

# CASO CLÍNICO

## HIDRANENCEFALIA COMO PRESENTACIÓN MÁS SEVERA DE APLOPEJÍA CEREBRAL FETAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Rommel Omar Lacunza Paredes<sup>1</sup>, Wilmer Correa López<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Médico Gineco-Obstetra, Asistente del Servicio de Ginecología-Obstetricia, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Callao, Perú

<sup>2</sup> Médico residente de la especialidad de Gineco-Obstetricia, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Callao, Perú

Fuente de financiamiento:  
Autofinanciado

Conflicto de interés: ninguno

Artículo recibido el 17 de diciembre de 2013 y aceptado para publicación el 16 de febrero de 2014.

Correspondencia:  
Dirección: Jr. Genaro Delgado Mz. K Lt.  
9A, San Martín de Porres, Lima  
Celular: 985 436 784

✉ drlacunza@hotmail.com

### RESUMEN

La hidranencefalia es una malformación cerebral infrecuente caracterizada por la ausencia total o parcial de los hemisferios cerebrales, producida por la oclusión de las arterias carótidas en estadios precoces de la gestación, y asociada a múltiples posibles factores causales. Presentamos dos casos con confirmación post natal y la revisión de la literatura.

**Palabras clave:** Hidranencefalia, arterias carótidas, diagnóstico prenatal.

### HYDRANENCEPHALY THE MOST SEVERE PRESENTATION OF FETAL CEREBRAL STROKE: A PROPOS OF TWO CASES

#### ABSTRACT

Hydranencephaly is rare brain malformation characterized by complete or partial absence of the cerebral hemispheres, caused by occlusion of the carotid arteries in early stages of pregnancy, associated with multiple possible causal factors. We present two cases with postnatal confirmation and review of the literature.

**Keywords:** Hydranencephaly, carotid arteries, prenatal diagnosis.

### INTRODUCCIÓN

La hidranencefalia, término introducido en 1904 por Spielmeyer, es una rara malformación cerebral con prevalencia estimada de 1/10 000. Es diagnosticada en el segundo o tercer trimestre de la gestación, caracterizada principalmente por la ausencia total o parcial de los hemisferios cerebrales, los cuales son reemplazados por líquido cefalorraquídeo. Habitualmente, esta malformación respeta las estructuras de la fosa posterior y el tronco cerebral. El primer caso fue comunicado por Ambrosio Pare, en 1960, en un niño con hidrocefalia. La mayoría de reportes son casos aislados o series pequeñas. El objetivo del presente artículo es exponer dos casos de diagnóstico prenatal de esta patología y hacer una breve descripción del diagnóstico prenatal y el mecanismo fisiopatológico implicado en la ocurrencia de dicha patología.

### CASO N° 1

Mujer de 41 años, G4P3003, que ingresa al servicio de emergencia como gestante de 37 semanas por fecha de última regla, con rotura prematura de membranas desde hacía 10 horas, asociada a contracciones uterinas esporádicas. El periodo intergenésico era de 17 años, con cuatro controles prenatales. La paciente traía ecografía particular donde se refería ventriculomegalia severa fetal. La ecografía en nuestro servicio encontró ausencia de parénquima cerebral, preservación de estructuras de la fosa posterior, falx cerebri presente, tálamos divididos e hipoplásicos y aparentemente algunos remanentes de parénquima del lóbulo frontal; no se logró visualizar circulación en el polígono de Willis



FIGURA 1. A. CORTE DEL CRÁNEO FETAL MOSTRANDO AUSENCIA DE HEMISFERIOS CEREBRALES; SON VISIBLES LA FALX CEREBRI Y LOS TÁLAMOS HIPOPLÁSICOS. B. CORTE TRANSCEREBELAR: FOSA POSTERIOR Y CEREBELO NORMAL CON ALGUNOS REMANENTES BASALES DEL LÓBULO FRONTAL.

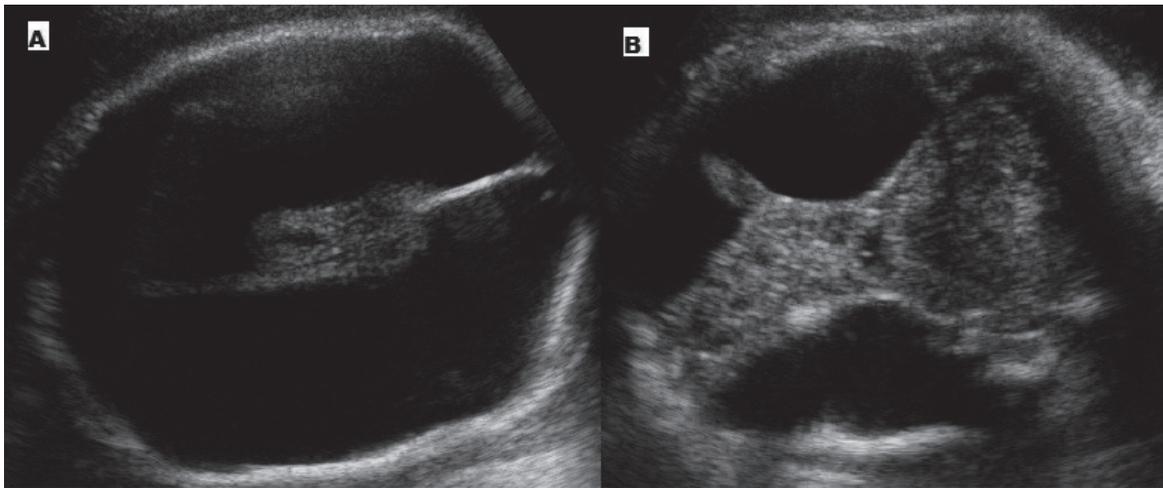


FIGURA 2. A. CORTE CORONAL: AUSENCIA DE HEMISFERIOS CEREBRALES, REEMPLAZADOS POR LÍQUIDO CEREBROESPINAL, FALX CEREBRI PRESENTE. B. IMAGEN DE LA TOMOGRAFÍA AXIAL COMPUTARIZADA CEREBRAL DEL NEONATO CON VISUALIZACIÓN DE CEREBELO Y TRONCO CEREBRAL.



(figuras 1 y 2), concluyendo con el informe de gestación única activa de 37 semanas 3 días por biometría fetal, ventriculomegalia severa, hidranencefalia. La gestante fue programada para cesárea, obteniéndose un recién nacido femenino de peso 2 426 g, talla 44 cm, Ápgar 4 al minuto y 8 a los 5 min; fue hospitalizada en la unidad de cuidados intensivos neonatales, presentando dificultad respiratoria y necesidad de soporte ventilatorio. La ecografía transfontanelar y la tomografía axial cerebral confirmaron el diagnóstico de hidranencefalia. El recién nacido falleció a los 2 días; los familiares no autorizaron la necropsia.

## CASO N° 2

Primigesta de 20 años natural del Cusco, gestación de 34 semanas por fecha de última regla, con un solo control prenatal. Fue hospitalizada por amenaza de parto pretérmino. En la ecografía de rutina se halló ausencia de hemisferios cerebrales, la cavidad craneana ocupada por líquido hipoecogénico; se observó los plexos coroideos y parcialmente los tálamos divididos, con persistencia de escaso tejido cerebral en el lóbulo parietal izquierdo. El cerebelo estaba por debajo del percentil 3 para la edad gestacional, la cisterna magna dilatada. Al estudio Doppler se observó



FIGURA 3. A. CORTE DEL CRÁNEO FETAL MOSTRANDO AUSENCIA DE HEMISFERIOS CEREBRALES; SE OBSERVA REMANENTE PARIETAL IZQUIERDO. B. VISTA CON DOPPLER DE LA BASE DEL CEREBRO, EVIDENCIANDO PARCIALMENTE EL POLÍGONO DE WILLIS.

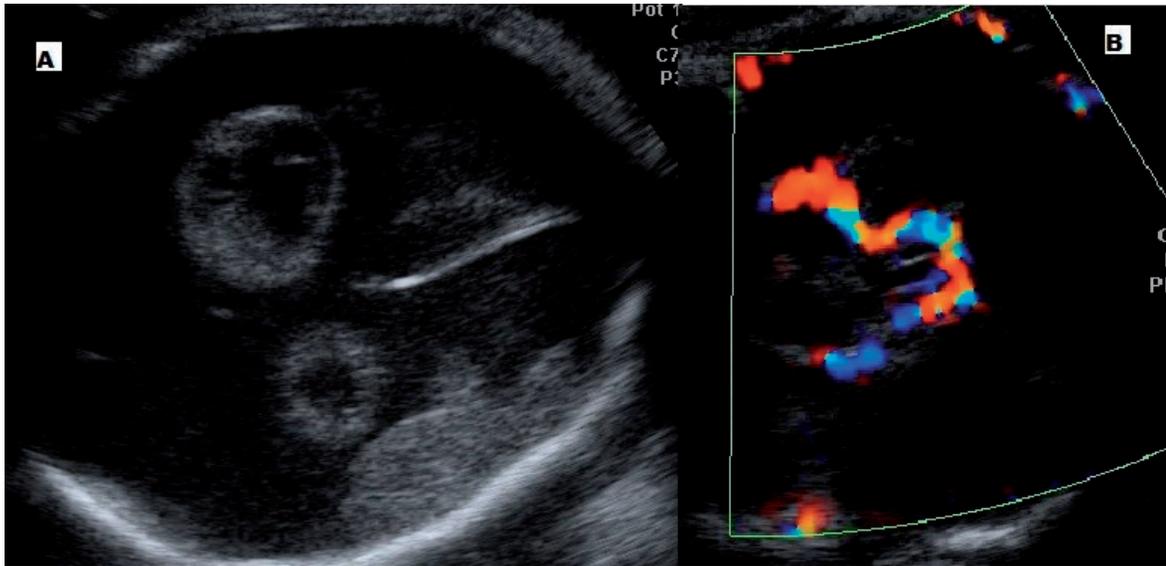
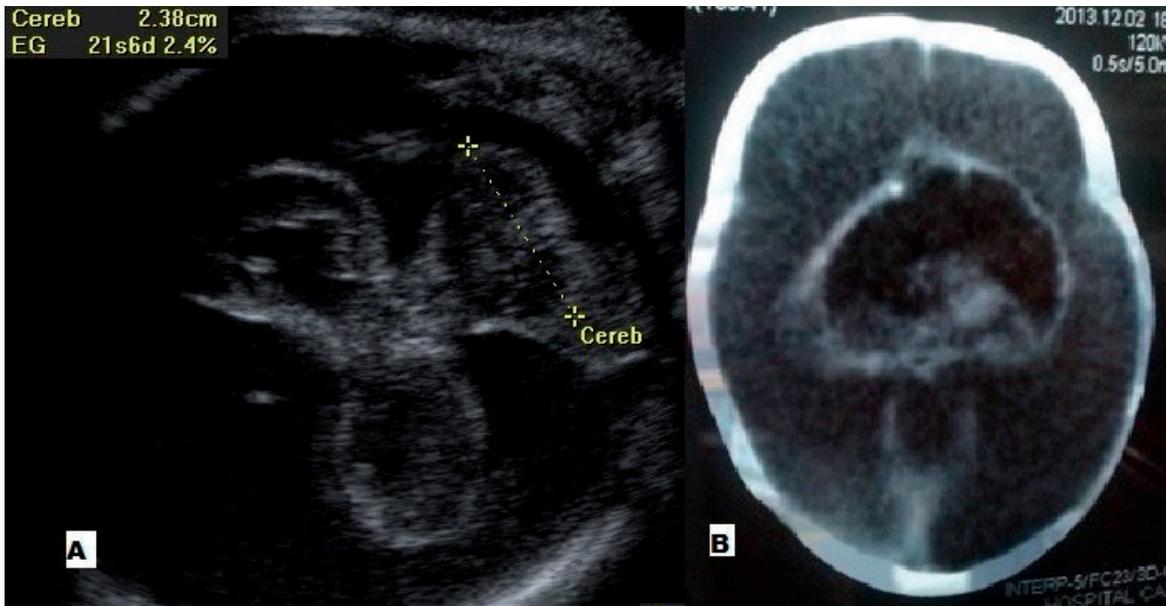


FIGURA 4. A. CORTE TRANSCEREBELAR FETAL MUESTRA HIPOPLASIA DEL CEREBELO; SE OBSERVA TAMBIÉN LOS PLEXOS COROIDEOS FLOTANDO EN EL LÍQUIDO CEREBROESPINAL. B. IMAGEN DE LA TOMOGRAFÍA AXIAL COMPUTARIZADA CEREBRAL DEL NEONATO.



parcialmente el polígono de Willis (figuras 3 y 4). Se concluyó como gestación única de 33 semanas, macrocefalia, a considerar hidranencefalia e hipoplasia cerebelar. La paciente tuvo parto vaginal a los 3 días, con un recién nacido de sexo femenino, peso 1 214 g, Ápgar al minuto 6 y a los 5 minutos 8. Fue ingresado a la UCI neonatal, con soporte ventilatorio, neurológicamente poco reactivo, tono muscular disminuido y reflejo de succión presente. La ecografía transfontanelar y la tomografía axial cerebral confirmaron el diagnóstico.

## DISCUSIÓN

La hidranencefalia es una malformación poco frecuente, con una incidencia aproximada de 1 en 10 000 nacidos vivos; se caracteriza por la ausencia (desaparición) de los hemisferios cerebrales, los cuales son reemplazados por un saco membranoso que contiene líquido cefaloespinal, evidenciado en la ecografía como ventriculomegalia severa<sup>(1)</sup>.



El origen de esta patología ha sido siempre un misterio. La explicación más probable para la desaparición de los hemisferios cerebrales fetales en la hidranencefalia es la oclusión de la porción supraclinoidea de ambas arterias carótidas (encontrando en estudios post natales arterias hipoplásicas o aplasia bilateral), con la consiguiente destrucción hemorrágica del parénquima cerebral<sup>(2,3)</sup>. Esta hipótesis se sostiene al obtener en estudios en animales los mismos hallazgos al ocluir ambas arterias carótidas internas<sup>(4)</sup>. Adicionalmente, la serie de casos publicada por Sepúlveda muestra estadios precoces de la hidranencefalia, en los cuales el parénquima cerebral sufre cambios hemorrágicos y luego progresivamente es reemplazado por líquido cerebroespinal, evidenciando en la mayoría de casos la ausencia de circulación en la base del cerebro<sup>(3)</sup>.

Lo que produce el infarto de las arterias carótidas internas está aún en discusión. Se propone como alternativas la hipoperfusión fetal, fenómenos inflamatorios con arteritis relacionados a estados autoinmunes maternos o infecciones fetales (toxoplasmosis, virus citomegálico, herpes virus, rubéola, listeria monocitógenos o *Treponema pallidum*) y vasoconstricción aguda por exposición a infecciones o tóxicos<sup>(5-9)</sup>. También se ha descrito casos en gestaciones múltiples en asociación con la muerte de uno de los fetos y liberación de material tromboembólico<sup>(10,11)</sup>.

Existe también una forma genética, el síndrome de Fowler, un trastorno autosómico recesivo que produce una vasculopatía proliferativa con hidrocefalia-hidranencefalia, artrogriposis y ainesia fetal<sup>(12)</sup>.

La oclusión de las arterias carótidas internas aparentemente podría ser temporal, con recanalización posterior de las mismas luego de producida la lesión al parénquima cerebral en desarrollo. Esto es sugerido por la persistencia de la circulación en el polígono de Willis en algunos casos reportados, como se encontró en el segundo caso (figura 3 B), y de arterias carótidas internas normales en autopsias de fetos con hidranencefalia<sup>(3,6,7)</sup>.

El momento en el que se produce esta lesión también sigue en debate. El caso comunicado por Lam nos muestra una gestación normal a las 11 semanas, que cinco semanas después

presenta ausencia de los hemisferios cerebrales<sup>(13)</sup>. Los casos informados por Sepúlveda muestran cambios hemorrágicos, visualizándose líquido denso y homogéneo semejante a un endometrioma (producto de la licuefacción del parénquima cerebral), que reemplaza los hemisferios cerebrales en fetos entre las 21 y 23 semanas, y que a las pocas semanas se visualiza como líquido hipocogénico<sup>(3)</sup>. Entonces, la injuria podría tener lugar aproximadamente entre las 8 y 16 semanas, considerando que lesiones isquémicas posteriores se manifiestan como porencefalia o encefalomalasia<sup>(2,3,5)</sup>.

Los estudios ecográficos muestran la ausencia de parénquima cerebral supratentorial, el cual es reemplazado por líquido hipocogénico; los plexos coroideos pueden o no estar presentes (en el caso N° 1 no son visibles, pero sí en el caso N° 2) (figuras 1A y 4A), puede observarse la falx cerebri en algunos casos (en nuestros casos fue siempre visible); los tálamos están presentes y claramente divididos, aunque pueden ser hipoplásicos. Habitualmente, el cerebelo es respetado (su flujo vascular es dependiente de la circulación basilar), aunque también puede ser hipoplásico (como en el caso N° 2) (figura 4A). El tronco cerebral no está afectado y los lóbulos occipitales pueden estar parcialmente conservados (70% de los casos)<sup>(2,3,5,14)</sup>.

En el diagnóstico diferencial ultrasonográfico debe considerarse holoprosencefalia, formas extremas de porencefalia o esquiencefalia y ventriculomegalia severa obstructiva.

La presencia de remanentes de los lóbulos occipitales indica la persistencia de flujo por la arteria cerebral posterior, alimentada por la circulación basilar (circulación que se establece entre las 8 y 9 semanas de gestación). Sin embargo, hasta un 20% de los fetos puede presentar una arteria cerebral posterior alimentada por la carótida interna, ocasionando la injuria del lóbulo occipital<sup>(15)</sup>. De igual forma, se encuentra persistencia de algunas áreas basales de los lóbulos frontales, debido al flujo desde las arterias oftálmicas (consideradas como una anastomosis directa entre la carótida interna y externa) hacia la arteria cerebral anterior, como se aprecia en el caso N° 1 (figura 1B). También se ha descrito remanentes del lóbulo temporal<sup>(2)</sup>.



El pronóstico neurológico es pobre; la mayoría fallece antes del año de vida, aunque algunos casos son diagnosticados en la infancia.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pinar H. Hydranencephaly. *Pathol Case Rev.* 2011;16:186-8.
2. Cecchetto G, Milanese L, Giordano R, Viero A, Suma V, Manara R. Looking at the missing brain: hydranencephaly case series and literature review. *Pediatr Neurol.* 2013;48:152-8. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2012.10.009.
3. Sepulveda W, Cortes-Yepes H, Wong AE, Dezerega V, Corral E, Malinger G. Prenatal sonography in hydranencephaly: findings during the early stages of disease. *J Ultrasound Med.* 2012;31:799-804.
4. Wintour EM, Lewitt M, McFarlane A, Moritz K, Potocnik S, Rees S, Tangalakis K. Experimental hydranencephaly in the ovine fetus. *Acta Neuropathol.* 1996;91:537-44.
5. Govaert P. Prenatal stroke. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2009;14:250-66.
6. Quek YW, Su PH, Tsao TF, Chen JY, Ng YY, Hu JM, Chen SJ. Hydranencephaly associated with interruption of bilateral internal carotid arteries. *Pediatr Neonatol.* 2008;49:43-7.
7. Tsai JD, Kuo HT, Chou IC. Hydranencephaly in neonates. *Pediatr Neonatol.* 2008;49:154-7.
8. McAdams RM. Maternal systemic lupus erythematosus and hydranencephaly in a neonate: a case report. *J Matern Fetal Neonat Med.* 2005;18:279-81.
9. Gentry M, Connell M. Hydranencephaly. *Ultrasound Q.* 2013;29:267-8.
10. Mittelbronn M, Beschoner R, Schittenhelm J, Capper D, Goeppert B, Meyermann R, Meyer-Wittkopf M, Mackensen-Haen S. Multiple thromboembolic events in fetofetal transfusion syndrome in triplets contributing to the understanding of pathogenesis of hydranencephaly in combination with polymicrogyria. *Hum Pathol.* 2006;37:1503-7.
11. Hahn JS, Lewis AJ, Barnes P. Hydranencephaly owing to twin-twin transfusion: serial fetal ultrasonography and magnetic resonance imaging findings. *J Child Neurol.* 2003;18:367-70.
12. Usta I, AbuMusa A, Khoury N, Nassar A. Early ultrasonographic changes in Fowler syndrome features and review of the literatura. *Prenat Diagn.* 2005;25:1019-23.
13. Lam YH, Tang MH. Serial sonographic features of a fetus with hydranencephaly from 11 weeks to term. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16:77-9.
14. Jordan L, Raymond G, Lin D, Gailloud P. CT angiography in a newborn child with hydranencephaly. *J Perinatol.* 2004;24:565-7.
15. Raybaud C. Normal and abnormal embryology and development of the intracranial vascular system. *Neurosurg Clin N Am.* 2010;21:399-426.