



**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE SALUD PÚBLICA**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**“HIDRANENCEFALIA”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN**

**Tipo:** Análisis de casos

Presentando para optar el grado académico de:

**MÉDICO GENERAL**

**AUTORA:** JESSICA FABIOLA TRÁVEZ TOAPANTA

**DIRECTOR:** DRA MARIA TERESA DÍAZ ARMAS

Riobamba – Ecuador

2018

## ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

### **CERTIFICACIÓN:**

EL TRIBUNAL DE TRABAJO DE TITULACIÓN CERTIFICA QUE:

El **Trabajo de Titulación modalidad Análisis de Casos**, titulado “HIDRANENCEFALIA”, de responsabilidad de la señorita estudiante Jessica Fabiola Trávez Toapanta ha sido prolijamente revisado y se autoriza su presentación.

Dra. Izaida Montero

**PRESIDENTE DEL TRIBUNAL**

---

**FIRMA**

Dra. María Teresa Díaz Armas

**DIRECTOR DEL TRABAJO DE  
TITULACIÓN**

---

**FIRMA**

Dr. David Cristóbal Orozco Brito

**MIEMBRO DEL TRIBUNAL**

---

**FIRMA**

**2018, Jessica Fabiola Trávez Toapanta**

Se autoriza la reproducción total o parcial, con fines académicos, por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el Derecho de Autor.

## **AUTORÍA DE TRABAJO DE GRADO**

Yo, JESSICA FABIOLA TRÁVEZ TOAPANTA responsable de los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y resultados expuestos en el seguimiento del caso clínico con el tema: **“HIDRANENCEFALIA”**.

## **AGRADECIMIENTO**

Quiero agradecer el presente trabajo a Dios por permitirme llegar hasta estas instancias por sus bendiciones recibidas.

A la Escuela Superior Politecnica de Chimborazo, Facultad de Salud Pública, Escuela de Medicina por haberme recibido en sus aulas, al igual que a todos los Doctores que nos brindaron sus conocimientos por el lapso de todos estos años, con el fin de formarnos como buenos profesionales.

De manera especial, a la Dra. María Teresa Díaz por aceptar ser mi guía en la realización de este trabajo que su ayuda y dirección fueron de vital importancia, para el desarrollo del caso clínico con su orientación y conocimientos brindados para mi trabajo de titulación, apoyándome y siendo una guía en mi formación profesional.

A mi familia por apoyarme en este largo camino a pesar de todas las dificultades y a mi pequeña hija Fabiana por ser mi motivo de inspiración para continuar todos los días.

Jessica Trávez

## TABLA DE CONTENIDO

RESUMEN.....	VIII
ABSTRACT.....	IX
INTRODUCCIÓN .....	1
<b>1. MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>2</b>
<b>1.1. Hidranencefalia .....</b>	<b>2</b>
<i>1.1.2. Patogénesis .....</i>	<i>3</i>
<i>1.1.3. Etiología.....</i>	<i>3</i>
<i>1.1.4. Fisiología .....</i>	<i>5</i>
<i>1.1.5. Anatomía patológica.....</i>	<i>5</i>
<b>1.2. Manifestaciones clínicas.....</b>	<b>5</b>
<b>1.3. Diagnóstico.....</b>	<b>6</b>
<i>1.3.1. Exámenes complementarios útiles para el diagnóstico.....</i>	<i>7</i>
<i>1.3.1.1. Tomografía Axial Computarizada y Resonancia magnética.....</i>	<i>7</i>
<i>1.3.1.2. Transiluminación del cráneo .....</i>	<i>7</i>
<i>1.3.1.3. Angiografía .....</i>	<i>8</i>
<i>1.3.1.4. Hallazgos ultrasonográfico.....</i>	<i>8</i>
<i>1.3.1.5. Electroencefalograma .....</i>	<i>8</i>
<b>1.4. Pronóstico.....</b>	<b>8</b>
<b>1.5. Diagnóstico diferencial.....</b>	<b>8</b>
<i>1.5.1. La Porencefalia .....</i>	<i>9</i>
<i>1.5.2. Hidrocefalia severa.....</i>	<i>9</i>
<i>1.5.2.1. Hidrocefalia comunicante .....</i>	<i>9</i>
<i>1.5.2.2. Hidrocefalia no comunicante u obstructiva .....</i>	<i>9</i>
<i>1.5.3. Encefalomacia.....</i>	<i>10</i>
<i>1.5.3.1. Encefalomalacia multiquística.....</i>	<i>10</i>
<i>1.5.4. Síndrome de Fowler .....</i>	<i>10</i>
<b>1.6. Tratamiento .....</b>	<b>11</b>
<b>2. PRESENTACION DEL CASO.....</b>	<b>12</b>
<b>2.1. Eco transfontanelar.....</b>	<b>14</b>
<b>2.2. Genética clínica: .....</b>	<b>15</b>
<b>2.3. Ecocardiograma .....</b>	<b>15</b>
<b>2.4. Informe de TAC simple de cerebro .....</b>	<b>15</b>
<b>3. VISITAS DOMICILIARIAS .....</b>	<b>16</b>
<b>3.1. Segunda visita 15-02-2018 .....</b>	<b>16</b>
<b>3.2. Tercera visita 17-05-2018.....</b>	<b>17</b>
<b>3.3. Cuarta visita 16-08-2018.....</b>	<b>17</b>
DISCUSIÓN .....	19

<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>21</b>
<b>PERSPECTIVA DEL PACIENTE.....</b>	<b>22</b>
<b>LISTA DE ABREVIACIONES .....</b>	<b>23</b>
<b>CONSENTIMIENTO INFORMADO.....</b>	<b>24</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>I</b>
<b>ANEXOS.....</b>	<b>III</b>

## ÍNDICE DE ANEXOS

**Anexo A:** Ultrasonido transfontanelar

**Anexo B:** Informe Ecocardiograma

**Anexo C:** Informe de Tomografía Computarizada S/ de cráneo + hidrato

**Anexo D:** Exámen con emisiones otoacústica

**Anexo E:** Historia clínica de genética médica

**Anexo F:** Ecografía Abdominal

**Anexo G:** Curva de Crecimiento (Peso/Talla)

**Anexo H:** Perímetro Cefálico / Índice de masa corporal

**Anexo I:** Desarrollo de DENVER

## **RESUMEN**

El presente caso trata sobre una paciente con Hidranencefalia Congénita, nacida en Quito en el Hospital Gineco Obstétrico Isidro Ayora, siendo ya diagnosticada a las 28 semanas de gestación, por medio de una ecografía obstétrica, de Hidrocefalia. La madre de 41 años con historia obstétrica: Gestas 3, Partos 2, Cesáreas 1

Hidranencefalia es definida como ausencia de los hemisferios cerebrales casi en su totalidad, además de ser una presentación rara, cuya etiología aún no está definida. La paciente es captado en el Centro de Salud de Salcedo tipo B, en una de las visitas domiciliarias llamándome la atención, motivo por el cual realizo el presente estudio teniendo como objetivo conocer las posibles causas de esta patología. Y con ello poder conocer los factores de riesgo que tuvo la madre de la menor, que pudo haber sido un factor predisponente para que se desarrolle esta enfermedad, ya que se considera que tiene un curso de desarrollo intrauterino. El pronóstico actual de la enfermedad no es muy alentador y la mayoría de pacientes mueren al nacer con esta patología y otros sobrevivientes con un promedio de 2 a 3 años de edad. En el caso de la menor en la actualidad tiene 1 año 8 meses, con tratamiento conservador, medicación adecuada, aislamiento y cuidado de factores que puedan hacer a la paciente susceptibles además la paciente recibe estimulación temprana, acompañada de terapia psicológica para la familia y para la niña, teniendo en cuenta que esta patología es difícil para todos los que cuiden de la menor.

**Palabras clave:** <TECNOLOGÍAS Y CIENCIAS MÉDICAS>; <MEDICINA>; <HIDRANENCEFALIA>; <CONGÉNITA>; <FACTORES>; <PRONÓSTICO>; <TRATAMIENTO>

## **ABSTRACT**

The present case is about a patient with congenital Hydranencephaly, born in Quito at Isidro Ayora obstetric gynecological hospital, being already diagnosed at 28 weeks of gestation, by an obstetric ultrasound. The 41-year-old mother with an obstetric history: gestations 3, births 2, cesareans 1. The two first children without any significant pathology. Taking in mind that Hydranencephaly is defined as the cerebral hemispheres almost entirely absent, besides of being a rare presentation, whose etiology have not been defined yet. The patient is known at the Salcedo Health Center B type, drawing my attention in one of my home visits, that is why I conducted the present study with the objective of investigating the possible causes of this pathology. And with this, we can identify the patient's mother risk factors that could have been a predisposing factor for the disease development, since it is considered that this disease has an intrauterine development. The Disease current prognosis is not very encouraging and most patients die at birth with this pathology and other survivors with an average of 2 to 3 years of age. In the child case that is 1 year 8 months, with conservative treatment, adequate medication, isolation and taking care of factors that can make the patient susceptible. In addition, the patient receives early stimulation, with psychological therapy for the family and for the girl, taking in mind that pathology is difficult for all those who take care of the child.

**Keywords:** <MEDICAL TECHNOLOGIES AND SCIENCES>; <MEDICINE>; <HYDRANENCEPHALY>; <CONGENITAL>; <FACTORS>; <FORECAST>; <TREATMENT>

## INTRODUCCIÓN

La Hidranencefalia, es una de las malformaciones cerebrales que se presenta desde el final del tercer trimestre de gestación hasta los dos años de edad, caracterizado por el compromiso isquémico, especialmente en la circulación cerebral anterior, que induce a destrucción del parénquima cerebral y cavitación. (EcuRed, 2018) Considerando la posibilidad de que fuera debido a procesos destructivos porque el tejido cerebral encontrado era parecido al cerebro de los adultos que fallecieron por hemorragias o infartos cerebrales. (Flores, 2011)

La incidencia de Hidranencefalia es una rara patología, aislada anomalía que ocurre en menos de 1 por cada 10.000 nacimientos en el mundo. Es la forma más grave de destrucción cortical cerebral bilateral. Su etiología ha sido atribuida a múltiples causas que conducen a la lesión isquémica, las infecciones virales son las principales implicadas, como herpes virus, parvovirus, citomegalovirus, entre otros; otra posible etiología son los procesos tóxicos (alcohol) o genéticos. Experimentalmente se encontró que la prevalencia de la hidranencefalia depende del tipo de agente y del estado inmunitario materno. (Castillo, 2014)

Los hallazgos anatomopatológico se relacionan con la supervivencia, cuando se conservan las relaciones anatómicas e histológicamente la estructura y las conexiones están preservadas, la sobrevida es mayor. La atrofia talámica e hipoplasia de los pedúnculos cerebrales con ausencia de las pirámides medulares tienen una sobrevida menor. La Hidranencefalia no se presenta posterior a una Hidrocefalia, mientras que puede iniciarse como Encefalopatía multiquistica, y progresar a Hidranencefalia, ya que en esta también hay una lesión vascular severa de base. (Castillo, 2014)

Los patólogos del presente siglo la consideran una entidad particular. Es morfológica y patogenéticamente diferente a la Microcefalia, Porencefalia e Hidrocefalia. Por otro lado, la vida de estos pacientes es corta, en promedio tres años. (Gardea & Velazco, 2014)

Con el mejoramiento de las neuroimágenes, la resonancia magnética y la angiografía cerebral, más casos de Hidranencefalia se han descrito, diferenciándola de Hidrocefalias severas y otras malformaciones cerebrales que cursan con cavidades en el encéfalo. Dada la posible etiología isquémica de la Hidranencefalia es posible diferenciarla de la Hidrocefalia por la morfología vascular cerebral. La sobrevida a largo plazo de estos pacientes es menor que en la población general, además, muchos de los fetos son óbitos o mueren pocos días o semanas después del nacimiento. (Marín & Robayo, 2005)

# 1. MARCO TEÓRICO

## 1.1. Hidranencefalia

La Hidranencefalia proviene de la terminología del griego: Hydor = agua. Egkephalos = cerebro. Es la condición congénita del sistema nervioso central en el cual los hemisferios cerebrales están casi completamente ausentes, reducidos a un saco membranosos llenos de fluidos y generalmente con el cráneo y las meninges intactas. (Flores, 2011)

Los trastornos encefálicos son condiciones congénitas causadas por daños o desarrollo anormal del sistema nervioso de gemación o germinación. Cefálico es un término que quiere decir "cabeza" o "extremo superior del cuerpo". Congénito significa que el trastorno se presenta usualmente antes del nacimiento. Aunque existen muchos trastornos de desarrollo congénitos, esta hoja informativa describe solamente las condiciones cefálicas. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2016)

La Hidranencefalia, término introducido en 1904 por Spielmeye, es una rara malformación cerebral con prevalencia estimada de 1/10 000. (Gardea & Velazco, 2014)

El sistema nervioso humano se desarrolla de una capa de células llamada ectodermo (en la superficie del disco germinativo trilaminar); de esa capa se originará la Placa Neural, misma que dará origen al tubo neural entre la tercera y cuarta semana del desarrollo, para dar lugar al sistema nervioso central (Encéfalo y Médula Espinal). (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)

Cuatro procesos principales son los responsables del desarrollo del sistema nervioso:

- La proliferación celular (mitosis), en el cual las células neuroectodérmicas primitivas se dividen para formar nuevas generaciones de células. (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)
- La migración celular, un proceso en el cual las células nerviosas se desplazan desde su lugar de origen hasta el lugar que ocuparan toda la vida. (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)
- La diferenciación celular, proceso por el cual las células adquieren características individuales y particulares. (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)
- La Apoptosis, proceso natural de muerte celular programada durante el proceso de formación de las estructuras nerviosas. (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)

Los trastornos encefálicos no son causados necesariamente por un solo factor, sino que pueden ser provocados por condiciones hereditarias o genéticas o por exposiciones ambientales durante el embarazo, tales como medicamentos que la madre haya tomado, infección maternal o exposición a radiaciones. Algunos trastornos encefálicos ocurren cuando las suturas craneales (los

empalmes fibrosos que conectan los huesos del cráneo) se unen prematuramente. La mayoría de los trastornos encefálicos son causados por un problema que ocurre en las primeras etapas del desarrollo del sistema nervioso fetal. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2016).

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida. (Estran, Iniasta, Ruiz, & Cornide, 2018)

Es un defecto que se genera después de la neurulación y que consiste en la ausencia total o casi total del cerebro (la presencia de pequeñas bandas de cerebro puede ser indicativa del diagnóstico, pero la bóveda y las meninges craneales permanecen intactas y la cavidad intracraneal está llena de líquido cefalo raquídeo. Por lo general, se observa un crecimiento progresivo del perímetro craneal, pero el tamaño de la cabeza puede ser normal (sobre todo, en el momento del nacimiento y, ocasionalmente, puede presentarse macrocefalia. Es poco frecuente observar dismorfismo facial. (EcuRed, 2018)

### ***1.1.2. Patogénesis***

La patogénesis es multifactorial y permanece desconocida. Un niño con Hidranencefalia puede parecer normal al nacer, con los reflejos espontáneos presentes. Numerosas teorías se han planteado para explicar la condición, como siempre un crecimiento progresivo del perímetro cefálico se ha sugerido el hecho de que sea Hidrocefalia que haya tenido un período intrauterino. El perímetro cefálico suele estar normal o discretamente aumentado. En la mayoría de los casos esto es debido a que los plexos coroideos, que están presentes continúan produciendo líquido cefalorraquídeo, el cual no se absorbe adecuadamente, aumentando la presión intracraneana, y si a esto sumamos el hecho de que la falta de tejido encefálico reduce la resistencia a la presión ventricular, finalmente se tiene un aumento del tamaño de la cabeza. Otros la consideran un defecto del desarrollo como resultado de lesiones vasculares. (Wheeler & Anh Dao, 1991)

### ***1.1.3. Etiología***

Aunque la causa exacta de Hidranencefalia permanece indeterminada en la mayoría de los casos, la causa general más probable es por injuria vascular, como infecciones intrauterinas, accidente cerebrovascular o una lesión, o trastornos traumáticos después de que el primer trimestre del

embarazo. En una serie de casos en los que la infección intrauterina se determinó el factor causante, toxoplasmosis más involucrado y las infecciones virales como el enterovirus, adenovirus, parvovirus, citomegalovirus, herpes simple, virus de Epstein-Barr y virus sincicial. (JS & Lewis AJ, 2003)

Otro factor que causa se determina que los embarazos gemelares monocoriales, con la participación de la muerte de uno de los gemelos en el segundo trimestre, lo que a su vez hace que el intercambio vascular a la doble vida a través de la circulación de la placenta a través de transfusión de gemelo a gemelo, causando hydranencephaly en el feto sobreviviente. (Ropper, Samuels, & Klein, 2016)

Una revista médica informa Hidranencefalia como un trastorno hereditario autosómico con un modo desconocido de transmisión, donde un bloqueo desconocido de la arteria carótida donde entra en el cráneo causa la obstrucción y daños a la corteza cerebral. (Etasto, 2018)

Si bien el patrón de destrucción indica que las arterias carótidas han sido afectadas, estudios angiográficos y necropsias han mostrado que estas arterias no siempre están comprometidas por lo que se han planteado otras etiologías. Así tenemos a aquellas que plantean de que se trata de: Una forma extrema de leucomalacia, formada por la confluencia de múltiples cavidades quísticas. (Bulnes, Aguilar, & Méndez, 2009)

- Necrosis cerebral hipoxico-isquémica difusa, debido a la exposición materna al monóxido de carbono o al gas butano, (Flores, 2011)

- Infecciones, destrucción local del tejido cerebral debido a infecciones por *Toxoplasma gondii*, citomegalovirus, y virus Herpes Simple. (Flores, 2011)

- Autotransfusión en el embarazo múltiple (gemelos monocoriónicos), dando lugar a muerte de un feto e hidranencefalia en el otro. Se ha relacionado una menor edad materna con una mayor incidencia de esta patología pero la etiopatogenia no está clara. (Flores, 2011)

Como una condición genética recesiva, ambos padres deben ser portadores del gen asintomáticos y pasarlo a sus hijos, la oportunidad de un 25 por ciento. A pesar de la determinación de la causa,

Hidranencefalia inflige a hombres y mujeres en igual número. Aunque la Hidranencefalia suele ser un trastorno congénito, puede ocurrir como un diagnóstico postnatal en las secuelas de meningitis, infarto intracerebral e isquemia, u otra lesión cerebral traumática. (MD Sepulveda, y otros, 2014)

#### ***1.1.4. Fisiología***

Fisiopatológicamente se considera que estos agentes etiológicos originarán una alteración de la circulación anterior cerebral con necrosis y destrucción de la masa cerebral y posterior cavitación. Se encuentra necrosis de las placas germinales del sistema nervioso central e infiltración de células inflamatorias, especialmente macrófagos. (Castillo, 2014)

#### ***1.1.5. Anatomía patológica***

Los hallazgos anatomopatológico se relacionan con la supervivencia, cuando se conservan las relaciones anatómicas e histológicamente la estructura y las conexiones están preservadas, la sobrevida es mayor. La atrofia talámica e hipoplasia de los pedúnculos cerebrales con ausencia de las pirámides medulares tienen una sobrevida menor. Las grandes variedades de los factores que incluyen en su producción hacen que los hallazgos anatomopatológico sean muy diversos. (Marín & Robayo, 2005)

### **1.2. Manifestaciones clínicas**

Por lo general, el cerebelo y el tallo cerebral se forman normalmente. Un bebé con hidranencefalia puede parecer normal al nacer. El tamaño de la cabeza y los reflejos espontáneos del niño tales como aspirar, tragar, llorar y el movimiento de los brazos y las piernas pueden parecer todos normales. Sin embargo, unas semanas después el niño comienza a sentirse irritable y muestra un aumento en la tonicidad o firmeza del músculo (hipertonía). (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2016)

Después de varios meses de vida pueden comenzar las convulsiones y la hidrocefalia (acumulación excesiva de líquido en el cerebro). Cuando el menor ha sobrevivido las 7 u 8 semanas pueden incluir problemas visuales, ausencia de crecimiento, sordera, ceguera, cuadriparesias espásticas (parálisis) y déficits intelectuales. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2016)

Algunos niños pueden tener anomalías adicionales en el nacimiento incluyendo convulsiones, mioclonías, y problemas respiratorios. (Etasto, 2018)

Sin embargo, otros niños no muestran síntomas evidentes al nacer, pasando muchos meses sin un diagnóstico confirmado de Hidranencefalia. En algunos casos, una hidrocefalia severa, u otras afecciones cefálicas, el diagnóstico es un diagnóstico errado. (Etasto, 2018)

Los hallazgos más comunes de la Hidranencefalia severa son: (Descrito por Hasley y colaboradores en una serie de 9 casos) (Flores, 2011)

1. Preservación de las meninges. (Flores, 2011)
2. La sustituida corteza cerebral está representada por una delgada y transparente membrana compuesta de células gliales, en ocasiones se encuentra principalmente en las áreas temporal y occipital. (Flores, 2011)
3. Marcada reducción de la masa de tejido cerebral. (Flores, 2011)
4. Atrofia talámica. (Flores, 2011)
5. Hipoplasia de los pedículos cerebrales. (Flores, 2011)
6. Ausencia de las pirámides bulbares y anomalías cerebelosas. (Flores, 2011)
7. Y muy frecuentemente obstrucciones del acueducto. (Flores, 2011)

Los hallazgos más comunes de la hidranencefalia menos severa son: (Descrito por Friede y Mikolasek, en la última revisión publicada sobre el tema, señalan en sus 31 casos.) (Flores, 2011)

1. Persistencia del tálamo. 2. La mineralización del tejido cerebral residual. 3. El bajo peso del cerebro, invariablemente menos del 40% del peso normal. 4. Displasia retinal. 5. Atrofia del nervio óptico son los hallazgos más comunes. (Flores, 2011)

### **1.3. Diagnóstico**

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. 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 muy diferente y mucho mejor. Como punto práctico hay que enfatizar que aun con la linterna de bolsillo y preferiblemente en total obscuridad en la mayoría de los casos se hará el diagnóstico de hidranencefalia. (Vasquez, 2013)

En algunos casos sin embargo, pequeñas porciones de corteza pueden estar presentes y bandas de tejidos pueden ser vistas. Es importante el que éstas bandas no sean confundidas con los cabellos. Es comúnmente aceptado que el diagnóstico de Hidranencefalia se hará en el caso de que las pupilas se transiluminen si los párpados son elevados. El Doctor Ford. Señala que las “V” invertidas que aparecen en la proyección anteroposterior son sombras de los ventrículos y exclusivas de la Hidranencefalia. (Vasquez, 2013)

Contrario a este criterio el autor Martin Jhons señala que dichas sombras son debidas al adelgazamiento de la tabla ósea del cráneo y no a los ventrículos como se trata anteriormente. (Vasquez, 2013)

### ***1.3.1. Exámenes complementarios útiles para el diagnóstico***

#### *1.3.1.1. Tomografía Axial Computarizada y Resonancia magnética*

Siendo la tomografía en medio mas efectivo de diagnostico, donde se pueden visualizar la mayor parte del espacio intracraneal esta ocupado por liquido cefalo raquídeo. Por lo general, no son visibles los lobulos frontales ni las astas frontales de los ventrículos laterales ( puede llegar a haber vestigios de corteza en las regiones temporal, occipital y subfrotal). (EcuRed, 2018)

En la línea media, se observa una estructura compuesta por el nódulo di encefálico (las masas redondeadas del tálamo y el hipotálamo) y los lóbulos occipitales mediales apoyados en el tentorio, rodeada de LCR. (EcuRed, 2018)

Las estructuras de la fosa posterior permanecen intactas en líneas generales. La hoz también suele estar intacta (a diferencia de lo que se observa en la holoprosencefalia alobar) y no presenta engrosamiento, pero puede estar desplazada hacia el lateral. En la hidrocefalia, es posible identificar el manto cortical, aun cuando tenga escasos milímetros de espesor. (EcuRed, 2018)

#### *1.3.1.2. Transiluminación del cráneo*

Por lo general, una cabeza hidrocéflica no se transilumina, salvo en los pacientes menores de 9 meses de edad, en quienes el manto cortical que está bajo la fuente de luz tiene < 1 cm de espesor o si hay líquido que desplace la corteza hacia adentro (p. ej., efusiones subdurales). Este estudio es demasiado poco específico y, por ende, no tiene mucha utilidad. (EcuRed, 2018)

#### *1.3.1.3. Angiografía*

En los casos “típicos” originados en una oclusión bilateral de las carótidas internas, no se observa flujo correspondiente a vasos supraclinoideos, pero generalmente la circulación posterior es normal (EcuRed, 2018)

#### *1.3.1.4. Hallazgos ultrasonográfico*

Cavidad quística grande llena de líquido cefalorraquídeo que ocupa la cavidad craneal, con ausencia o discontinuidad de la corteza cerebral y del eco medio. Es característico el aspecto de los tálamos no fusionados y del tallo cerebral que se proyecta en medio de esa cavidad quística (Flores, 2011)

#### *1.3.1.5. Electroencefalograma*

En la hidranencefalia, no hay actividad cortical (en la hidrocefalia máxima, trazado de EEG es típicamente anómalo, pero se detecta actividad cerebral de fondo en todo el cerebro), es uno de los mejores métodos para diferenciar estas dos afecciones. (EcuRed, 2018)

### **1.4. Pronóstico**

La mayoría de los infantes con Hidranencefalia mueren en los primeros días de vidas, pero se ha reportado casos con mayor sobrevida. La mayoría de los casos sobreviven hasta los 2 años de vida, pero el caso reportado por los Doctores Cromer y Silvester se trata de un niño de 7 años, este caso es de más larga sobrevida reportado. Como vemos la sobrevida es corta, la calidad de vida de estos infantes es muy pobre. Debe ser objetivo principal el diagnóstico diferencial temprano con las otras condiciones que aunque aparecidas tienen una evolución mucho más satisfactoria como son la Hidrocefalia y Porencefalia. (Flores, 2011)

### **1.5. Diagnóstico diferencial**

Patologías en se suele confundir con Hidranencefalia y el porqué de cada una de ellas Entre las patologías que más se confunden con hidranencefalia se encuentra: (Flores, 2011)

### ***1.5.1. La Porencefalia***

Es un trastorno extremadamente poco común del sistema nervioso central, que involucra un quiste o una cavidad en un hemisferio cerebral comunicadas con el espacio subaracnoideo, cuyo 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. 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, paresia espástica (parálisis leve o incompleta), hipotonía (tono muscular disminuido), convulsiones (espasmos infantiles frecuentes) y macrocefalia o microcefalia. 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. Esta patología es la que se asemeja más con el diagnóstico de Hidranencefalia porque son muy parecidos sus signos, síntomas y su pronóstico. (Porencefalia, 2018)

### ***1.5.2. Hidrocefalia severa***

La Hidrocefalia (HCF) es un trastorno neurológico que consiste en la excesiva acumulación de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el cerebro. El acumulo de LCR dilata los ventrículos en forma global o parcial y provoca un aumento de la presión intracraneal ya sea en forma aguda o en forma crónica con el consiguiente daño neurológico. La Hidrocefalia se clasifica en dos tipos según sea su mecanismo de producción: (Flores, 2011)

#### ***1.5.2.1. Hidrocefalia comunicante***

La vía de circulación es normal pero existe algún trastorno de la reabsorción. (Flores, 2011)

#### ***1.5.2.2. Hidrocefalia no comunicante u obstructiva***

Existe algún obstáculo en la vía de circulación del LCR. La diferencia es que en esta patología si existe síntomas y está presente la corteza cerebral, aunque por el exceso de líquido no se puede visualizar e identificarse bien las estructuras, por lo general se suele identificar parte de corteza cerebral y es ahí donde se confunde con Hidranencefalia porque en la Hidranencefalia pueden

permanecer rasgos o partes pequeñas de corteza cerebral y no existe sintomatología. (Flores, 2011)

Hay que tener muy presente que la Hidranencefalia no se presenta posterior a una Hidrocefalia, mientras que si puede iniciarse como una encefalopatía multiquística. Existe una gran similitud entre la Hidranencefalia e Hidrocefalia congénita severa, tanto clínicamente como en estudios de imagen. (Flores, 2011)

### ***1.5.3. Encefalomacia.***

Inflamación del encéfalo y de la médula espinal que causa cefalea, trastornos motores, visuales y psíquicos, rigidez de nuca, sopor, coma y muerte en los casos más graves. Se trata de una complicación neurológica tras haber padecido algunas enfermedades como el sarampión, la varicela o el tifus. (Fleni, 2018)

Es el ablandamiento o pérdida de tejido cerebral que se produce después de un infarto cerebral; isquemia cerebral, infección, trauma craneocerebral, u otra lesión. Se tiende confundir con Hidranencefalia porque durante la inspección patológica grosera, para describir las márgenes corticales poco definidas y la disminución de la consistencia del tejido cerebral después de un infarto. (Flores, 2011)

#### ***1.5.3.1. Encefalomalacia multiquística***

Se refiere a la formación de múltiples cavidades quísticas de tamaño variable en la corteza cerebral de los recién nacidos y niños luego de lesiones, producidas fundamentalmente por eventos perinatales de hipoxia-isquémica. En ocasiones casos de Encefalomacia han sido reportados como Hidranencefalia. Este defecto generalmente se presenta in útero por un proceso destructivo a mitad de la gestación, después de la formación del telencéfalo. (Flores, 2011)

### ***1.5.4. Síndrome de Fowler***

Síndrome que produce una vasculopatía glomeruloide en el sistema nervioso central que afecta al parénquima cerebral, tronco del encéfalo cerebelo y médula espinal, que quedan severamente adelgazados llevando a una apariencia similar a la Hidranencefalia y a malformaciones quísticas de la fosa posterior. Si bien los cambios son similares a los producidos en la Hidranencefalia, en

los dos embarazos se observaban una fosa posterior y médula espinal muy adelgazadas, hallazgos atípicos en la Hidranencefalia donde el daño suele estar aislado en el territorio de la circulación anterior. (Ugena, 2018)

### **1.6. Tratamiento**

Es posible colocar un sistema de derivación para estabilizar el tamaño de la cabeza pero, a diferencia de lo que ocurre con la Hidrocefalia máxima, no hay restitución del manto cerebral. (Hidranencefalia, 2013)

## 2. PRESENTACION DEL CASO

Paciente de 1 año 1 mes de edad, femenina, mestiza, nacido en la Provincia de Pichincha, Cantón Quito, en el Hospital Gineco Obstétrico Isidro Ayora,

Antecedentes Prenatales: Madre de 41 años procedente y residente de la Provincia de Cotopaxi, Cantón Salcedo, mestiza, instrucción básica hasta tercer año, estado civil unión de hecho, con antecedentes patológicos personales Hipertiroidismo sin tratamiento.

Gestas: 3 Partos: 2 Cesárea: 1.

Gesta 1: Sexo masculino de 19 años, sin complicaciones.

Gesta 2: Sexo masculino de 8 años sin complicaciones.

Gesta 3:

Primer Trimestre: Vaginosis y Anemia controlada.

Segundo Trimestre: A las 28 semanas de gestación por medio de Eco obstétrico: se diagnostica Hidrocefalia

Tercer Trimestre: RN de sexo femenino Prematura de 36,1 semanas, esquema de vacunas para embarazada completo

Antecedentes de consanguinidad: no

Antecedentes de teratógenos:

- Físicos: No refiere exposición a calor, exámenes radiológicos, no aumento de la temperatura
- Químicos: Niega ingestión de medicamentos, alcohol y otros elementos tóxicos.

Antecedentes patológicos familiares de enfermedades genéticas: No refiere

Antecedentes de haber viajado a provincias de la costa del país u a otro país. No refiere

Antecedentes patológicos familiares Abuela materna con Diabetes Mellitus tipo 2

Abuelo materno Enfermedad cerebrovascular.

Natales: Parto distócico por Cesárea más esterilización tubárica programada al cumplir la edad gestacional del 36.1 semanas por FUM. APGAR 7 al primer minuto, 8 a los 5 minutos, sexo femenino, peso 2670gr, talla 47.5cm, perímetro cefálico 29cm, Capurro 36 semanas. Al examen físico cabeza: cabalgamiento parietal, fontanela anterior pequeña, microcefalia. Orejas: de implantación baja, conducto auditivo externo permeable. Tórax: simétrico, retracciones subcostales leves. No presenta otras alteraciones al examen físico.

Postnatales: Llanto débil, ingresado al servicio de Neonatología desde su nacimiento con el diagnóstico de: Recién nacido pre término + peso adecuado para la edad gestacional+ Microcefalia + Dificultad respiratoria + D/C Ventriculomegalia + D/C Anencefalia

**Exámen físico en la captación del paciente:**

Paciente de aspecto general: regular, consciente, hipoactiva al manejo, no balbucea ni gesticula palabras acordes a su edad, no moviliza extremidades, es alimentada con ayuda de su madre.

- **Signos vitales**

Tensión arterial: 80/60 mmHg

Frecuencia cardiaca: 85 LPM

Frecuencia respiratoria: 25 RPM

Temperatura: 37°C

- **Medidas antropométricas**

Peso: 7 kg

Talla: 71cm

IMC: 14

Perímetro cefálico: 43cm

Estado nutricional: Bajo de peso para la edad

Piel: Elasticidad disminuida

Cabeza: Normocefálica, fontanela anterior normotensa,

Cuello: Rígido, movilidad disminuida, sin presencia de adenopatías

Cara: Ojos separados ( hipertelorismo), con desviación de la mirada, no sigue objetos.

Orejas de implantación baja, conducto auditivo externo permeable. No responde al llamado de la voz, y tampoco con objetos que producen ruido.

Boca: Mucosas orales semihúmedas, paciente no gesticula palabras.

Corazón: Ruidos cardíacos rítmicos no se ausculta soplos.

Pulmones: Murmullo vesicular conservado. Saturación de oxígeno 88% aire ambiente.

Abdomen: Suave, depresible no doloroso a la palpación superficial y profunda, no se palpa visceromegalias, ruidos hidroaéreos presentes.

Región Inguinogenital: Normales órganos genitales de sexo femenino. Eliminaciones fisiológicas presentes

**Extremidades:**

Superiores: simétricas, rigidez al manejo postural, con presencia de espasticidad e hipertonía sin edemas

Inferiores: Simétricas rígidas difícil de manejar al cambio postural. con presencia de espasticidad e hipertonía Movilidad disminuida.

Se le valora a la paciente en cuanto a su desarrollo, mediante el Test de DENVER, teniendo resultado anormal, ya que la paciente no realiza las actividades básicas, que tendría que realizar acorde con su edad.

Se recomienda terapia del lenguaje y terapia física, complementando con alimentos nutricionales y vitaminas.

## **EXÁMENES COMPLEMENTARIOS DE LA PACIENTE AL NACIMIENTO**

Se recibe resultados de exámenes:

**31/12/2016**

Leucocitos: 15.62

Hb: 11.3

Htco: 34.6%

Plaquetas: 557.000

Neutrófilos: 49.8%

Linfocitos: 33.5%

Hcto capilar: 38%

Creatinina: 0.7

BT: 1.5

BD: 0.53

BI: 1.02

PCR: 1.8

**10/01/2017**

Se recibe resultados de laboratorio, SCORE de sepsis 0/5, PCR: 0.83, IL6 (-), PCT (-), sepsis improbable

### **2.1. Eco transfontanelar**

**22/12/2016**

Severa dilatación de los ventrículos laterales asociados a adelgazamiento del parénquima cerebral a predominio del lado izquierdo, en los lóbulos parietales tienen un espesor de 7mm. Cuerpo calloso presente, luce adelgazado. Se observa regularidad de los glomus de los plexos coroideos, El cerebelo demuestra morfología adecuada. Cuarto ventrículo luce sin dilatación.

Con diagnóstico: Ventriculomegalia severa

## **2.2. Genética clínica:**

**06/01/2017**

Recién nacida de 16 días de vida, femenina, producto de un embarazo con riesgo por madre de 41 años, se valora por Microcefalia más dismorfias faciales(hipertelorismo relativo, frente estrecha, nariz en pico, boca pequeña, micrognatia) fascie que recuerda a síndrome Patau o Trisomía 13. Se indica estudio cromosómico, reportado como normal, motivo por el cual se descarta síndromes antes mencionados.

## **2.3. Ecocardiograma**

**29/12/2016**

Como conclusión: Foramen oval permeable, ausencia de masas o trombos intracavitarios, cavidades cardiacas de tamaño normal, contractilidad global y segmentaria del ventrículo izquierdo conservada, con fracción de eyección de 70%. Presión sistólica de arteria pulmonar de 16mmHg.

Dr. Vinicio Araque

## **2.4. Informe de TAC simple de cerebro**

**30/12/2016**

En un equipo de TAC multidetector 16 se obtuvieron imágenes cerebrales mediante reconstrucciones axiales, adicionalmente se administra hidrato de cloral de acuerdo al peso del paciente, media hora antes de iniciar el examen. La fosa posterior es pequeña, contiene al cerebelo hipoplásico. El bulbo y el puente no muestran anomalías. Gruesas calcificaciones en el cerebro medio. Escaso manto cerebral es identificado de localización parieto occipital derecha. Presencia de septum interventricular, hemisferios cerebrales reemplazados por líquido, lóbulo temporal derecho parcialmente indemne. Cabalgamiento de sutura coronal bilateralmente.

Teniendo como conclusión el diagnóstico de **Hidranencefalia**.

## **Análisis**

Recién nacida de 36.1 semanas de gestación por FUM que es ingresada al servicio de neonatología Hospital Ginecología con APGAR 7 al primer minuto, 8 a los 5 minutos, sexo femenino, peso 2670gr, talla 47.5cm, perímetro cefálico 29cm, Capurro 36 semanas. Teniendo como impresión diagnóstica al nacer Ventriculomegalia estuvo hospitalizado en neonatología

por el lapso de 23 días, se añade un cuadro de Neumonía Nosocomial le administran antibioticoterapia por 10 días.

Le realizan los siguientes exámenes:

- Eco transfontanelar : Ventriculomegalia severa
- Tamizaje metabólico neonatal, normal
- Ecocardiograma : Foramen oval permeable
- TAC simple de cerebro: **Hidranencefalia**
- Cariotipo: 46 XX Reportado como normal

### **3. VISITAS DOMICILIARIAS**

#### **3.1. Segunda visita 15-02-2018**

Paciente de 1 año 2 meses de edad, es visitada en su domicilio para hacerle con control mensual y ver el estado nutricional de la misma.

#### **Medidas antropométricas:**

Peso: 8 kg

Talla: 71cm

IMC: 15.87

Perímetro cefálico: 43cm

Con medidas antropométricas en los límites de los de parámetros considerados normales, en la curva de crecimiento sin embargo los valores se encuentran en los límites, con tendencia a descender de los parámetros normales

Además se valora el desarrollo de la lactante menor por medio del Test de “ DENVER” donde se valoro:

Motor grueso: levanta la cabeza

Lenguaje: reacciona a campana , da chillidos

Motor fino adaptativo: no realiza ninguna actividad

Personal- social: responde con una sonrisa

Mediante el Test de DENVER se puede conocer las actividades que la paciente realiza las cuales debía ejecutar a una edad de 2 meses las que son realizadas con dificultad y con ayuda de su madre.

Teniendo como conducta estimular a la lactante menor por parte de la madre en la casa y además se le lleve a la menor al centro de salud 3 días a la semana para que reciba terapia física y terapia de lenguaje.

Complementar con multivitaminas y hierro para ayuden en su estado nutricional.

### **3.2. Tercera visita 17-05-2018**

Paciente de 1 año 5 meses de edad, femenina, visitada en su domicilio para el control mensual y el estado nutricional de la misma.

#### **Medidas antropométricas:**

Peso: 11 kg

Talla: 75cm

IMC: 16,77

Perímetro cefálico: 43,5cm

Con medidas antropométricas dentro de los de parámetros normales, en la curva de crecimiento , teniendo así un incremento de peso y talla de la anterior visita.

Mejorando la calidad de vida de la paciente.

Además se valora estado neurológico y psicomotriz por medio de los parámetros del Test de “DENVER” donde se valoro:

Motor grueso: Boca abajo levanta la cabeza con algo de dificultad

Lenguaje: Se ríe

Motor fino adaptativo: Observa

Personal- social: Sonríe espontáneamente

Mediante el Test de “DENVER” se puede conocer las actividades que la paciente realiza las cuales debía ejecutar a una edad de 3 meses, sin embargo dichas actividades son desarrolladas con dificultad y con ayuda de su madre, siendo favorable asistir a la terapia verbal y física en cuanto a su desarrollo.

### **3.3. Cuarta visita 16-08-2018**

Paciente de 1 año 8 mes femenina, mestiza con el diagnóstico de Hidranencefalia, es visitada en su domicilio para hacerle con control mensual de la menor y ver su evolución y estado nutricional de la misma.

**Medidas antropométricas:**

Peso: 12.3 kg

Talla: 80cm

IMC: 19,22

Perímetro cefálico: 44 cm

Al examen físico: Estado nutricional, peso y talla adecuado para la edad

Con medidas antropométricas dentro de los de parámetros normales, en la curva de crecimiento , teniendo así un incremento de peso y talla de la anterior visita. Teniendo un mejoramiento en la calidad de vida de la lactante menor.

Además se valora el desarrollo de la paciente según el Test de “DENVER” donde se valoro:

Motor grueso: Sujeta la cabeza, boca abajo apoyado en los brazos

Lenguaje: Gira hacia la voz

Motor fino adaptativo: Sujeta cascabel

Personal- social: Sonríe espontáneamente

Mediante el Test de “DENVER” se puede conocer las actividades que la paciente realiza las cuales debía ejecutar a una edad de 4 meses, actividades desarrolladas con ligera dificultad y con ayuda de su madre, teniendo buena aceptación a la terapia física para su desarrollo.

Además la sugerencia de realizar la terapia física en el hogar los días que no asiste al centro de salud, ha sido de gran ayuda , porque la menor presenta un mejoramiento evidente refiere la madre.

Se recomienda a la madre realizar cambios posturales de la paciente cada media hora, por que su peso y talla son adecuadas para la edad y la no movilización continua implica que se puedan desarrollar úlceras por presión. Y continuar con las terapias y recomendaciones aprendiendo todos los días algo nuevo en beneficio de la paciente.

## DISCUSIÓN

Hidranencefalia es una de las patologías del sistema nervioso central mas complicada y de mal pronóstico. Resulta de una variedad de anormalidades congénitas o de lesiones destructivas que producen un defecto en el desarrollo cerebral, desde finales del tercer trimestre de la gestación hasta los 2 años de edad. (Castillo, 2014); sin embargo no esta definido en que momento exacto se produce esta anomalía, pero por lo común los nervios craneales están presentes, lo que indica que el cerebro se desarrolla y posteriormente es destruido. (Gutiérrez, Aguinaga, Arica, & Del Carmen, 2000); Además puede ser una condición congénita que en la mayoría de los casos suele ser letal, sin embargo, los casos que logran sobrevivir presentan complicaciones neurológicas debido al compromiso del sistema nervioso central, presentando una parte importante de algunos síndromes genéticos. (Barrón, Hernández, Serna, & Torres, 2016); como es el caso de nuestra paciente lactante menor, que a pesar de presentar complicaciones neurológicas, con la ayuda de sus familiares y el equipo medico, se mantiene en buenas condiciones a pesar de su patología.

La etiología exacta no se conoce en la actualidad, sin embargo se plantean una serie de hipótesis de que se debe a las oclusiones bilaterales supraclinoideas de la arteria carótida interna con la circulación posterior intacta. (Castillo, 2014). En nuestro caso que presento una Hidranencefalia se realiza un estudio exhaustivo planteándose distintas hipótesis en las que una de ellas refieren que se debe a oclusiones bilaterales supraclinoideas de la arteria carótida interna con circulación posterior intacta. (Castillo, 2014).

Si bien el patrón de destrucción indica que las arterias carótidas han sido afectadas, estudios angiográficos y necropsias han mostrado que estas arterias no siempre están comprometidas por lo que se han planteado otras etiologías. Así tenemos a aquellas que plantean de que se trata de a) una forma extrema de leucomalacia, formada por la confluencia de múltiples cavidades quísticas b) necrosis cerebral hipoxicoisquémica difusa, debido a la exposición materna al monóxido de carbono o al gas butano, c) infecciones, destrucción local del tej. cerebral debido a infecciones por *Toxoplasma gondii*, citomegalovirus, y virus Herpes Simple y d) autotransfusión en el embarazo múltiple (gemelos monocoriónicos), dando lugar a muerte de un feto e hidranencefalia en el otro. (Gutiérrez, Aguinaga, Arica, & Del Carmen, 2000).

Un niño con Hidranencefalia puede parecer normal al nacer, con los reflejos espontáneos presentes. El perímetro cefálico suele estar normal o discretamente aumentado. En el caso de nuestra paciente se encontraba disminuido, lo que hacia pensar en otras patología. Después de pocas semanas el niño se torna irritable e hipertónico y después de varios meses de vida puede desarrollarse convulsiones. Otros síntomas incluyen deterioro visual, falta de crecimiento, sordera, ceguera, cuadriparesia espástica y déficit intelectual. (Gutiérrez, Aguinaga, Arica, & Del

Carmen, 2000). En la actualidad se tienden a establecer el diagnóstico antes del parto, mediante la utilización del estudio ultrasonográfico, donde la apariencia del tálamo y del tronco cerebral protruyendo dentro de una cavidad quística, junto con la ausencia o discontinuidad de la corteza cerebral, es características. El diagnóstico postparto hoy en día la resonancia magnética nuclear y/o la TAC cerebral pueden confirmar la ausencia total o casi total de ambos hemisferios cerebrales, con la conservación de los elementos de la fosa posterior, ganglios basales, tálamo y tronco cerebral. (Gutiérrez, Aguinaga, Arica, & Del Carmen, 2000).

Siendo una dificultad diagnóstica para poder diferenciar la Hidranencefalia de la Hidrocefalia, momento en el cual entra los exámenes complementarios en este caso la tomografía axial computarizada, para llegar a un diagnóstico definitivo, como sucedió en este caso clínico, que luego de varios estudios realizados al final se confirmó la Hidranencefalia con la Tomografía axial computarizada de forma confirmatoria. (Gutiérrez, Aguinaga, Arica, & Del Carmen, 2000)

Es de vital importancia el estudio sobre su fisiopatología, diagnóstico, prevención, tratamiento, pronóstico, en si de la enfermedad para ofrecer una óptima calidad de vida para estos pequeñitos al igual es importante una ayuda psicológica para la madre que este en contacto directo con el menor, sin dejar de lado al resto de la familia.

Teniendo en cuenta que para complementar y mejorar el desarrollo de la paciente fue de gran ayuda, la terapia física y terapia de lenguaje como complemento para mejorar su calidad de vida.

## **CONCLUSIONES**

Se debe realizar el diagnóstico prenatal en toda embarazada, pues esto nos ayuda con el diagnóstico al nacimiento y nos permite tomar las medidas necesarias para evitar complicaciones.

Los exámenes complementarios en pacientes con problemas neurológicos, al nacimiento nos permite descartar otras patologías que puedan tener características similares y con ello poder llegar al diagnóstico correcto.

Fomentar la práctica de terapias para estimulación temprana en pacientes con Hidranencefalia, con un mínimo de 3 días por semana aumenta el desarrollo psicológico, motor y físico de los lactantes y mejora su calidad de vida .

Un manejo correcto del estado nutricional del paciente es indispensable para evitar complicaciones de salud, haciéndole participe de esta práctica a la madre del paciente.

Continuar con exámenes complementarios específicos para realizar el correcto diagnóstico definitivo de la paciente.

## **PERSPECTIVA DEL PACIENTE**

Familiar de la paciente ( madre) espera que con el tratamiento conservador mas las terapias física y de lenguaje que se ha implementado para el desarrollo de la paciente que con lleva junto con su familia, ha sido de gran ayuda, siendo reflejados en el momento de evaluar , adicional la madre refiere que ella colaborara con todo lo que se le recomiende con el fin de no exponer a la menor a factores que pueden ser causas del deterioro de la salud de la menor, y con esto pueda ser beneficioso para la familia , y que la calidad de vida sea lo mas óptimo.

## **LISTA DE ABREVIACIONES**

- RN: Recién nacido
- RNPT: Recién nacido pre termino
- PAEG: Peso adecuado para la edad gestacional
- EG: Edad gestacional
- EGC: Edad gestacional corregida
- LCR: Líquido cefalo raquídeo
- FR: Frecuencia respiratoria
- FC: Frecuencia cardíaca
- Lpm: Latidos por minuto
- Rpm: Respiraciones por minuto
- RHA: Ruidos hidroéreos

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

### HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Formulario de consentimiento informado Yo Lucy Alvarez  
.....con cedula de identidad 180273482-0  
doy mi consentimiento para información sobre mí / mi hijo o pupilo / mi  
pariente que se publicará en

[ESPOCH, número manuscrito y autor]. Entiendo que la información se publicará sin mi / mi hijo o pupilo del / de mi pariente (círculo como apropiado nombre) unida, pero que el anonimato completo no puede ser garantizado. Entiendo que el texto y las imágenes o videos publicados en el artículo estarán disponibles gratuitamente en Internet y puede ser visto por el público en general. Las imágenes, videos y texto también pueden aparecer en otros sitios web o en la impresión, puede ser traducido a otros idiomas o utilizado con fines educacionales. Se me ha ofrecido la oportunidad de leer el manuscrito.

La firma de este formulario de consentimiento no quita mis derechos a la privacidad.

Nombre Lucy Alvarez

Fecha 29 de julio del 2018

Firmado Lucy Alvarez

Nombre del autor Jessica Travez

Fecha 29 de Julio del 2018

Firma Jessica Travez

## BIBLIOGRAFÍA

- Barrón, M., Hernández, C., Serna, R., & Torres, J. (14 de Septiembre de 2016). *Hidranencefalia congénita: reporte de un adolescente en el norte de México*. Recuperado el 29 de Septiembre de 2018, de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1025-02552016000500012](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552016000500012)
- Bulnes, C., Aguilar, P., & Méndez, J. (Diciembre de 2009). *Hidrocefalia Congénita e Hidranencefalia en el Hospital Materno Infantil e Instituto Hondureño de Seguridad Social del 2005 al 2008*. Obtenido de <http://cidbimena.desastres.hn/RFCM/pdf/2009/pdf/RFCMVol6-2-2009-5.pdf>
- Castillo, A. M. (03 de Mayo de 2014). *Diagnóstico Intraútero de Hidranencefalia en relación a un caso clínico*. Obtenido de [http://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/junio14/ecuador/ecu\\_esp.pdf](http://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/junio14/ecuador/ecu_esp.pdf)
- EcuRed. (18 de Septiembre de 2018). *Hidranencefalia*. Recuperado el 18 de septiembre de 2018, de <https://www.ecured.cu/Hidranencefalia>
- Estran, B., Iniesta, P., Ruiz, P., & Cornide, A. (Febrero de 2018). *Las Malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas*. Recuperado el 17 de Septiembre de 2018, de [https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67\\_Orvalle\\_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf](https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf)
- Etasto. (2018). *Hidranencefalia, presentación, causa, diagnóstico, aparición, pronóstico*. Obtenido de Etasto.com: <http://etasto.com/caja-de-cerebro/conocimiento-5950.html>
- Fleni. (2018). *Encefalomalacia*. Recuperado el 17 de Septiembre de 2018, de <https://www.fleni.org.ar/enfermedad/encefalomalacia/>
- Flores, D. (2011). *Hidranencefalia Basado en Evidencia Médica*. Cuenca.
- Gardea, G., & Velazco, M. (2 de Julio de 2014). *Aspectos clínicos de neuroimagen y comportamiento electrofisiológico de la hidranencefalia*. Obtenido de <http://www.mediagraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2014/ane141h.pdf>
- Gutiérrez, C., Aguinaga, M., Arica, C., & Del Carmen, J. (2000). *Hidranencefalia: a propósito de un caso*. Recuperado el 29 de Septiembre de 2018, de [http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/neurologia/v06\\_n1-2/hidranencefalia.htm](http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/neurologia/v06_n1-2/hidranencefalia.htm)
- Hidranencefalia. (21 de Abril de 2013). *Neurocirugía contemporánea*. Recuperado el 28 de Septiembre de 2018, de [http://neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=hidranencefalia&s\[\]=hidranencefalia](http://neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=hidranencefalia&s[]=hidranencefalia)

- JS, H., & Lewis AJ, B. P. (18 de Mayo de 2003). *Hydranencephaly owing to twin- twin transfusion: serial fetal ultrasonography and magnetic resonance imaging findings*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12822826>
- Marín, C., & Robayo, G. (4 de Diciembre de 2005). *Hidranencefalia*. Obtenido de <https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-404/pediatria40405-hidranencefalia/2/>
- MD Sepulveda, W., MD Cortes, H., MD Wong, A., MD Dezerega, V., MD Corral, E., & MD Malinger, G. (2 de Julio de 2014). *Prenatal Sonography in Hydranencephaly*. Obtenido de <https://pdfs.semanticscholar.org/1ea0/34e0b555e75aa6dad28bacd2ca7f104473ff.pdf>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (21 de Diciembre de 2016). *Trastornos encefálicos*. Obtenido de [https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/trastornos\\_encefalicos.htm](https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/trastornos_encefalicos.htm)
- Porencefalia. (4 de Abril de 2018). *Neurocirugía contemporánea*. Recuperado el 19 de Septiembre de 2018, de <http://neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=porencefalia&do=>
- Ropper, A. H., Samuels, M., & Klein, J. (2016). *Adams y Victor Principios de la Neurología*. Obtenido de <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1908&sectionid=141330406>
- Ugena, G. (15 de Julio de 2018). *Hallazgos del síndrome de Fowler en la RM fetal*. Recuperado el 28 de Septiembre de 2018, de <https://cbseram.com/2018/07/15/hallazgos-del-sindrome-de-fowler-en-la-rm-fetal/>
- Vasquez, F. (24 de Enero de 2013). *Incidencia y factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital General de Tlalneptla del mes de enero del 2009- a enero del 2011*. Recuperado el 31 de Agosto de 2018, de <http://ri.uaemex.mx/bitstream/handle/20.500.11799/13754/409545.pdf?sequence=1>
- Wheeler, T. C., & Anh Dao, P. J. (16 de Abril de 1991). *Hydranencephaly*. Obtenido de <https://sonoworld.com/fetus/page.aspx?id=116>

## ANEXOS

### Anexo A: Ultrasonido transfontanelar

Estudio realizado:	ULTRASONIDO TRANSFONTANELAR
Datos clínicos:	RECIEN NACIDO CON MICROCEFALIA Y
2. INSUFICIENCIAS DE HIDRO ANENCEFALIA EN ECOS PRENATALES	
INFORME:	
Severa dilatación de los ventrículos laterales asociados a adelgazamiento del parénquima cerebral a predominio del lado izquierdo, en los lóbulos parietales tienen un espesor de 7 mm.	
Cuerpo calloso presente, luce adelgazado.	
Se observa regularidad de los glomus de los plexus coroideos.	
El cerebelo demuestra morfología adecuada.	
Cuarto ventrículo luce sin dilatación.	
Índice de resistencia de la arteria cerebral anterior es de 0.65	
PDG: VENTRICULOMEGALIA SEVERA.	
Atentamente,	
3. DATOS DE ECOGRAFIA OBSTETRICA	
4. DIAGNÓSTICOS DE IMAGENOLOGIA	

**Anexo B: Informe Ecocardiograma**

**INFORME ECOCARDIOGRAMA**

NOMBRE		FECHA	29 de diciembre de 2016	
EDAD		No. EXAMEN		

	PACIENTE	NORMAL
Ventrículo derecho	0.6	1.00-0.19
Ventrículo izquierdo (diámetro)	4.6	1.86-0.31
Ventrículo izquierdo (área)	0.7	
Aurícula izquierda	0.9	1.30-0.27
Raíz de la aorta	0.9	1.01-0.15
SEPTO	0.3	
PARED INFERIOR	0.3	
Fracción de eyección de V.I.	76	
Fracción de acortamiento del VI	41	
Arteria Pulmonar	0.7	1.20-0.20

ESTUDIO DOPPLER				
	SISTOLE (m/s)	GRADIENTE	DIASTOLE (m/s)	GRADIENTE (mm/Hg.)
Aorta	1.4			
Pulmonar	0.8			
Mitral			0.8	
Tricúspide	1.9	15		
C.I.V.				
QP/QS				

**1. COMENTARIOS:**

2. Situs solitus, levocardia y levoposición del ápex. Concordancia aurículo ventricular y ventrículo arteriales.
3. Foramen oval permeable con cortocircuito intermitente
4. Aorta normal, arco aórtico normal.
5. Examen realizado con el paciente en ritmo regular.
6. Ventrículo izquierdo de tamaño normal.
7. Contractilidad global y segmentaria del ventrículo izquierdo conservadas, con fracción de eyección de 76 %.
8. Válvula mitral de morfología y función normal.
9. Aurícula izquierda y raíz aórtica de tamaño normal.
10. Válvula aórtica trivalva, de morfología y función normal.
11. Cavidades cardíacas derechas de tamaño y función normal.
12. Insuficiencia tricúspide ligera. Presión sistólica de arteria pulmonar: 16 mmHg.
13. Pericardio normal. No existe derrame pericárdico.

**CONCLUSION:**

✓ FORAMEN OVAL PERMEABLE  
 AUSENCIA DE MASAS O TROMBOS INTRACAVITARIOS.  
 CAVIDADES CARDIACAS DE TAMAÑO NORMAL.  
 CONTRACTILIDAD GLOBAL Y SEGMENTARIA DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO  
 CONSERVADAS, CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN DE 70 %.  
 PRESION SISTOLICA DE ARTERIA PULMONAR DE 16 mmHg.

DR. VINICIO ARAQUE  
 CARDIOLOGO-IMAGEN CARDIACA

**HOSPITAL G.O.I.A. ESTADISTICA**

CERTIFICO  
 ES FIEL COPIA DEL ORIGINAL

Fecha: 10-03-2017

*[Firma]*  
 Firma Autorizada

**Anexo C: Informe de Tomografía Computarizada S/ de cráneo + hidrato**

 **CLÍNICA HARVARD** **INSTITUTO RADIOLOGICO HARVARD** Líder por Tecnología del País:

- ANGIOGRAFÍA DIGITAL 3D COLOR
- RESONANCIA MAGNÉTICA NUCLEAR FUNCIONAL 1.5 TESLA
- TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA MULTICORTE 128 CORTES Y DE ALTA RESOLUCIÓN
- CORONARIOGRAFÍA T.A.C.
- ANGIOSCOPIA, BRONCOSCOPIA Y COLONOSCOPIA VIRTUALES
- ECOGRAFÍA GENERAL Y 3D
- ECO DOPPLER COLOR
- RADIOGRAFÍA DIGITAL - RAYOS X
- MAMOGRAFÍA
- CATETERISMO CARDÍACO
- RADIOLOGÍA INTERVENCIONISTA
- CARDIOLOGÍA INTERVENCIONISTA
- ABLACIÓN POR RADIOFRECUENCIA

Quito, viernes, 30 de diciembre de 2016

PACIENTE:

EXAMEN: TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA S/ DE CRANEO + HIDRATO

MEDICO: DR. WILLIAMS GORDON

**HALLAZGOS:**

En un equipo de TC multidetector 16 se obtuvieron imágenes cerebrales mediante reconstrucciones axiales, adicionalmente se administra hidrato de cloral de acuerdo al peso del paciente, media hora antes de iniciar el examen.

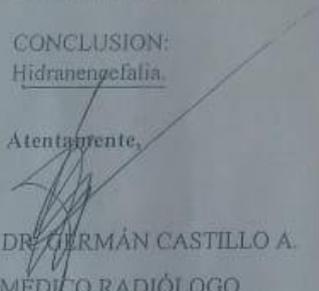
La fosa posterior es pequeña, contiene al cerebelo hipoplásico. El bulbo y el puente no muestran anomalías. Gruesas calcificaciones en el cerebro medio.

Escaso manto cerebral es identificado de localización parieto occipital derecha. Presencia de septum interventricular, hemisferios cerebrales reemplazados por líquido, lóbulo temporal derecho parcialmente indemne.

Cabalgamiento de sutura coronal bilateralmente.

**CONCLUSION:**  
Hidranencefalia.

Atentamente,



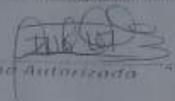
DR. GERMÁN CASTILLO A.  
MEDICO RADIOLOGO

OC

**HOSPITAL G.O.I.A. ESTADISTICA**

CERTIFICO  
ES FIEL COPIA DEL ORIGINAL

Fecha: 10-03-2017

  
Firma Autorizada

viernes, 30 de diciembre de 2016 Página 1 de 1

RIANA DE JESÚS OE3-136 Y AV. AMÉRICA • TELFS.: 255-1904 / 222-9346 / 250-8528 CEL.: 099 9736-200 FAX: (593 2) 255-3062 • CASILLA (P.O.)  
• AV. MARIANA DE JESÚS OE7-02 Y NUÑO DE VALDERRAMA (EDIFICIO CITIMED - 6to PISO)  
E-mail: oficina@clinicaharvard.com Página Web: www.clinicaharvard.com  
QUITO - ECUADOR

Anexo D: Exámen con emisiones otoacústica

 **VICEPRESIDENCIA**  
REPÚBLICA DEL ECUADOR

3

**SISTEMA DE DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ESCOLAR DE LA DISCAPACIDAD  
AUDITIVA EN EL ECUADOR**

---

INSTITUCIÓN: HOSPITAL GINECO OBSTETRICO ISIDRO AYORA  
PROVINCIA: PICHINCHA CANTÓN: QUITO  
PARROQUIA: SAN BLAS

**EXAMEN CON EMISIONES OTOACÚSTICAS**

Historia Clínica: SL 3200 Fecha de Nacimiento: 24/12/14  
Apellido Paterno: [REDACTED] Apellido Materno: [REDACTED]  
Primer Nombre: [REDACTED] Segundo Nombre: \_\_\_\_\_  
Edad: 10.0 Sexo: Femenino Transferencia de: \_\_\_\_\_

1er. Examen Fecha del examen: 10/01/17

<b>OÍDO IZQUIERDO</b>	<b>OÍDO DERECHO</b>
PASÓ <input checked="" type="checkbox"/>	PASÓ <input checked="" type="checkbox"/>
NO PASÓ <input type="checkbox"/>	NO PASÓ <input type="checkbox"/>

2do. Examen Fecha del examen: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

<b>OÍDO IZQUIERDO</b>	<b>OÍDO DERECHO</b>
PASÓ <input type="checkbox"/>	PASÓ <input type="checkbox"/>
NO PASÓ <input type="checkbox"/>	NO PASÓ <input type="checkbox"/>

Realizado por: Ricardo Zapata  
Transferencia a: \_\_\_\_\_  
Observaciones: HOSPITAL G.O.I.A. ESTADISTICA  
CERTIFICADO  
ES FIEL COPIA DEL ORIGINAL  
Fecha: 10-03-2017  


HOSPITAL G.O.I.A.  
ESTADISTICA  
11-01-17

**Anexo E: Historia clínica de genética médica**

HOSPITAL G.G.  
ESTADÍSTICO

CERTIFICADO  
ES FIEL COPIA DEL ORIGINAL

HOSPITAL GINECO OBSTETRICO ISIDRO AYORA  
HISTORIA CLINICA  
DE GENETICA MEDICA

Fecha: 10-03-20

No. HL: 585507

**HISTORIA Y EXAMEN FISICO.** [Redacted] FECHA: 06-1-16

NOMBRES Y APELLIDOS: [Redacted]

Fecha de nacimiento: 21-12-10 Edad: 10 días Sexo: F

Domicilio: Salgado, Cotacachi Telf: 0979247220

Centro y especialidad que remite: [Redacted]

Área de Salud: Salgado

Motivo de consulta: Microcefalia

PADRE (nombre, edad, escolaridad y ocupación): Asesora de Salud  
Iraida Ortiz Pazos Médica

MADRE (nombre, edad, escolaridad y ocupación): Jenny Pazos  
Alvarez Armas Pastora

**HISTORIA REPRODUCTIVA.**

EMBARAZO	EDAD/SEXO	ANTECEDENTE DE MALFORMACIONES
1	2002/F	Micro
2	2005/M	Micro
3	2008/F	Microcefalia

**HISTORIA DEL EMBARAZO DEL PROPOSITUS:**

Edad gestacional al parto: [Redacted] Amenaza de aborto (especificar): Amenaza de Aborto a las 12 semanas de gestación

Movimientos fetales (ausentes, fuertes, débiles): Ausentes

Aclarar trimestre, tiempo, tratamiento y dosis en relación a:

Infecciones: [Redacted]

Drogas (medicamentos, alcohol, cigarro, otras): No (Alcorno Torca, No Tratado, No Químico, No Cocaina)

Radiaciones: No

Enfermedades maternas: Hipertensión Arterial (descontrolada)

Historia de infertilidad: No. Acido fólico presente

Otros: [Redacted]

**ESTUDIOS PRENATALES (tipos, edad gestacional, resultados):**  
ECG, Bross, Microcefalia

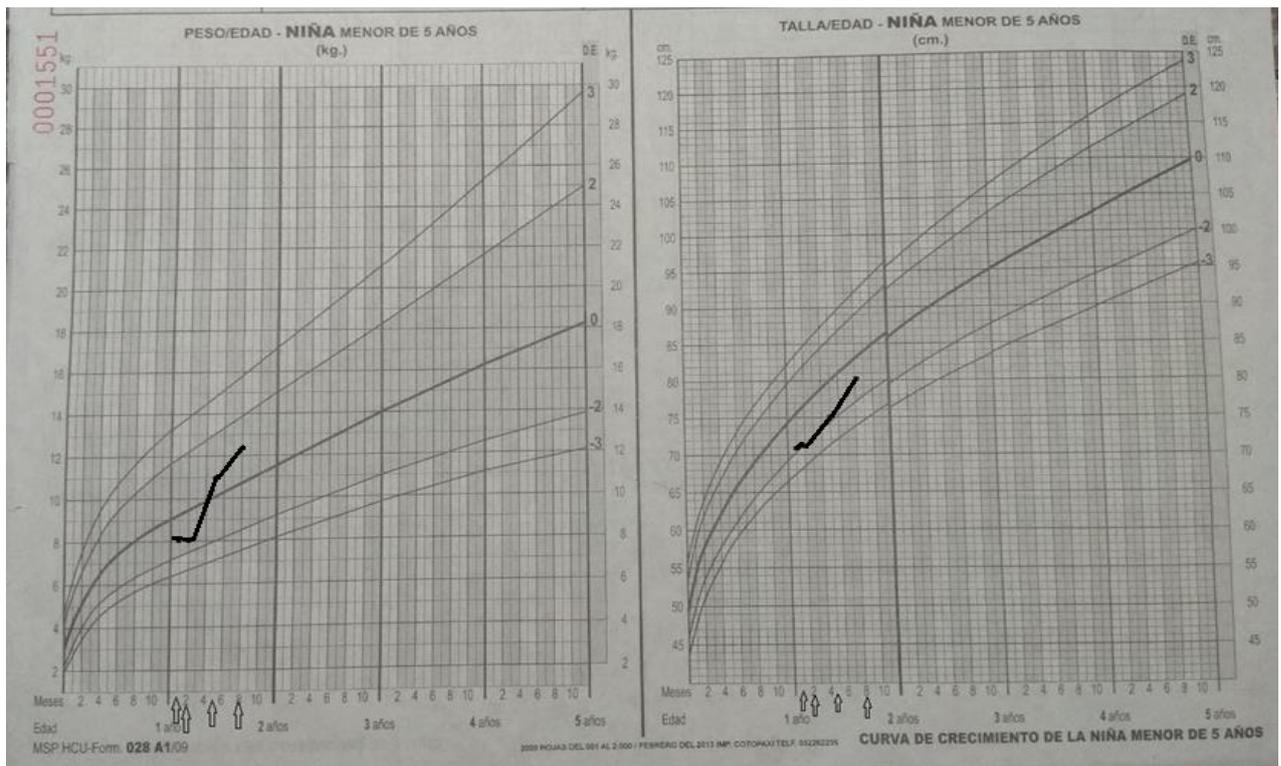
**ARBOL GENEALOGICO:**

**LECTURA:**

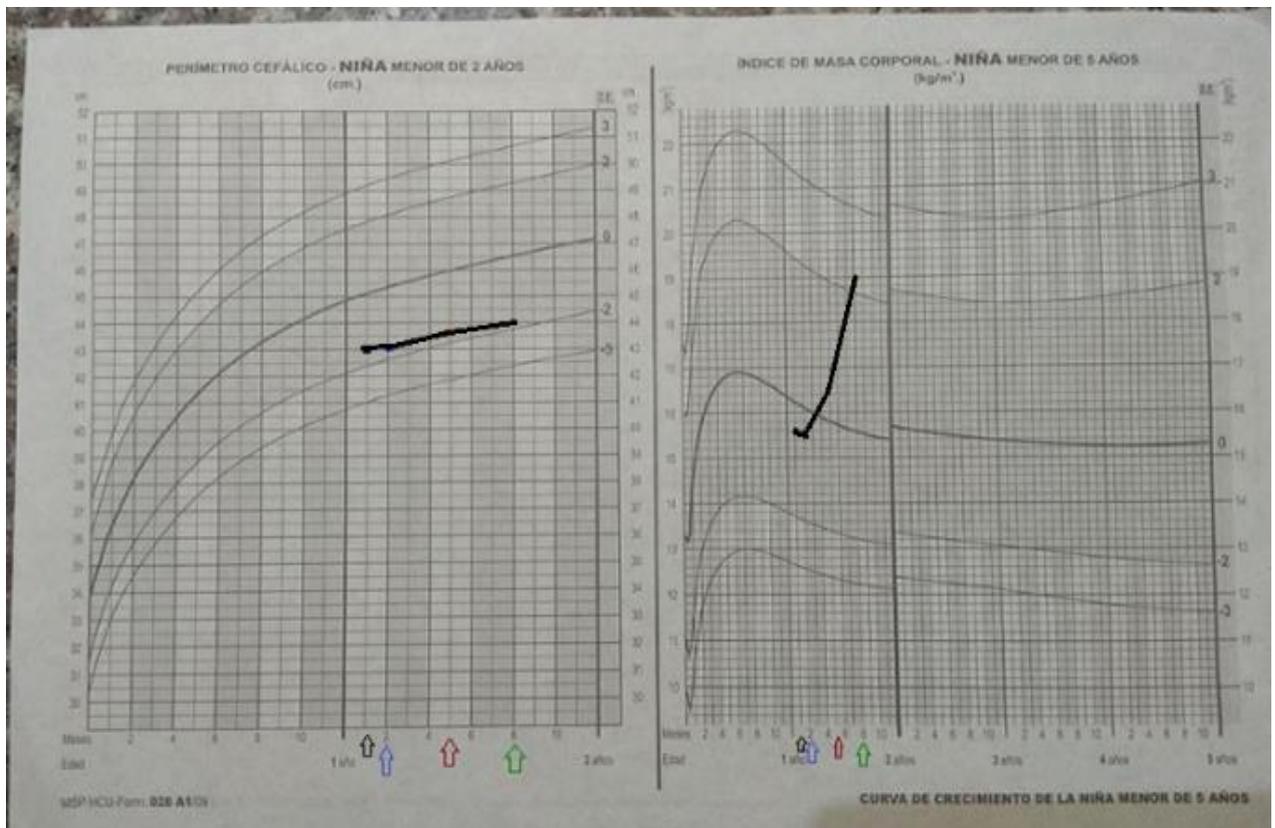




**Anexo G: Curva de Crecimiento (Peso/Talla)**



**Anexo H: Perímetro Cefálico / Índice de masa corporal**



# Anexo I: Desarrollo de DENVER

