

---

## MALFORMACIONES CEREBRALES CONGÉNITAS: PRONÓSTICO INESPERADO

---

Tomás Omar Zamora Bastidas<sup>1</sup>, Karen Alejandra Rivera Rivera<sup>2</sup>,  
Diego Fernando Alegría Portilla<sup>2</sup>.

### RESUMEN

La Hemihidranencefalia es una enfermedad congénita cerebral grave y relativamente rara caracterizada por la ausencia unilateral completa o casi total de la corteza cerebral dentro de un cráneo normal con preservación de estructuras como las meninges, ganglios basales, cerebelo, protuberancia, bulbo raquídeo y la hoz cerebral. Los hemisferios cerebrales inicialmente toman la forma normal y luego se plantea que más tarde se da una destrucción cortical por un grave proceso encefaloclástico, en particular por una lesión focal hipóxico-isquémica, lo cual lleva a que el lugar que ocupaba el tejido destruido sea sustituido en gran parte por espacios llenos de líquido cefalorraquídeo que se asemeja a un gran quiste intracraneal.

Se presentan dos casos clínicos, el primero con una hemihidranencefalia derecha con un pronóstico desfavorable desde el momento del diagnóstico, no obstante actualmente ha alcanzado un desarrollo cognitivo que rebasa las expectativas para su condición; El segundo caso es un paciente con hidranencefalia global, éste no alcanzó un desarrollo cognitivo aceptable, pero contradujo el pronóstico y tiempo de vida acorde con su grave malformación.

**Palabras clave:** Hemihidranencefalia, Hidranencefalia, plasticidad neuronal, malformaciones congénitas del sistema nervioso.

---

<sup>1</sup> MD. Esp. Neurología/Medicina Interna. Profesor Titular Facultad de Medicina. Univesidad del Cauca, Popayán

<sup>2</sup> Estudiantes X semestre Facultad de Mecicina Unniversidad del Cauca

## CONGENITAL BRAIN MALFORMATIONS: UNEXPECTED PROGNOSIS

### ABSTRACT

Hemi-hydranencephaly is a serious and extremely rare congenital brain disease characterized by complete or almost complete unilateral absence of the cerebral cortex within a relatively normal skull with preservation of structures such as the meninges, basal ganglia, cerebellum, Pons, medulla oblongata and the falx. In this condition, cerebral hemispheres are formed initially, but later destruction occurs through a serious encephaloclastic process, in particular by a focal hypoxic – ischemic lesion, which leads to the place occupied by the destroyed tissue is replaced to a large extent by spaces filled with cerebrospinal fluid, which resembles a large intracranial cyst.

Two clinical cases are presented, the first with a right hemi hydranencephaly with an unfavorable prognosis since his diagnosis nevertheless has currently reached a cognitive development that goes beyond expectations for his condition; The second case is a patient with a global hydranencephaly, this did not reach an acceptable cognitive development, but contradicted the prognosis and life according to his severe malformation.

**Key words:** Hemihydranencephaly. Hydranencephaly. Congenital malformations nervous system, neuronal plasticity.

### INTRODUCCIÓN

La Hemihidranencefalia es una enfermedad congénita cerebral grave y relativamente rara informada en el 0.2% de autopsias (1), caracterizada por la ausencia unilateral completa o casi total de la corteza cerebral dentro de un cráneo normal con preservación de estructuras como meninges, ganglios basales, cerebelo, protuberancia, bulbo raquídeo y la hoz cerebral (1,2,3); En esta condición inicialmente los hemisferios cerebrales se forman y se plantea posteriormente se da un proceso encefaloclástico, en particular por una lesión focal hipóxico - isquémica, y el espacio que ocupaba el tejido destruido es sustituido por espacios llenos de líquido cefalorraquídeo asemejándose a un gran quiste intracraneal (1).

Los recién nacidos pueden parecer normales, y estos deben ser diagnosticados mediante técnicas

de neuroimagen modernas. La distribución de las lesiones ha llevado a sugerir fisiopatológicamente que se relacionan con una vasculopatía debido a oclusión de ramas de la arteria carótida interna (1). Stevenson et al (4) realizó angiografías por resonancia magnética de un recién nacido con diagnóstico de hidranencefalia, y mostró ausencia de flujo intracraneal de carótida interna. Esta hipótesis fue apoyada por la distribución marcada de destrucción hemisférica en estos pacientes. Myers, realizó experimentos para investigar los efectos de la ligadura de ambas arterias carótidas comunes y las venas yugulares en monos durante la gestación temprana, esto dió lugar a su posterior destrucción cerebral focal y a disgenesia en las regiones irrigadas por la arteria cerebral anterior y media reducidas a finas membranas transparentes. Los tejidos irrigados por las arterias cerebrales posteriores, que reciben el flujo colateral de sangre del sistema vertebro-basilar a través de las

arterias comunicantes posteriores generalmente se conservaron (5). Estos hallazgos apoyan el proceso patológico propuesto en el diagnóstico de hidranencefalia, así como de porencefalia, que al parecer es la malformación inicial.

Estas malformaciones pueden surgir antes del parto (tipo I: Porencefalia encefaloplástica - PE), o por anomalías del desarrollo (tipo II: Porencefalia) (6). La tipo II comprende un espectro de lesiones con defectos de espesor de la corteza cerebral y polimicrogiria o heterotopía de sustancia gris (porencefalia esquizoencefálica) por un lado y lesiones con corteza intacta en el otro.

La PE se presenta principalmente en la cisura de Silvio y a menudo comienza en la zona frontotemporal de uno o ambos ventrículos laterales; muestra en la corteza signos de migración neuronal anormal, en donde la hendidura cerca de las cisuras cerebrales primarias está recubierta por procesos de paquigiria y polimicrogiria.

Ha sido descrita en recién nacidos extremadamente pre término después de una injuria cerebral, o toma de muestras de vellosidades coriónicas y/o la amniocentesis, después de exposición a teratógenos como la cocaína (7), vitamina A y el ácido valproico y en asociación con trombofilia genética (8). La porencefalia hereditaria parece ser rara y se han descrito aproximadamente 10 casos en todo el mundo. El patrón de herencia no está claro, aparentemente es autosómico recesivo, pero se han reportado casos en donde es dominante. Solo en una familia la herencia autosómica dominante es demostrada por transmisión de hombre a hombre (9). La PE también hace parte de cuadros sindrómicos, como la displasia septo-óptica (OMIM182.230), el síndrome oro- facio-digital tipo I (OMIM 311200), la lipomatosis encefalocraneocutánea (Síndrome de Proteus, OMIM 176920), el síndrome óculo-cerebrocutáneo (síndrome de Delleman, OMIM164.180),

DK-focomelia (OMIM 223340). También se ha descrito en asociación con el hemisferio cerebeloso y la hipoplasia del vermis o con la atrofia del hipocampo y la amígdala (10, 11, 12,13,14)

Las manifestaciones clínicas de porencefalia están en el espectro de un síndrome piramidal que va desde hemiplejia leve a tetraplejia severa, epilepsia, retraso mental (1) y cuando afecta estructuras profundas línea media se presenta con defectos ópticos, hipotálamo/pituitaria.

Hasta la fecha informan nueve casos de hidranencefalia (1,6,9,12) en la literatura mundial, resaltando en todos ellos la rareza del padecimiento y la importancia de estudiar el desarrollo cognitivo de estas personas ya que muchas de estas han desarrollado facultades mentales y de aprendizaje que asombran a la comunidad médica y conducen a estudiar la grandiosa neuroplasticidad cortical, la cual está involucrada en la adaptación cerebral mediante la creación de nuevas conexiones neuronales que permitan a la red neuronal existente funcionar mejor y reemplazar de algún modo el tejido cerebral disfuncional (1).

## PRESENTACIÓN DE CASOS

Se presentan dos casos. El primero con hidranencefalia derecha y el segundo con macrocranea, braquicefalia e hidranencefalia bilateral. Ambos diagnosticados mediante neuroimagen, con un pronóstico bastante desfavorable en cuanto a desarrollo y expectativa de vida.

### Caso 1

Paciente de 17 años de edad, padres no consanguíneos sanos, madre inicia un embarazo gemelar a los 23 años de edad, fruto de embarazo deseado, asiste a varios controles prenatales, se destaca que no recibe suplementos vitamínicos y que solo usó

medicación bajo supervisión médica estricta, a los 8 meses de gestación sufre de ruptura prematura de membranas y fiebre, motivo por el cual asiste a urgencias gineco obstétricas en donde encuentran que uno de los fetos presenta oligo amnios, hipo actividad, y ausencia de fetocardia, con estos eventos se decide practicar cesárea de emergencia, para salvar la vida del feto vivo y de la madre. La cirugía transcurrió sin complicaciones y el concepto inicial sobre el niño fue normal. Recibe lactancia materna exclusiva hasta 8 meses. El desarrollo psicomotor se inicia de forma adecuada con sostén cefálico a los 3 meses, pero a los 4 meses presenta alteraciones posturales en mano izquierda, por lo cual se le realizan diferentes exámenes, incluida una tomografía axial computarizada (TAC) cerebral que mostró un quiste porencefálico que ocupaba por completo el hemisferio cerebral derecho. Pese a este hallazgo el desarrollo psicomotor continúa y aprende a sentarse a los 6 meses, no gatea, camina a los 14 meses, monta bicicleta a los 4 años, más tarde aprende a jugar fútbol, videojuegos, uso de computador. El niño es estimulado por la madre y cursa satisfactoriamente sus estudios hasta el 7

grado de bachillerato. Desde muy temprana edad (3 años) el niño experimenta su primer episodio convulsivo, y desde ese entonces ha sido manejado con múltiples medicamentos hasta la fecha así como un implante de estimulador del nervio vago (VNS), pero su epilepsia es refractaria al tratamiento.

Se le realizó al paciente el examen neurológico completo con las siguientes características: Glasgow de 15/15, alerta, colaborador, su estado mental se caracteriza por una capacidad de abstracción suficiente, memoria reciente conservada, orientado en tiempo, lugar y persona, reflejos de estiramiento muscular con asimetría, hiperreflexia en el hemicuerpo izquierdo, signo de Babinski y cambios mínimos de sensibilidad superficial, puede discriminar doble estimulación cutánea simultánea, discrimina diferentes pesos, son normales la grafoestesia y esterognosia, localiza estímulos dolorosos.

Se le realizó un TAC (figura 1) y se evaluó su función cerebral con la escala de inteligencia de Wechsler para niños (WISC R Y WISC IV), la cual comprende *subtests* (16,17). (Ver Tabla 1).

**TABLA 1. Tabla de resultados de las escala de inteligencia de Wechsler para niños (WISC-R).**

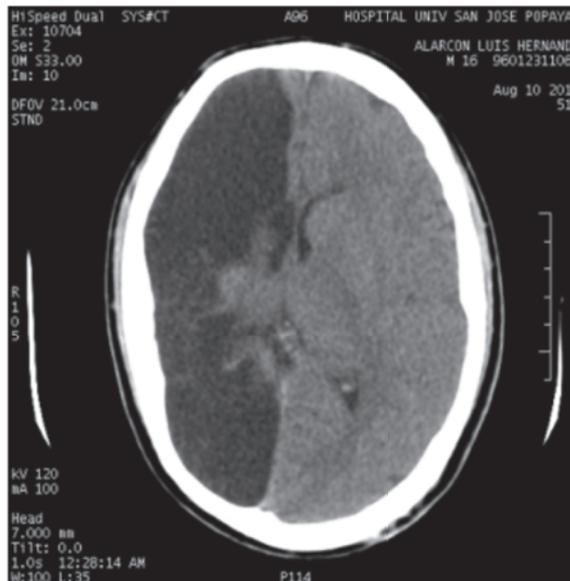
VERBAL	PUNTUACION	MANIPULATIVO	PUNTUACION
Información	5	Figura incompleta	12
Semejanzas	7	Historietas	5
Aritmética	9	Cubos	9
Vocabulario	6	Rompecabezas	8
Comprensión	7	Claves	8
Dígitos	9	Laberintos	9
<b>TOTALES PUNTUACIÓN</b>	<b>34</b>		<b>42</b>
C.I.	78		88

Los puntos fuertes o ventajas, se enfocan más a la escala manipulativa del test, se destaca y llama la atención la coordinación visual y motora, la memoria visual a corto y largo plazo, las funciones ejecutivas que desarrolla donde se evidencia el adecuado funcionamiento de su lóbulo frontal al igual que la forma de planificar, anticipar eventos con velocidad y destreza al realizar dibujos, o copias de figuras que se le presentan. Lo descrito anteriormente se evidencia en el puntaje en la escala manipulativa (88) en comparación a la verbal (78). Al realizar los cuatro índices (Comprensión verbal, razonamiento

perceptivo, memoria operativa y velocidad de procesamiento) con sus correspondientes *subtest* se advierte la existencia de fortalezas en los ámbitos de razonamiento perceptivo ( que comprende construcción de cubos, conceptos y figuras incompletas) y memoria operativa ( que comprende dígitos y aritmética) destacándose de cada uno de los índices anteriores el análisis y síntesis de estímulos visuales abstractos, la formación de conceptos no verbales, la organización y percepción visual, la capacidad para separar figura y fondo en estímulos visuales y la capacidad de obtener una concentración ade-

**TABLA 2. Índices de la escala de Wechsler (WISC-IV)**

INDICE	SUMA DE PUNTUACIONES ESCALARES	CLASIFICACIÓN DESCRIPTIVA
COMPRESION VERBAL	25	NORMAL BAJO
RAZONAMIENTO PERCEPTIVO	32	MEDIO
MEMORIA OPERATIVA	18	MEDIO
VELOCIDAD DE PROCESAMIENTO	13	MEDIO
CI TOTAL	88	NORMAL-BAJO



**Figura 1. Tomografía axial computarizada cerebral simple. Se evidencia la ausencia completa del hemisferio derecho siendo este reemplazado por Líquido Cefalorraquídeo (LCR), también se observa que los talamos protruyen dentro de la cavidad hemisférica, lo cual se considera típico de la hidranencefalia.**

cuada para el reconocimiento visual de detalles y su asociación. En total el coeficiente intelectual fue de 88, situándose entre un nivel medio bajo y normal bajo de la campana de Gauss con respecto al coeficiente de individuos de su edad. (Ver Tabla 2)

## Segundo Caso

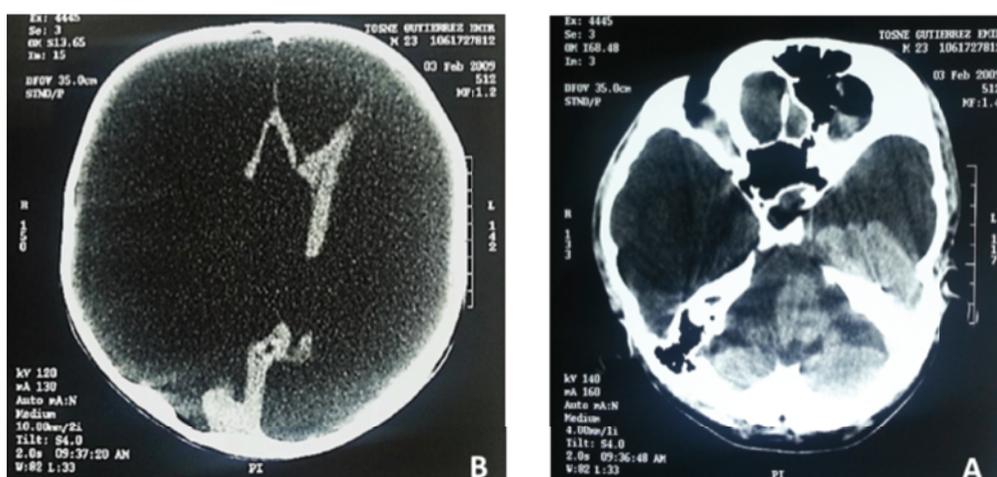
Un paciente con hidranencefalia global y macrocránea, por tanto un pronóstico de vida extremadamente desfavorable, contra todos los pronósticos alcanzó una edad de 26 años, con un desarrollo cognitivo insuficiente. Durante toda su vida este paciente presentó un largo historial de episodios convulsivos tónicos clónicos generalizados y episodios de patología pulmonar infecciosa complicada a repetición desde su infancia.

Al examen neurológico su estado de conciencia era alerta, euproséxico, con lenguaje conservado tanto en la parte motora como sensorial, reconocía gestos y señales, al igual que su entorno, sus familiares, y establecía un diálogo con ilación con el personal médico a su disposición, nunca se

evidenciaron alteraciones mnésicas a corto y largo plazo, no desarrolló habilidades físicas, ni destrezas manuales ya que presentaba espasticidad, e hiperreflexia generalizada y subsecuentemente incapacidad para la marcha. No se evaluaron funciones ejecutivas. Un TAC realizado en el año 2009 mostró hidranencefalia (Figura 2).

Producto de un embarazo a término, regularmente tolerado, parto hospitalario sin complicaciones, último de 10 hijos, nacido a los 41 años de edad de su madre (G11, P10, A1, C0). Al 4 mes de embarazo su madre presenta sangrado vaginal, razón por la cual es hospitalizada por 12 días, y refiere haber estado medicada durante este periodo bajo orden médica.

Evaluado en el momento de su nacimiento como un recién nacido sano, respiró y lloró. Lactante menor hipoactivo, al mes de nacido presentó una alteración en el crecimiento en donde se evidencio un aumento del perímetro cefálico (47 cm, macrocránea) con respec-



**Figura 2. TOMOGRAFÍA AXIAL COMPUTARIZADA CEREBRAL SIMPLE. A - Se observa ausencia del tejido cerebral sobre los hemisferios los cuales están ocupados por LCR. B - Solo se observa tejido nervioso al nivel del mesencéfalo y sobre la región peri ventricular izquierda, hallazgo compatible con hidranencefalia. En la fosa posterior se observan los hemisferios cerebelosos normales.**

to al perímetro corporal (39cm), fontanelas palpables que se continuaban por la sutura sagital hasta la fontanela posterior. Reflejo de Moro (+), reflejo de búsqueda y succión (-), no seguía objetos con la mirada, no se encontró signos meníngeos, hiporreflexia generalizada y hernia umbilical.

En el año 2011 muere a la edad de 26 años debido a una sepsis con foco en un absceso pulmonar.

## DISCUSIÓN

Los casos presentados permiten reflexionar sobre la capacidad funcional cerebral. Estos pacientes mostraron en la evaluación neurológica parámetros de pronóstico desfavorable y una predicción de vida corta y no ha sucedido esa secuencia, uno de los pacientes falleció a los 26 años, durante su permanencia en el Hospital Universitario San José de Popayán siempre tuvo un lenguaje fluido, recordaba el nombre de los médicos que le examinaron, falleció por problemas infecciosos pulmonares más no cerebrales.

El niño de 17 años actualmente sorprende por su capacidad de abstracción, su actitud siempre positiva para ejecución de actos motores y alguna limitación en el lenguaje. Las cifras de las escalas pueden no ser interpretadas en forma real por cuanto en este niño hay evidencia de capacidades motoras que podrían valorarse con un puntaje superior.

Del primer caso se saca como conclusión de las pruebas realizadas al paciente que sus facultades cognitivas rebasan las expectativas esperadas para la enfermedad que padece, al contrario de muchos casos informados en la literatura con una hemihidranencefalia no tan severa como la que presenta este paciente, casos en los cuales el pronóstico y curso de desarrollo cognitivo no ha sido bueno,

con la presentación de retraso mental en varios de ellos. Es importante realizar un seguimiento del paciente para registrar su evolución en los aspectos cognitivos y clínicos, ya que nuestro paciente es el producto del maravilloso y aun misterioso trabajo de adaptación del cerebro humano, creando nuevas vías sinápticas o haciendo que las preexistentes funcionen de una forma más eficaz de tal modo que pueda reemplazar el tejido ausente.

En la literatura médica hasta la fecha se informan 9 casos (3-9,12) en los que ha predominado la presentación en el género masculino 5:3, del caso restante se desconoce. La lateralidad de la afección se ha presentado 5 en el hemisferio izquierdo, éste que se presenta es en el derecho. Las manifestaciones neurológicas más comunes son hemiparesia, las alteraciones del lenguaje o cognitivas y trastornos convulsivos, todas estas presentes en el paciente descrito. Aunque las publicaciones recientes que consignan los casos que han sido reportados establecen la clínica de estos pacientes, no analizan en profundidad el perfil neuropsicológico de los individuos mediante pruebas de capacidad intelectual psicométricas que permitan evaluar la capacidad cognitiva global y los cuatro dominios específicos de inteligencia (Comprensión Verbal, Razonamiento Perceptivo, Memoria de Trabajo y Velocidad de Procesamiento) que permiten un análisis más preciso y profundo de los procesos cognitivos. Lo anterior impide de forma certera realizar comparaciones en lo concerniente a la capacidad o coeficiente intelectual con los casos ya descritos.

Con respecto al segundo caso clínico destacamos la gravedad de su malformación la cual nunca dio esperanza de una prolongada vida, sin embargo el paciente tuvo lenguaje normal, memoria normal y su fallecimiento se debió a compromiso pulmonar y no cerebral.

## CONCLUSIONES

Las malformaciones cerebrales no siempre entrañan mal pronóstico. El cerebro tiene propiedades funcionales excepcionales e impredecibles. Se necesitan más estudios en este tipo de patología.

## REFERENCIAS

- Pavone P, Nigro F, Falsaperla R, Greco F, Ruggieri M, Rizzo R, ET AL Hemihydranencephaly: living with half brain dysfunction Italian Journal of Pediatrics 2013, 39:3
- Mori K: Anomalies of the central nervous system. In Neuro-radiology and neurosurgery. Edited by Mori K. New York: Thieme-Stratton; 1985:39 – 42.
- Ulmer S, Moeller F, Brockmann MA, Kuhtz-Buschbeck JP, Stephani U, Jansen O: Living a normal life with the non-dominant hemisphere: magnetic resonance imaging findings and clinical outcome for a patient with left-hemispheric hydranencephaly. Pediatrics 2005, 116:242 – 245.
- Stevenson DA, Hart BL, Clericuzio CL. Hydranencephaly in an infant with vascular malformations. Am J Med Genet 2001;104:295 – 8.
- Myers RE. Brain pathology following fetal vascular occlusion: an experimental study. Invest Ophthalmol 1969;8:41 – 50.5. Myers RE. Cerebral ischemia in the developing primate fetus. Biomed Biochim Acta 1989;48:S137 – 42
- Greco F, Finocchiaro M, Pavone P, Rosario R, Trifiletti and Parano E, Hemihydranencephaly: Case Report and Literature Review, 2001 16: 218 J Child Neurol.
- Ulmer S, Moeller F, Brockmann M, Kuhtz-Buschbeck J, Stephani U, Jansen O, Living a Normal Life With the Nondominant Hemisphere: Magnetic Resonance Imaging Findings and Clinical Outcome for a Patient With Left-Hemispheric Hydranencephaly; Pediatrics 2005;116;242 DOI: 10.1542/peds.2004-0425
- Hassanein SM, Abbas YA, Monib AM, Mohsen S, Alfay EL: Hemi-hydranencephaly syndrome: case report and review. Dev Neurorehabilit 2011, 14:323 – 329.
- Muir CS. Hydranencephaly and allied disorders: a study of cerebral defect in Chinese children. Arch Dis Child.1959;34 :231– 246
- Suzuki M, Seki H, Yoshimoto T. Unilateral hydrocephalus combined with occlusion of the ipsilateral internal carotid artery. Surg Neurol.1985;24:27– 30
- Warkany I. Congenital Malformations: Notes and Comments. Chicago, IL: Year Book Medical; 1971
- Van Doornik MC, Heenekam RC. Hemi-hydranencephaly with favourable outcome. Dev Med Child Neurol.1992;34 :454– 458
- G.M.S Mancini, I.F.M de Coö, M.H. Lequin, W.F. Arts, Hereditary porencephaly: Clinical and MRI findings in two Dutch families; European Journal of Pediatric Neurology (2004), 8, 45-54.
- Hemihydranencephaly: rare disease with key to secrets of the brain *BMJ Case Reports* Published 1 January 2011; published online 24 March 2011.
- Altschuler E, Matsumura B, Capoor J, Weinschelbaum K, Ghuznavi H, Left-Hemispheric Hydranencephaly With Less Favorable Findings 2005;116;1603 Pediatrics.
- Kaufman A, Flanagan, Dawn P, Vincent C.; Mascolo, Review of Wechsler Intelligence Scale for Children, Fourth Edition (WISC-IV). Journal of Psychoeducational Assessment, Vol 24(3), Sep 2006, 278-295.
- <http://www.pearsonpsychcorp.es/p-13-wisc-iv-escala-de-inteligencia-de-wechsler-para-ninos--iv>

Fecha de Recibido: Julio 27, 2013.

Fecha de Aprobado: Septiembre 5, 2013.

Dirección de correspondencia:

diegobar\_8@hotmail.com