

# HIDRANENCEFALIA: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

## HYDRANENCEPHALY: CLINICAL CASE PURPOSE

## HIDRANENCEFALIA: SOBRE UM CASO CLÍNICO

**EDUARDO CERVANTES<sup>1</sup>, MARISSA CHETTINO<sup>1</sup>, VALERIA SEGARRA<sup>1</sup> EDUARDO TORRES, KETTY VERA<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

### RESUMEN

La hidranencefalia es una anomalía congénita rara que se presenta en pocos casos de malformaciones del SNC. El parénquima cerebral es reemplazado por sacos membranosos con líquido cefalorraquídeo con cráneo normal. En este caso, el probando que se estudia tiene otras malformaciones asociadas y el cráneo no tiene perímetros dentro de la normalidad. Se confirma el diagnóstico con la tomografía computarizada, sin embargo no está establecida la etiología de sus malformaciones.

**PALABRAS CLAVE:** hidranencefalia, genética, malformaciones.

### ABSTRACT

Hydranencephaly is a rare congenital anomaly that occurs in few cases of CNS malformations. The cerebral parenchyma is replaced by membranous sacs with cerebrospinal fluid within a normal skull. In this case, the proband under study has other associated malformations, and the skull does not have perimeters within normality. The diagnosis is confirmed with computed tomography. However, the etiology of its malformations has not been established.

**KEYWORDS:** hydranencephaly, genetic, malformations.

### RESUMO

A hidranencefalia é uma anomalia congênita rara que ocorre em poucos casos de malformações do SNC. O parênquima cerebral é substituído por sacos membranosos com líquido cefalorraquidiano com um crânio normal. Nesse caso, o probando em estudo possui outras malformações associadas e o crânio não possui perímetros dentro da normalidade. O diagnóstico é confirmado pela tomografia computadorizada, porém a etiologia de suas malformações não foi estabelecida.

**PALAVRAS-CHAVE:** hidranencefalia, genética, anormalidades.

**RECIBIDO:** 25/06/2016  
**ACEPTADO:** 13/07/2020

**CORRESPONDENCIA:** [kettyv23@hotmail.com](mailto:kettyv23@hotmail.com)  
**DOI:** <https://doi.org/10.23878/medicina.v23i3.805>

## INTRODUCCIÓN

La hidranencefalia es una malformación congénita rara<sup>1</sup> caracterizada por la ausencia de los hemisferios cerebrales, los cuales son reemplazados por un saco membranoso que contiene líquido cefaloespinal, evidenciado en la ecografía como ventriculomegalia severa.<sup>2</sup> Es diagnosticada en el segundo o tercer trimestre de la gestación.<sup>3</sup> El pronóstico es infausto, falleciendo la mayoría de los niños antes de la edad de un año. El objetivo del presente artículo es exponer un caso clínico con hidranencefalia junto a anomalía del retorno venoso supracardíaco, labio leporino y paladar hendido completo.

## PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Probando masculino de 1 mes de edad, de nacionalidad ecuatoriana, raza mestiza, nacido en Huaquillas, es derivado al hospital Roberto Gilbert por presentar macrocefalia. Padre y madre jóvenes y sanos al momento de la concepción, sin evidencia alguna de consanguinidad entre ambos. La madre fue una primigesta de 22 años con embarazo que culminó en la semana 36; refiere en la semana 20 la presencia de movimientos fetales, se realizaron seis controles prenatales de los cuales en los últimos dos estudios se reporta hidrocefalia. En el último trimestre del embarazo la madre presentó infección de vías urinarias, la misma que fue tratada y curada pero no refiere la medicación prescrita. Durante el embarazo no existió la exposición a teratógenos. El probando nace por cesárea con una valoración de APGAR 6 al minuto, 7 a los cinco minutos y 8 a los diez minutos, con peso de 3560 gramos y talla 50 cm, ambos dentro del percentil 50. En cuanto a otras medidas, el perímetro torácico era de 27 cm., perímetro abdominal de 26 cm. y un perímetro cefálico de 49 cm., este último sobrepasando el percentil 50 mostrando así una macrocefalia severa (Figura 1). Entre otras malformaciones encontradas durante una examinación más exhaustiva del neonato, se encontró anomalía del retorno venoso supracardíaco, paladar hendido y labio leporino.



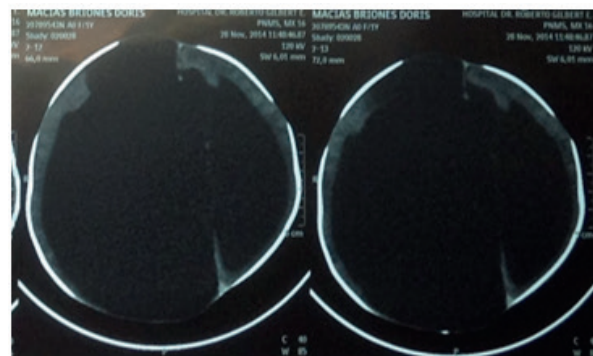
**Figura 1.** Se observa macrocefalia severa y su desproporción con el cuerpo.

Al examen físico presenta signos vitales normales, el probando se encuentra poco activo con tono y reflejos musculares conservados. Es macrocéfalo con circulación venosa marcada, diastasis de suturas, frente plana, existe implantación de cabello normal, baja implantación del pabellón auricular bilateral, fisuras palpebrales normales, estrabismo divergente marcado, hipertelorismo a nivel de las cejas y puente nasal plano; no presenta asimetría facial. La cavidad oral se encontraba bien hidratada con presencia de labio leporino bilateral asociado a paladar hendido y lengua de tamaño normal (Figura 2).

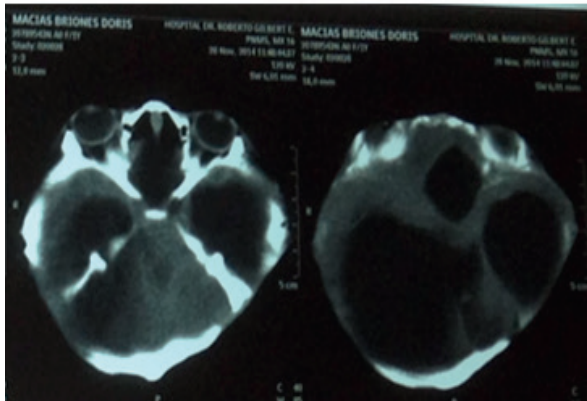


**Figura 2.** Mirada en sol poniente, baja implantación de orejas, labio leporino bilateral, puente nasal plano, hipertelorismo y pectum excavatum.

Cuellocilíndrico, simétrico, sin masas ni adenopatías. Tórax simétrico con pectum excavatum. A la auscultación, los ruidos respiratorios y cardiacos estaban completamente normales. Abdomen blando, simétrico, ruidos hidroaéreos presentes y llama la atención tubo de gastrostomía. Extremidades tanto superiores como inferiores simétricas y eutróficas con pulsos periféricos presentes. El examen neurológico no muestra alteraciones. Los parámetros de laboratorio se encuentran dentro de los rangos normales. La tomografía de cráneo evidencia grandes áreas hipodensas compatible con hidrocefalia, que desplaza restos de parénquima cerebral a la periferia, y fosa posterior indemnes (Figura 3 y 4).



**Figura 3.** Zonas hipodensas de LCR con desplazamiento de restos de parénquima cerebral.



**Figura 4.** Se evidencia la fosa posterior sin alteraciones con parte de ventrículos laterales dilatados.

### DISCUSIÓN

La hidranencefalia es una entidad infrecuente del sistema nervioso central categorizada como malformación cerebral que se evidencia generalmente en el segundo o tercer trimestre de gestación, con una incidencia de 1-2,5 en 10.000 nacidos vivos.<sup>4</sup>

Su etiología no se conoce del todo pero se asocia a la oclusión bilateral de las arterias carótidas internas como a infecciones virales, entre ellas herpes virus, citomegalovirus, parvovirus, etc.<sup>5</sup> En este caso la madre cursaba un embarazo de 36 semanas, es decir en el último trimestre y no refirió haber presentado algún cuadro viral a pesar de no haberse aplicado las vacunas correspondientes, solo una leve infección de vías urinarias.

Se caracteriza por una macrocefalia junto con rasgos faciales normales lo cual contrasta con la mayoría de malformaciones del sistema nervioso central, aunque en algunos casos podemos encontrar nistagmus, ojos en sol naciente y compromiso neurológico como retardo del desarrollo psicomotor e hipotonía.<sup>5</sup>

El probando presentaba un perímetro cefálico de 49 cms en su valoración neonatal, por encima del percentil 50, lo cual es compatible con una macrocefalia; además presentaba mirada hacia abajo, con pupilas parcialmente ocultas por el párpado inferior, por lo tanto, se trataría de ojos en sol naciente.

La ecografía es un estudio muy importante en el diagnóstico de esta enfermedad en el que se va a observar una imagen quística con ausencia de tejido cerebral reemplazado por líquido ecogénico y preservación de fosa posterior, cerebro medio, plexo coroideo, lóbulos occipitales, tronco encefálico y núcleos de la base.<sup>2</sup>

La TAC cerebral es una ayuda complementaria y usualmente muestra alteración difusa en la densidad de la corteza y la sustancia blanca,<sup>4</sup> la cual en este caso se reportó como evidencia de grandes áreas hipodensas, por lo cual nos orientó al diagnóstico de la enfermedad.

En cuanto al diagnóstico diferencial debemos considerar la hidrocefalia severa, porencefalia, esquisencefalia, ventriculomegalia severa obstructiva y holoprosencefalia lobar que en general conservan parte de la corteza cerebral.<sup>6</sup>

En los niños diagnosticados prenatalmente con macrocefalia lo ideal es realizar parto por cesárea para evitar muchos traumatismos obstétricos. En caso de sobrevivir al parto el procedimiento a realizar será la colocación de un sistema de derivación del LCR, que se conoce como válvula ventrículo peritoneal para que no haya aumento la macrocefalia,<sup>7</sup> lo cual ocurrió en el probando ya que la madre fue sometida a cesárea y el bebé fue evaluado por el servicio de Neurocirugía posteriormente donde se decidió la colocación de la válvula.

El pronóstico en la mayoría de casos es desfavorable debido a que fallecen antes del año de vida o en algunos casos a los 2 años de edad por aspiración de leche o contenido gástrico, paro cardiorrespiratorio debido a anomalías cardíacas como en el caso del probando, infecciones severas o convulsiones.<sup>8</sup>

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Roldán H, Conde F. Hidranencefalia versus hidrocefalia máxima: un diagnóstico prenatal difícil. *Neurocirugía*. 2001; 12(03):267-268; DOI: 10.1016/S1130-1473(01)70879-2.
2. Lacunza R, Correa W. Hidranencefalia como presentación más severa de aplopejía cerebral fetal: a propósito de dos casos. *Ginecología y Obstetricia*. [Internet]. 2014 Abr. [citado 2015-02-28]; 60(02): [pp. 183-188]. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322014000200013&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322014000200013&lng=es&nrm=iso)
3. Pinar H. Hydranencephaly. *Pathology*. 2011 Oct.; 16(05):186-188.
4. Marín C, Robayo G. Hidranencefalia. *Medicina. Pediatría*. [Internet]. 2014 Dic. [citado 2015-02-28]; 40(04): [1p.]. Disponible en: <http://www.encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatrica/vp-404/pediatrica40405-hidranencefalia/>

5. Castillo A, Mena G. Diagnóstico Intraútero de Hidranencefalia: en relación a un caso clínico. Radiología. [Internet]. 2014 Jun. [citado 2015-02-28]; 5(02): [6p.]. Disponible en: [http://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/junio14/ecuador/ecu\\_esp.pdf](http://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/junio14/ecuador/ecu_esp.pdf)
6. Monteagudo A, Timor-Tritsch I. Prenatal Diagnosis of CNS anomalies other than neural tube defects and ventriculomegaly. Gynecology and Obstetrics. 2014 Oct. Uptodate.
7. Mcgil G.I. Hydranencephaly: Case report and literary review. Wilolud Journals. 2010; 4:20-22; ISSN2141-4167.
8. Merker B. Life expectancy in hydraencephaly. Clinical Neurology and Neurosurgery. Elsevier Journal. 2008 March; 110 (03) 213-214; ISSN0303-8467.