

PORENCEFALIA

Dr. Rafael Prudencio Beltrán

Neuro Pediatra H.J.M.

Dr. Julio García

Médico Familiar C.N.S.

Dr. Alfredo Flores Leque

Residente Segundo año Medicina Familiar

Palabras Clave: Porencefalia, quiste porencefálico, hidrocefalia.

Key Words: Porencephaly, porencephalic cyst, hydrocephalus.

RESUMEN

La porencefalia es un trastorno neurológico del sistema nervioso central caracterizado por quistes o cavidades dentro del hemisferio cerebral. Puede ocurrir tanto antes o después del nacimiento (1)

Las manifestaciones clínicas muestran una variedad de síntomas, de leves a graves; incluyen entre las más frecuentes, epilepsia, hemiplejía y fenómenos focales sensoriales. La causa más frecuente del quiste porencefálico es una infección viral en el periodo fetal o neonatal. Entre los virus identificados se hallan el virus Coxsackie-A9, Herpes simple y citomegalovirus. Otros factores causales son los infartos secundarios a oclusión vascular por compresión o por angéitís, hipoxia y genético (2)

El tratamiento sintomático incluye fisioterapia, fármacos antiepilépticos en caso de epilepsia y procedimientos de derivación para el tratamiento de la hidrocefalia. (2)

SUMMARY

Porencephaly is a neurological disorder of the central nervous system characterized by cuyst or cavities within the cerebral hemisphere. It may occur either before or after birth.

Clinical manifestations show a variety of symptoms, from mild to severe; included among the most frequent epilepsy, hemiplegia and focal sensory phenoma. The most frequent cause of porencephalic cyst ia a viral infection in the fetal or neonatal period. Among the identified Coxsackie- A9 virus, Herpes simplex virus and cytomegalovirus are. Other causal factors are secondary to stroke or vascular occlusion by compression angiiitis, hypoxias and genetic (2)

Symptomatic treatment includes physical therapy, antiepileptic drugs in case of epilepsy and bypass procedures for the treatment of hydrocepahlus (2).

INTRODUCCION

Porencefalia deriva del griego (poros, cavidad, y enképhalos, cerebro.) (Heschl, 1859). Variedad de encefalopatía infantil caracterizada por la presencia de cavidades que se abren en la superficie de los hemisferios que pueden comunicarse o no con los ventrículos. Es la consecuencia de una detención del desarrollo y se localiza casi constantemente en el territorio de la arteria silviana. (3).

En 1859, Heschl acuñó el término porencefalia para denominar una cavidad dentro de un hemisferio cerebral comunicada, a su vez, con el sistema ventricular, el espacio subaracnoideo o con ambos. La vinculación de los quistes porencefálicos y las crisis convulsivas se describió desde 1939, y se los relacionaba ampliamente con

accidentes vasculares intrauterinos (traumatismo), con hipoxia neonatal y con enfermedad hipertensiva del embarazo, infección patógena. (4)

DEFINICION

La porencefalia se define como un defecto de cierre neural que se caracteriza por espacios quísticos en el parénquima cerebral y en el subaracnoideo. (5)

El término, quiste porencefálico se utiliza para definir una cavidad en el parénquima cerebral y que pueden comunicar o no con los ventrículos, llenos de LCR, en el parénquima. (6)

ETIOPATOGENIA

El quiste porencefálico es una cavidad dentro de un hemisferio cerebral comunicada, a su vez, con el sistema ventricular, el espacio subaracnoideo o con ambos involucra un quiste o una cavidad en un hemisferio cerebral. (7)

Estos quistes son debidos a accidentes vasculares intrauterinos o acontecimientos perinatales que impliquen una isquemia en el territorio de una arteria cerebral, el concepto está sujeto a contradicciones en dependencia de la etiología, muchas veces desconocida, incluyendo una falta en el desarrollo del cerebro o la destrucción del mismo.

Estudios recientes de novo y las mutaciones heredadas en el gen COL4A1 sugiere predisposición genética. Gen COL4A1 expresa un colágeno de tipo IV que está presente en todos los tejidos y vasos sanguíneos y es extremadamente importante para la estabilidad estructural de las membranas basales vasculares.

La expresión del gen anormal de COL4A1 puede contribuir al

desarrollo de porencefalia, la proteína COL4A1 proporciona una fuerte capa alrededor de los vasos sanguíneos. La mutación puede debilitar los vasos sanguíneos dentro del cerebro, elevando la probabilidad de una hemorragia y finalmente, la promoción de hemorragia interna a continuación, que conduce a porencefalia

Se vinculó a los quistes porencefálicos y las crisis convulsivas en el decenio de los 60.

CLASIFICACION

Se conocen dos tipos:

- 1.- Quiste porencefálico verdadero que se origina por un proceso aberrante de migración neuronal, ya sea por falla en la inducción o proliferación lo que da inicio a una formación quística dentro del parénquima cerebral.
- 2.- El quiste pseudoporencefálico se inicia por una disrupción del tejido cerebral normal dado por un proceso vascular o infeccioso, lo que da lugar a una cavitación de la región necrótica. (8)

ETIOLOGIA

La Porencefalia tiene un número de causas diversas, a menudo desconocidas, incluyendo una falta en el desarrollo del cerebro o la destrucción del tejido cerebral.

Se deben primariamente a una lesión cerebral, con pérdida de sustancia, que se rellena de LCR. Éstos son generalmente el resultado de lesiones destructivas, aunque también pueden ser debidos a un desarrollo anormal.

Estudios recientes han podido establecer que la causa más frecuente del quiste porencefálico es una infección viral en el periodo fetal o

neonatal que provoca una encefalitis necrosante focal que afecta principalmente a los centros germinales periventriculares. (9)

Entre los virus identificados se hallan el virus Coxsackie A9, Herpes simple y citomegalovirus. Otros factores causales son los infartos secundarios a oclusión vascular por compresión o por angeítis.

Estudios recientes, de novo y las mutaciones heredadas en el gen COL4A1, lo que sugiere predisposición genética dentro de la familia que codifica tipo IV de la cadena al del colágeno. La expresión del gen anormal de COL4A1 puede contribuir al desarrollo de porencefalia. (9)

CARACTERISTICAS CLINICAS

Se traduce clínicamente por disfunción motora contractura hemipléjica y a veces, con crisis epilépticas o de atetosis doble.

El quiste porencefálico es una lesión perinatal cuyas manifestaciones clínicas aparecen por lo general con latencia variable, a veces en la edad adulta; incluyen entre las más frecuentes, epilepsia, hemiplejia y fenómenos focales sensoriales tales como la hemianopsia homónima, cuando se localizan en las regiones parieto-occipitales. (10)

Los niños más seriamente afectados muestran los síntomas del trastorno poco después del nacimiento y el diagnóstico se realiza generalmente antes del primer año de edad. Las muestras pueden incluir retrasos en el crecimiento y el desarrollo, parésia espástica (parálisis leve o incompleta), hipotonía (tono muscular disminuido), convulsiones (espasmos

infantiles frecuentes) y macrocefalia o microcefalia. (11)

También los individuos con porencefalia pueden presentar un ausente o bajo desarrollo del habla, discapacidad intelectual y cognitivo; epilepsia, hidrocefalia y contracciones espásticas (contracción o acortamiento de músculos). El pronóstico para los individuos con porencefalia varía según la localización y el grado de la lesión. Algunos pacientes con este trastorno solamente desarrollan problemas neurológicos de menor importancia y poseen una inteligencia normal, mientras que otros pueden quedar seriamente impedidos. Otros pueden morir antes de llegar a la segunda década de vida. (11)

PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE QUISTE PORENCEFÁLICO NEURO PEDIATRIA H.J.M. SUCRE		
Edad	Clínica, motivo de consulta	TAC
4 años	Crisis tónicas generalizadas desde hace 2 años	Imagen Hipodensa en región occipital.
4 años	Cefalea, movimientos tónicos de la cabeza, al lado izquierdo, unas 10 veces desde hace una semana.	Imagen hipodensa en región occipital
5 años	No puede articular lenguaje, no más de 15 palabras además incompletas, no juega	Quiste porencefálico occipital + al lado izquierdo I
9 años	Convulsiones tónicas generalizadas.	Quiste porencefálico occipital + al lado izquierdo I
7 años	Crisis hipertónicas generalizadas + o - 10 días.	Porencefalia occipital, leve edema de papila, hipertensión endocraneana occipital I
5 años	Cefalea,	Quiste porencefálico occipital + al lado izquierdo I

Tabla N° 1

Entre las manifestaciones clínicas, se pueden presentar: hipotonía infantil, retraso en el desarrollo, retardo mental, disfunción motora, convulsiones (mioclónicas).

Un número significativo de los pacientes muestran retraso psiconeurológico o deterioro mental.

En el Hospital "Dr. Jaime Mendoza" Sucre-Bolivia, se han diagnosticado seis casos de Porencefalia en el Servicio de Neuro-Pediatría; desde el 8 de marzo de 2007 hasta 27 de enero del 2010, Confirmados todos ellos con los estudios pertinentes (TAC, EEG). (12)

Los casos atendidos en el servicio de NeuroPediatria del Hospital "Dr. Jaime Mendoza" muestran una sintomatología caracterizada por: crisis convulsivas tónicas, clónicas, además de retraso en el desarrollo del lenguaje, menos de 15 palabras bien articuladas y cefalea. (12) Tabla 1

DIAGNOSTICO

La presencia de quistes porencefálicos se puede detectar a veces realizando una transluminación del cráneo en la infancia. (13)

El diagnóstico se puede confirmar por tomografía computarizada, resonancia magnética o una Ultrasonografía. (Grafico 1)



Grafico 1: Corte transversal de cabeza fetal (parte alta del mismo) en el observamos una formación quística delimitada y pequeña cuyo diagnóstico fue de porencefalia.

Las imágenes de los pacientes estudiados (TAC) muestran predominantemente imágenes hipodensas en región occipital, leve edema de papila, porencefalia occipital izquierda y leve hipertensión endocraneana. (14)

La RM muestra cavidades quísticas en el parénquima cerebral que comunican con un ventrículo adyacente aumentado de tamaño. Tiene la misma señal que el LCR en todas las secuencias y la sustancia blanca adyacente es hiper-intensa en las secuencias T2 y FLAIR por presencia de gliosis. (11) (Grafico 2).

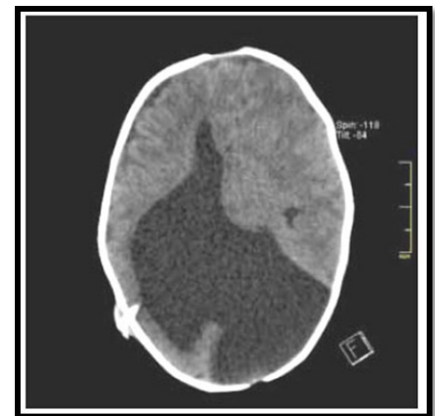


Grafico 2: Corte transversal de Quiste porencefálico visto por RM.

TRATAMIENTO

Generalmente el recién nacido con porencefalia nace en buenas condiciones, por lo que no se necesita mayores cuidados en la sala de atención inmediata. El paciente debe ser hospitalizado para confirmar el diagnóstico antenatal, y se debe solicitar la evaluación del neurocirujano para definir la mejor opción terapéutica

quirúrgica de acuerdo a cada caso particular. (15)

El tratamiento para los quistes porencefálicos es controversial. Se utiliza diferentes técnicas quirúrgicas para el drenaje de estos cuando existe hipertensión endocraneana y crisis convulsivas. La fenestración de los quistes hacia los ventrículos laterales ha demostrado una reducción del 62 % de las crisis convulsivas. Otros procedimientos, como su decorticación o la colocación de una derivativa del LCR, resulta de utilidad en determinadas ocasiones y cuando el diagnóstico se realiza precozmente. El desarrollo de la neuroendoscopia en la última década ha aportado un procedimiento quirúrgico menos invasivo y que en muchos casos permite prescindir de implante como la derivación del LCR. (16)

El tratamiento puede incluir terapia física, medicación para los trastornos convulsivos y una derivación (shunt) para la hidrocefalia. (17)

PRONOSTICO

El pronóstico para los individuos con porencefalia varía dependiendo la localización y daño del cerebro. Algunos pacientes con trastorno leve solamente desarrollan problemas neurológicos de menor importancia y poseen una inteligencia normal, mientras para aquellos que tienen una discapacidad grave, el diagnóstico precoz, la medicación, la participación en la rehabilitación relacionada con la capacidad de control de motricidad fina, y las terapias de comunicación pueden mejorar. Otros pueden morir antes de llegar a la segunda década de vida. (14).

COMENTARIO

Haciendo una revisión de la literatura universal en el tema que compete, verificamos que la porencefalia es una entidad muy rara en el mundo, aun así los casos reportados en el servicio de Neuropediatría del Hospital Dr. Jaime Mendoza es la evidencia de que la patología tiene una prevalencia en nuestro medio.

Contando con una clínica caracterizada, como ya se menciona, por crisis convulsivas, bajo desarrollo del lenguaje verbal, los pacientes fueron sometidos a los medios diagnósticos adecuados (TAC), con lo que se puede confirmar y demostrar tácitamente que están afectados de porencefalia.

Está pues, de esa manera, demostrada la presencia de la patología en nuestro medio.

BIBLIOGRAFIA:

1. Escobar, A; Salas, S Quiste porencefálico. Comunicación de un caso y consideraciones sobre su etiología y patogenia. / Porencephalic cyst. Report of a case and considerations about its etiology and pathogenesis.
2. Autores: Drs N. Van Regemorter y P. Van Bogaert (abril 2006) porencefalia; presentación de un caso clínico.
3. Diccionario Médico cibernet 4 Oct 2010 Porencefalia: (Del griego poros, cavidad, y enképhalos www.portalesmedicos.com/diccionario.php/porencefalia
4. Autor: Dr. Jorge Hernández Fernández | Publicado: 21/11/2007 | Neurología , Imágenes de Neurología , Imágenes de Pediatría y Neonatología , Casos Clínicos de Neurología , Casos Clínicos de Pediatría y Neonatología , Pediatría y Neonatología.
5. La porencefalia se define como un defecto de cierre neural que se caracteriza por espacios quísticos en el parénquima cerebral y en el subaracnoideo. www.imbiomed.com.mx/.../articulos.php?

6. La porencefalia características clínicas. www.medicosecuador.com/.../anomalias_8.htm
7. MALFORMACIONES CEREBRALES CONGÉNITAS VALORADAS POR ULTRASONIDO
- 20 Sep 2007... SNC Anatomía y fisiología/ Anatomy and physiology of CNS.Fundacionannavazquez.wordpress.com/.../malformaciones-cerebrales-congenitas-valoradas-por-ultrasonido-trasfontanela..
8. Departamento de vigencia de derecho y Departamento de Estadística Hospital "Dr. Jaime Mendoza" CNS, Sucre-Bolivia.
9. La porencefalia es una cavidad intracerebral restringida de tamaño Clasificación(es)•Gen(es)•Publicaciones en Pubmed • Página Web:orphanet.orpha.net/.../Disease_Search.php?...Porencefalia...Porencefalia.
10. En la etiopatogenia del retraso mental están implicados múltiples factores. La porencefalia consiste en la presencia de malformaciones quísticas. revistas.ucm.es/edu/11302496/articulos/RCED9393220053A.PDF. <http://lasaludfamiliar.com/caja-de-cerebro/conocimiento-5959.html>
11. Información de la enfermedad para porencefalia manifestaciones clínicas convulsiones en lactante convulsiones niños recurrente reflejo de marcha lactante es.diagnosispro.com/información.../porencefalia/18386.html
12. El ultrasonido transfontanelar neonatal concluye el diagnóstico prenatal y bases. bireme.br/cgi.../online?
13. Departamento de vigencia de derecho y Departamento de Estadística historia clínicas. Cuaderno de consulta externa Neuro Pediatría, Hospital "Dr. Jaime Mendoza" CNS, Sucre-Bolivia.
14. Departamento de vigencia de derecho y departamento de estadística Hospital "Dr. Jaime Mendoza" CNS, Sucre-Bolivia.
15. Diagnóstico por imágenes TAC y Ultrasonografía de la porencefalia. www.medicosecuador.com/.../anomalias_8a.htm
16. El hematoma subdural crónico y el quiste porencefálico. Cuando presentan

- síntomas suele ser cefalea, convulsiones y/o hidrocefalia obstructiva.
www.seram2008.com/modules.php?
17. María Eugenia Hübner Guzmán, María Eugenia Hübner Guzmán - 2005 - Health & Fitness - 615 páginas. TRATAMIENTO Generalmente el recién nacido con porencefalia nace en buenas condiciones, por lo que no necesita mayores cuidados en sala de atención inmediata ...
[books?isbn=9561117479...](http://books.google.com.mx/books?isbn=9561117479...)

BIBLIOGRAFÍA SECUNDARIA:

- 1) Sadler TW; Langman Embriología Médica 7º Edición Editorial Panamericana. 1996. 352-388.
- 2) Moore KL, Embriología Clínica 4º Edición Editorial Panamericana .1990. 399-432.
- 3) Rebollo MA; Histología III Edición Editorial Intermédica. 1973. 337-344.-
- 4) Bargmann W; Histología y Anatomía microscópica humanas. Editorial Labor. 1964. 836-841.-
- 5) Freeman WH, Bracegirdle B; Atlas de Embriología. Editorial Paraninfo Madrid. 1975. 50-107.-
- 6) Patten BM Embriología Humana 5º Edición. Editorial El Ateneo. 1969.
- 7) Fawcett DW; Tratado de Histología. 11º Edición. Editorial Panamericana. McGraw. Hill. 1