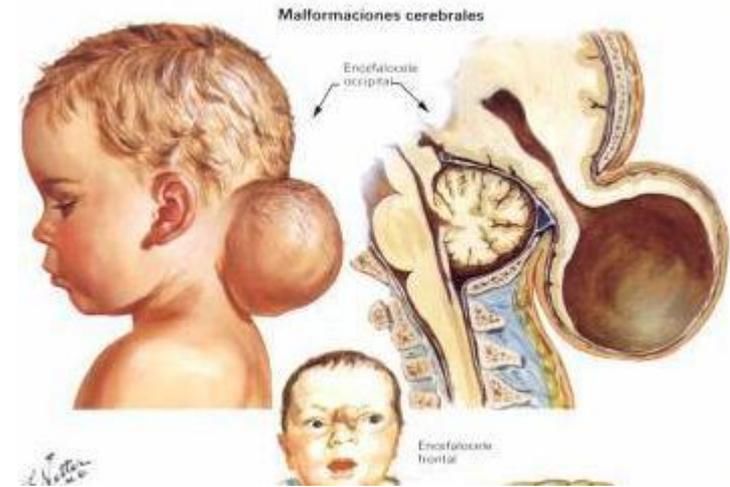
Encefalocele y otros defectos del tubo neural (DTN)

Encefalocele y otros DTN

- Los DTN son la malformación más frecuente del SNC
- Fallo precoz del cierre del tubo neural (cierre ventral entre los días 21-26 de gestación)
- Etiología multifactorial: genética y ambiental (infecciones, hipertermia, déficit de ácido fólico o alteraciones en su metabolismo, fármacos como antiepilépticos, tóxicos, etc)
- Profilaxis con ácido fólico pre-concepcional y en el 1er trimestre

Encefalocele

- Defecto en la fusión de huesos craneales, a través del cual se hernian estructuras intracraneales (cefalocele): meningocele-encefalocele-meningoencefalocele
- Defecto en línea media, 75% occipital



Encefalocele

Clasificación según localización

- **Occipital (75%)**
- **Bóveda craneal:** interfrontal, fontanela anterior o posterior, interparietal, temporal
- **Frontoetmoidal (15%):** nasofrontal, nasoetmoidal, nasoorbital
- **Basal:** transetmoidal, transesfenoidal, esfenoesmoidal
- **Fosa posterior**

Encefalocele

- Estructura sacular o masa extracraneal, que se desplaza con la cabeza. Desde pocos milímetros hasta grandes masas
- Cubierta: piel y cabello o membrana delgada
- Puede asociar hidrocefalia, microcefalia y otras anomalías cerebrales
- Síndrome Meckel-Gruber (AR): encefalocele occipital, microcefalia, microftalmia, labio leporino y paladar hendido, polidactilia, riñones poliquísticos, genitales ambiguos, cardiopatía
- Dx diferencial: higroma quístico, tumores del cuero cabelludo, teratomas dermoides

Encefalocele

- El pronóstico en general es malo. Depende del tamaño, localización y contenido de la lesión, presencia de otras anomalías asociadas como hidrocefalia, microcefalia, microgiria, holoprosencefalia, heterotopias, agenesia del cuerpo calloso, etc
- El meningocele (sin tejido cerebral herniado) tiene mejor pronóstico

Otros defectos del tubo neural

	Exencefalia	Anencefalia	Acrania
Cráneo	Ausente por encima de las órbitas	Ausente por encima de las órbitas	Totalmente ausente
Base del cráneo	Normal	Normal	Ausente
Estructuras faciales	Normales	Deformidades	Normales
Cerebro	Desorganizado	Remanente	Presente
Hemisferios cerebrales	Presentes pero deformados	Ausente	Presente
Cubierta del extracraneal	Epitelio vascularizado	Estroma angiomaso	Membrana gruesa
Cerebelo	Presentes pero deformados	Ausente	Presente

Caso clínico

Meningoencefalocele occipital grande con microcefalia, agenesia del cuerpo calloso, cerebro desestructurado

- **Valorado por Neurocirugía:** desestima tratamiento quirúrgico ante mal pronóstico y riesgo perioperatorio

Los padres entienden pronóstico y aceptan la no viabilidad de la intervención quirúrgica

- **Valorado por UHD pediátrica:** enfoque paliativo integral

Caso clínico

Enfoque paliativo integral

Establecer un plan elaborado de forma conjunta con los padres, y registrarlo en la historia clínica

Objetivos generales

- Control del dolor y discomfort
- Asegurar el soporte afectivo al RN y a la familia
- Atender necesidades emocionales, sociales y espirituales

Caso clínico

Enfoque paliativo integral

Necesidades del paciente:

1. Necesidad de ser querido y acompañado
2. Necesidad de ser alimentado, evitar las sensaciones de hambre y/o sed → SNG
3. Necesidad de recibir el resto de cuidados del recién nacido: ambiente tranquilo, cuidados de la piel, tratamiento posicional, etc

Caso clínico

Enfoque paliativo integral

Problemas objetivos:

1. Dolor: tratamiento por SOG o subcutáneo
2. Meningoencefalitis: no indicado el uso de antibioterapia
3. Desamparo: revalorar la voluntad de la familia para hacerse responsable de los cuidados.

Caso clínico

Evolución

- Traslado al hospital Vega Baja con 14 días de vida para continuar cuidados paliativos y facilitar el acompañamiento de la familia
- Curas diarias del encefalocele
- Analgesia por SOG y bolos de morfina
- Alimentación por SOG
- Infección encefalocele: *S. epidermidis* → No antibioterapia
- Empeoramiento neurológico, hiponatremia, bradicardia, fallece a los 50ddv
- Pendientes resultados estudio genético-Consejo genético

Conclusiones

- Defectos del tubo neural son las malformaciones cerebrales más frecuentes
- Disminución incidencia con la profilaxis con ácido fólico, el diagnóstico prenatal ecográfico, y ILE
- Conocer las diferentes formas clínicas
- Manejo multidisciplinar y la importancia de los cuidados paliativos