

LA HIDRANENCEFALIA UNA RARA ENTIDAD REVISION DE LA LITERATURA

* Dr. José A. Silié Ruiz

La etiología y la patogénesis de la hidranencefalia permanecen todavía en controversia, la razón de este artículo es hacer una revisión de los diferentes criterios existentes en la literatura.

La hidranencefalia (del griego, Hydor: agua y Egkephalos. cerebro) es la condición congénita del sistema nervioso central en la cual los hemisferios cerebrales están casi completamente ausentes, reducidos a unos sacos membranosos llenos de fluido y generalmente con el cráneo y las meninges intactas.¹

El más antiguo caso descrito corresponde a Ambrosio Paré,² quien al abrir el cráneo de un niño con sospecha de hidrocefalia encontró el cerebro del tamaño de una "pequeña bola".

Es reconocido que es Cruveilhier³ quien da la primera descripción de los hallazgos anatómicos de la hidranencefalia, llamándolos en esa ocasión Anencephalic Hydrocephalic. Aunque no llevó a cabo estudios histológicos consideró la posibilidad de que fuera debido a procesos destructivos porque el tejido cerebral encontrado era muy parecido al cerebro de los adultos que habían fallecido por hemorragias o infartos cerebrales.

El término hidranencefalia fue introducido en 1904 por Spielmeyer⁴. Los patólogos del presente siglo la consideran una entidad particular. Es morfológica y patogenéticamente diferente a la Microcefalia, Porencefalia e Hidrocefalia.⁵

Crome,^{6,7} propone que en lugar de hidranencefalia el

término más correcto a usarse debe ser hidranencefalia. Basa su recomendación en el hecho de que el término hidranencefalia es muy fácilmente confundido con Anencefalia. Esta recomendación no ha sido seguida por muchos autores.

Entre las patologías que más se confunden con hidranencefalia se encuentran la Porencefalia,^{1,5,8} que es la presencia de quistes o cavidades en la corteza cerebral, comunicadas con el espacio subaracnoideo. Cuando la corteza no está totalmente ausente la condición puede ser confundida con hidrocefalia congénita severa,⁷. En ocasiones casos de Encefalomalacia han sido reportados como hidranencefalia.⁹

PATOGENESIS

La incidencia se reporta cerca de 2 en 10,000 nacidos vivos,¹⁰. La patogénesis es multifactorial y permanece desconocida.^{6,11,12}

Numerosas teorías se han planteado para explicar la condición, como hay siempre un crecimiento progresivo del perímetro cefálico se ha sugerido el hecho de que sea una hidrocefalia que haya cursado intrauterino.⁷

Otros la consideran un defecto del desarrollo como resultado de lesiones vasculares,⁸⁻¹². Entre los factores que se reconocen como elementos causantes se encuentran una serie de procesos destructivos: Sífilis materna, Toxoplasmosis, Hepatitis infecciosa, Leptopirosis, Influenza, Radiaciones, intentos de aborto, trauma físico, torsión del cordón y anoxia fetal.

Los mecanismos patogenéticos han sido explicados desde distintos puntos de vista. Como en una gran parte de los casos reportados se preserva la parte inferior de los lóbulos occipitales se ha argumentado que una de las causas principales es la oclusión de las carótidas.¹²

* Hospital Nacional de Enfermedades Nerviosas, Londres.

La explicación de el mecanismo de producción en los casos de obstrucción o malformación de las Carótidas, es variado e incluyen agenesias, infección por Herpes Simple y otras encefalitis.

Friede,⁸ reporta una serie de 31 casos, de los cuales la gran mayoría padecieron de infección placentaria y miocarditis, explicando el fallo en la circulación cerebral por el severo edema.

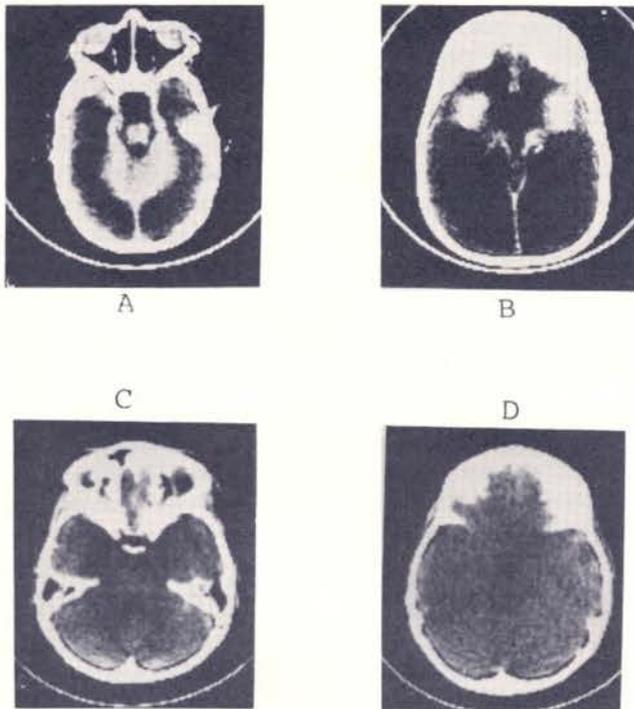
Aunque el daño al territorio de irrigación de las carótidas es lo más comúnmente encontrado. Roesmann,¹³ presenta un caso de hidranencefalia en el territorio de la arteria basilar, con casi toda la destrucción del cerebelo, secundario a hemorragia intra-útero.

La evidencia en los casos reportados indica que los distintos procesos productores de la hidranencefalia pueden actuar intra-útero desde el 3er. mes hasta el término del embarazo. Se han reportado casos de meningitis post-natal y traumas que han actuado en períodos tardíos de hasta dos años.¹⁴

Los factores genéticos parecen no desempeñar un papel importante en esta patología, sólo se han reportado dos casos con relación familiar. Uno presentado en mellizos, con el resto de la historia familiar negativa,⁴ Hamby² reporta dos casos en una familia.

ANATOMIA PATOLOGICA

La gran variedad de factores que incluyen en su producción hacen que los hallazgos anátomo-patológicos sean muy



Gráfica No. 1:
Tomografía Axial Computarizada de un paciente de 4 años Hidranencefálico. A y B en este corte basal nótese la preservación del tallo cerebral y la ausencia casi total del tejido cerebral. C y D cerebro de un paciente normal de la misma edad, el cerebro ocupa toda la base craneana.

diversos. Los más comunes son: preservación de las meninges. La sustituida corteza cerebral está representada por una delgada y transparente membrana compuesta de células gliales, en ocasiones se encuentran islas de corteza cerebral. Los remanentes de corteza que persisten se encuentran principalmente en las áreas temporal y occipital. (Gráfica No.1).

Hasley y colaboradores,⁵ en una serie de 9 casos encontraron que los hallazgos comunes fueron: marcada reducción de la masa de tejido cerebral, atrofia talámica, hipoplasia de los pedúnculos cerebrales, ausencia de las pirámides bulbares y anomalidades cerebelosas. Se ha reportado muy frecuentemente obstrucciones del acueducto.¹⁵

Friede y Mikolasek,⁸ en la última revisión publicada sobre el tema, señalan en sus 31 casos que: "La persistencia del tálamo, la mineralización del tejido cerebral residual, el bajo peso del cerebro, invariablemente menos del 40 o/o del peso normal, displasia retinal y atrofia del nervio óptico son los hallazgos más comunes.

Los reportes en cuanto a la preservación del tálamo son muy controversiales y los reportes muy disímiles,^{4,5,7,8}. En la gran mayoría se preservan aunque con marcada reducción los diferentes núcleos basales. La ausencia del pulvinar ha sido un encuentro frecuente.

El cerebelo presenta las mismas anomalidades que la corteza. La interferencia en la migración neuroblástica, puede ser la explicación a dicho proceso. En contraste con las anteriores anomalidades el cuerpo estriado, los núcleos rojo y subtalámicos, la sustancia negra y el tegmentum del tallo cerebral están usualmente normales en su estructura histológica e interrelación. (Gráfica No.1).

La médula espinal en la mayoría de los casos reportados se presenta con una configuración relativamente normal, pero con las áreas de mielinización del haz Cortico-espinal muy pequeñas.

En los casos severos la región cervical es la más afectada y aparece con defectos en su estructura tales como la rotación de los cuernos posteriores y gran prominencia de los surcos dorso-laterales. Estos defectos guardan proporción con el período en que se produzca el proceso destructivo siendo muy marcados si ocurren antes del 5to. mes.

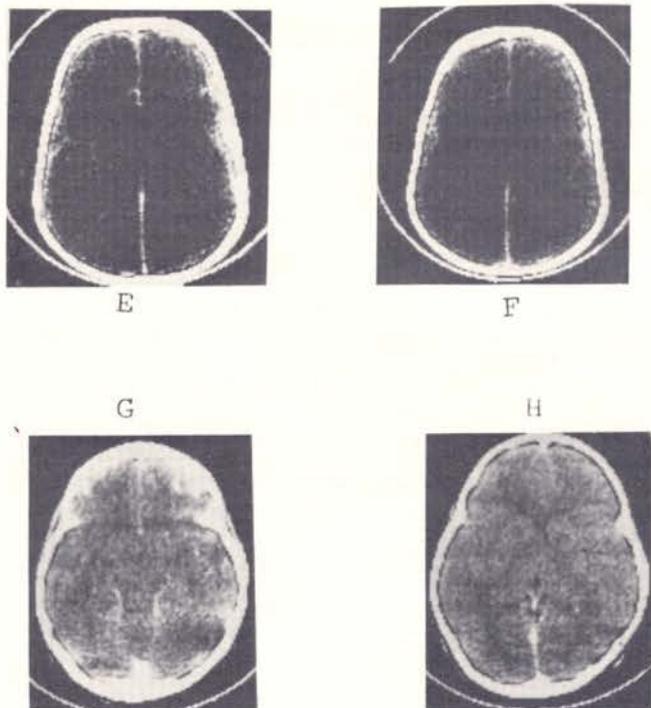
Las bases anatómicas para explicar cualquier cambio en el comportamiento clínico serán fundamentadas en la maduración de el poco cerebro que permanece, la desaparición de la capa granular externa del cerebro y la mielinización de la sustancia reticular.

CUADRO CLINICO:

Dada su presentación polimorfa parece no existir un "clásico" patrón clínico de la hidranencefalia.

Al nacimiento el perímetro cefálico es algunas veces de mayor tamaño, aunque en ocasiones puede presentarse dentro de los límites normales. El niño presenta movimientos espontáneos de las extremidades, el llanto y el reflejo de succión pueden estar completamente normales. Se explica esta "normalidad" en el período post-natal por el hecho de que se preservan las estructuras subcorticales. (Gráfica No.2).

El método más simple e inocuo de diagnóstico consiste en la transluminación del cráneo del infante, la cual será en todos los casos muy dramática, pues produce frecuentemen-



Gráfica No.2:

Corte a nivel talámico de la tomografía. E y F paciente Hidranencéfalo, nótese la gran dilatación ventricular (negro), preservándose únicamente una pequeña banda de tejido cerebral. G y H paciente normal en que se aprecia todo el tejido cerebral.

te la total iluminación de la bóveda craneana por encima de las orejas. (Gráfica No.3).

A las 7 u 8 semanas cuando la corteza empieza a asumir sus funciones se hacen evidentes las diversas manifestaciones clínicas que incluyen: severo retardo mental, ceguera, la presencia de una cuadriparesia espástica y crisis epilépticas de diferentes tipos, ¹⁶. No existiendo un período determinado en la aparición de dichas manifestaciones.

En caso de sobrevivir y al pasar las semanas el niño se tornará irritable, los reflejos osteotendinosos se exaltarán, aparecerán movimientos oculares incoordinados con ausencia de la actividad motora, y el disco óptico se presenta pálido.

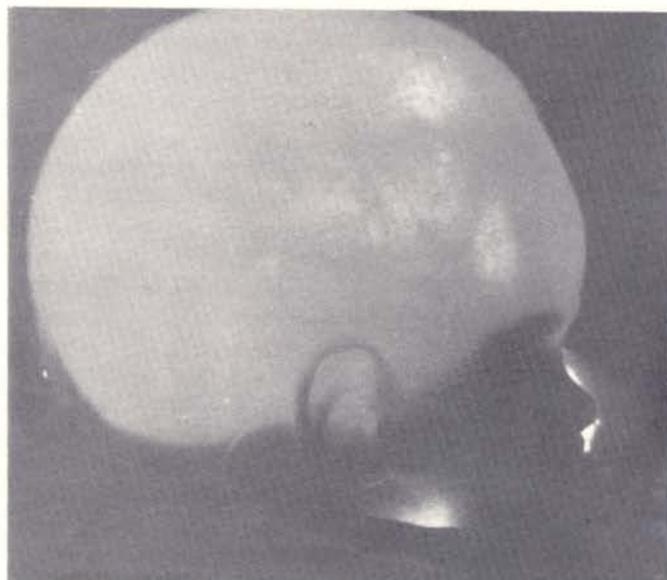
Aunque la ceguera es uno de los encuentros comunes, Glen ¹⁷ reporta un caso en que se observaron fenómenos de seguimiento a un campo visual móvil y a la vez fenómenos de habitación auditiva.

DIAGNOSTICO

En los casos de severa Hidranencefalia el diagnóstico podrá hacerse intra-útero, en la mayoría de los casos alrededor de las 28 semanas con el equipo de ultra-sonido. ¹⁸

En las primeras semanas de vida el diagnóstico es de vital importancia y debe ser el objetivo principal evitar la confusión con Hidrocefalia que tiene un pronóstico diferente, mucho mejor.

Como punto práctico deseamos enfatizar que aún con la

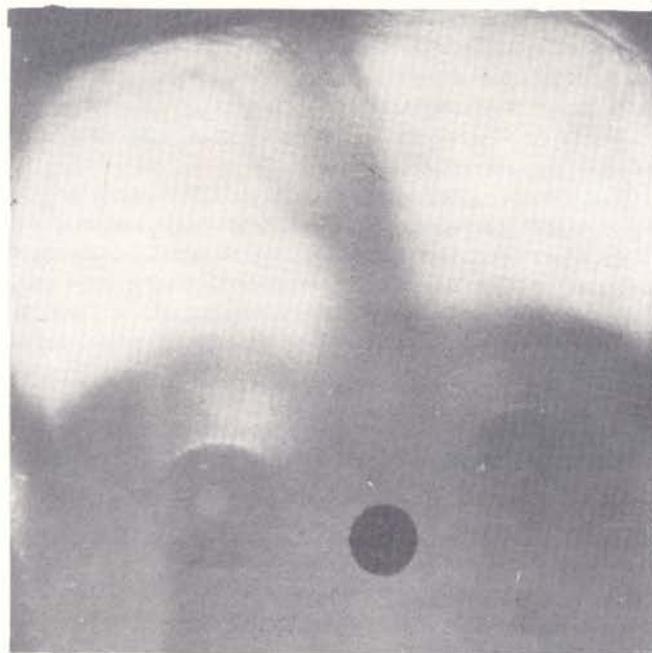


Gráfica No.3:

Cráneo transluminado de un infante hidranencéfalo, nótese la completa iluminación de la bóveda craneana, y únicamente "áreas" de tejido cerebral. Es el método más simple para su diagnóstico.

linterna de bolsillo y preferiblemente en total oscuridad en la mayoría de los casos se hará el diagnóstico de Hidranencefalia.

En algunos casos sin embargo, pequeñas porciones de corteza pueden estar presentes y bandas de tejido pueden ser vistas. Es importante el que estas bandas no sean confun-



Gráfica No.4:

Cráneo en vista A-P presentando el signo de las "V" invertidas se considera patognomónico de Hidranencefalia. Se aprecia la iluminación por encima de los párpados.

didadas con los cabellos. Es comúnmente aceptado que el diagnóstico de Hidranencefalia se hará en el caso de que las pupilas se translucen si los párpados son elevados. (Figura 4). Este signo es patognomónico de Hidranencefalia, aunque recientemente se ha reportado su aparición en los casos de encefalomalacia multicística.¹⁹

Ford¹ señala que las "V" invertidas que aparecen en la proyección antero-posterior son sombras de los ventrículos y exclusivas de la Hidranencefalia.

Contrario a este criterio Martin Johns²⁰ señala que dichas sombras son debidas al adelgazamiento de la tabla ósea del cráneo y no a los ventrículos como se creía anteriormente. (Gráfica No.4).

La transluminación del cráneo no es un procedimiento nuevo fue primeramente reportado por Richard Bright en 1831, su importancia radica en que puede obtenerse una respuesta positiva en el diagnóstico de la Hidranencefalia aún en los casos de micro o macrocefalia.

Las entidades con las que habrá que hacer el diagnóstico diferencial serán: Hidrocefalia, Hematoma Subdural, Porencefalia bilateral, Dandy Walker, Quistes y Atrofia cerebral.

Los exámenes complementarios que podrán ayudar al diagnóstico son EEG, Ventriculografía y Arteriografía cerebral. La tomografía axial computarizada es el medio más efectivo de diagnóstico.^{19, 20}

PRONOSTICO

La mayoría de los infantes con Hidranencefalia mueren en los primeros días de vida, pero se han reportado casos con mayor sobrevivencia.

Crome y Silvester²¹ reportan un paciente de 4-1/2 años. Miur²² reporta tres casos uno de ellos murió a los 18 meses y los dos restantes a los dos años de edad.

Dietze²³ en una revisión de 124 casos señala que el promedio de sobrevivencia es de 2-1/2 años. Lober¹¹ presenta dos niños, uno de los cuales a la edad de 21 meses estaba en excelentes condiciones físicas y mentales, por lo que fue considerado completamente normal.

Hoffman²⁴ reporta un niño de 7 años, este ha sido el de más larga sobrevivencia reportado.

Como vemos la sobrevivencia es corta, la calidad de vida de estos infantes es muy pobre. Debe ser el objetivo principal el diagnóstico diferencial temprano con las otras condiciones que aunque parecidas tienen una evolución mucho más satisfactoria como son la Hidrocefalia y Porencefalia. Dejando abierta la interrogante, ¿Cuánto cerebro necesitamos para sobrevivir?

Reconocimiento: Deseamos expresar nuestro agradecimiento a la Dra. Rosa A. Martínez de Paredes, del Departamento de

Gineco-Obstetricia del University College Hospital por sus juicios y comentarios en la revisión de este trabajo.

BIBLIOGRAFIA

- 1.— Ford, Frank R. (1966). Diseases of the Nervous System in infancy, Childhood and adolescence. Fifth Edition. Charles C. Thomas Publisher Springfield, USA.
- 2.— Hamby, W. B. (1960). Case Report and Autopsy Records of Ambrose Pare Thomas Springfield.
- 3.— Cruveilhier, J. (1829). Anatomie Pathologique du Corpus. Vol. 2, Balliere, Paris.
- 4.— Spielmeyer, W. (1904). Ein Hydranencephales Zwillingsspar. Arch. Psychiat. Everk, 39: 807.
- 5.— Hasley, J. H., Allen N., Cahmberlin H. R. (1971). The morphogenesis of Hydranencephaly, Journal of Neurological Sciences, 12: 187-217.
- 6.— Crome L. and Stern, J. (1967). The Pathology of Mental Retardation. Churchill, London.
- 7.— Crome L. (1972). Annotations. Develop. Med. Child, Neurol., 14: 224.
- 8.— Friede, R. L. and Mikolasek J. (1978). Post encephalitic Porencephaly, Hydranencephaly or Polymicrogyria. A Review. Acta Neuropathol. Berlin, 43: 161-168.
- 9.— Pascual Castroviejo, I., López Martin V., Rodríguez Costa T., (1969). Hidranencefalia Quística Múltiple. Archivos de Neurobiología, 32: 607.
- 10.— Williamson, E. M. (1965). Incidence and Family Agregation of Major Congenital Malformations of the Central Nervous System. J. Med. Genet., 2: 161-172.
- 11.— Lober John (1965). Hydranencephaly with normal development. Dev. Med. Child Neurol, 7: 628-133.
- 12.— La Torre E. and Ochipinty E. (1969). Cerebral Agiography Hydranencephaly. Europ. Neurol. 2: 184-191.
- 13.— Roessmann, V. and Parks P. J. (1978). Hydranencephaly in Vertebral Basilar Territory. Acta Neuropathol. (Berlin) 44: 141-143.
- 14.— Smith, H. V., Norman R. M., Ulrich H. (1957). The Late Sequelae of Pneumococcal Meningitis, J. Neurol. Neurosur. and Psychiat. 20: 250-255.
- 15.— Neville, B. G. (1972). The origin of Infantile Spasms: Evidence from a case of Hydranencephaly. Dev. Med. Neurolog. 14: 644-647.
- 16.— Ferguson, J., Morris, W. Iraj, D. (1974). Brainstem Seizures in Hydranencephaly, Neurology 24: 1152-1157.
- 17.— Glen, P., Lazzara, A., Meyer, J. (1978). Behavioral and Neurological Characterist of Hydranencephalic Infant. Develop. Med. Child Neurology, 20: 211-217.
- 18.— Hadlock, F. P. (1980). Ultrasonic Measurement of the Fetal Ventricular System. Radiology, 134 (1): 262.
- 19.— Johns Martin, (1979). Transillumination of the Infant Skull. Journal of Audiovisual Media in Medicine. 2: 140-149.
- 20.— Johns Martin (1981). Transillumination of the Infant Skull and aid to diagnostic and treatment—Aparecerá en Journal of Audio-Visual Media in Medicine— Febrero 1981.
- 21.— Crome, L., Silvester, P. (1958). Hydranencephaly (Hydranencephaly). Arc. Dis. Child, 33:235.
- 22.— Miur, C. (1959). Hydranencephaly and Allied Disorders. A study of cerebral defect in Chinese Children. Arch. Dis. Child, 34:231.
- 23.— Dietze, R. and Urban H. (1965). Zystencephalie (Blasenbirn), Leipzig: Geuthiene.
- 24.— Hoffman, J. Liss (1969). Hydranencephaly. A case report with autopsy finding in a 7 years old girl. Acta Pediátrica Scandinavica, 58: 297-300.