

## **Porencefalia congénita en un lactante**

### Congenital porencephaly in an infant

Andrés Andrés Matos<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1530-1119>

Ares Ferrán Fernández<sup>1</sup> <http://orcid.org/0000-02-5024-9504>

Pedro Alfonso Domínguez Jiménez<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-4991-659X>

João Francisco Pascual<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-4991-6090>

<sup>1</sup>Hospital Américo Boavida. Luanda. Angola.

\*Autor para correspondencia. Correo electrónico: [andresenmanuel@gmail.com](mailto:andresenmanuel@gmail.com)

### **RESUMEN**

La porencefalia es un trastorno extremadamente poco común del sistema nervioso central, que involucra un quiste o una cavidad en un hemisferio cerebral. Desde el punto de vista clínico, genera déficits motor y conductual, y afecta el desarrollo psicomotor normal. El objetivo de esta investigación fue referir los elementos clínicos y de diagnóstico en un lactante con porencefalia. Se presenta un lactante masculino de siete meses de edad, que fue atendido en consulta de Pediatría por presentar retardo del desarrollo psicomotor y hemiparesia derecha. Se valoró en equipo multidisciplinario con las especialidades de Neurología, Neurocirugía e Imagenología. Según los datos clínicos y los resultados de la tomografía axial computarizada de cráneo, se concluyó como porencefalia. Debido a la rareza de aparición y presentación atípica de esta afección, la porencefalia significa un desafío

para los médicos pues se sabe muy poco sobre su patogénesis y tratamiento adecuado.

**DeCS:** porencefalia; quiste porencefálico; retardo del desarrollo psicomotor.

## ABSTRACT

Porencephaly is an extremely rare disorder of the central nervous system, involving a cyst or cavity in one cerebral hemisphere. Clinically, it causes motor and behavioural deficits and affects normal psychomotor development. The aim of this research was to report clinical and diagnostic features of an infant with porencephaly. We present a seven-month-old male infant who was seen in the Paediatrics consultation due to a psychomotor developmental delay and right hemiparesis. He was assessed by a multidisciplinary team with the Neurology, Neurosurgery and Imaging specialties. It was concluded to be porencephaly based on the clinical data and the results of the cranial computed axial tomography scan. Porencephaly is a challenge for physicians as little is known about its pathogenesis and appropriate treatment due to the rarity of occurrence and atypical presentation of this condition.

**MeSH:** porencephaly; porencephalic cyst; psychomotor developmental delay.

Recibido: 18/09/2021

Aprobado: 12/12/2021

El término porencefalia (del término latino *porus*, que significa comunicación) fue introducido por primera vez por Heschl en 1859 para describir las hendiduras o cavidades en el manto cerebral. Este autor atribuyó estas lesiones a la destrucción del cerebro en desarrollo.<sup>(1)</sup>

La porencefalia es un trastorno extremadamente raro del sistema nervioso central que produce encefalomalacia y la formación de una cavidad quística (quiste porencefálico) revestida por sustancia blanca.<sup>(1)</sup> El quiste se localiza en el



parénquima de un hemisferio cerebral, está lleno de líquido cefalorraquídeo, y puede comunicarse con los ventrículos laterales o el espacio subaracnoideo.<sup>(1,2)</sup>

Estos defectos son ocasionados por sucesos isquémicos o hemorrágicos durante el desarrollo fetal o la vida posnatal, los cuales originan muerte del tejido cerebral con posterior necrosis de licuefacción y reabsorción del tejido cerebral extinto. Otras causas de porencefalia pueden ser las siguientes: infecciones del sistema nervioso central, defectos en la migración neuronal, la presentación de traumas hemorrágicos e incluso asociaciones con el consumo de cocaína durante la gestación, atribuido a la vasoconstricción que esta puede ocasionar.<sup>(1)</sup>

Se han descrito casos de porencefalia familiar hereditaria con hemiplejía congénita atribuidos a mutaciones autosómica dominante en el gen alfa-1 y 2 del colágeno tipo IV (COL4A1 y COL4A2).<sup>(3)</sup>

Por otro lado, es importante mencionar que en embarazos gemelares, la muerte fetal asincrónica predispone a una probabilidad mayor de presentar sucesos vasculares que den como resultado la porencefalia, sobre todo en los casos en que estén presentes malformaciones arteriales, ya que esta es la principal causa inicialmente reconocida.<sup>(2,3)</sup>

Los estudios realizados para determinar la prevalencia de esta enfermedad son muy escasos. En Estados Unidos, países europeos y Japón (Miyagi), la prevalencia de la porencefalia mostró similitud con una tasa de 5,2 por 100 000 nacidos vivos.<sup>(2)</sup> Se realizó una amplia búsqueda bibliográfica y no se encontraron otras publicaciones actualizadas con objetivos centrados en este punto.

Destacados investigadores de este tema plantearon que, debido a la rareza de aparición y presentación clínica tan atípica, la porencefalia representa un desafío para los médicos. Actualmente, a pesar de los avances de la ciencia y la técnica, poco se sabe con exactitud sobre la patogénesis y el tratamiento efectivo de esta afección. Se requieren más estudios sobre este trastorno para poder garantizar una mejor calidad de vida para los pacientes.<sup>(4)</sup>



El objetivo de este artículo es describir los hallazgos clínicos y de diagnóstico presentes en un lactante con diagnóstico de porencefalia congénita.

### **Presentación del paciente**

Se presenta un lactante de 7 meses de edad que fue llevado a la consulta de Pediatría del Hospital «Américo Boavida» en Luanda, Angola, porque la madre notó que al sentarlo con ayuda, presentaba una desviación del cuerpo hacia el lado derecho.

Se pudo constatar un deficiente control prenatal pues la madre refirió, durante el interrogatorio, que en el embarazo presentó cifras de tensión arterial elevadas a partir del segundo trimestre. El trabajo de parto, el cual se presentó a las 36 semanas de gestación, duró más de 22 horas. El peso al nacer fue de 2005 gramos, apgar 5-7-9.

El examen físico realizado confirmó retardo del desarrollo psicomotor, ya que presentaba: pobre sostén cefálico, ladeaba la cabeza al lado derecho, poca aproximación con las manos a los objetos, sin actividad prensora y no giraba sobre el abdomen. Se observó: hemiparesia derecha, a predominio braquial, arreflexia ipsilateral con sensibilidad conservada, y fontanela anterior amplia. El resto del examen transcurrió sin datos clínicos de realce.

Se realizaron varias mensuraciones en el momento de la consulta con los siguientes resultados: peso: 9,2 Kg, talla: 66,5 cm, perímetro cefálico: 43,7 cm, y eutrófico desde el punto de vista nutricional. También se realizó una tomografía axial computarizada de cráneo simple (Figuras 1, 2, 3 y 4).





**Figura 1.** Tomografía axial computarizada de cráneo simple, corte axial.



**Figura 2.** Tomografía axial computarizada de cráneo simple, corte axial.



**Figura 3.** Tomografía axial computarizada de cráneo simple, corte sagital.



**Figura 4.** Tomografía axial computarizada de cráneo simple, corte sagital.

No se encontraron alteraciones en los resultados de estudios hematológicos y bioquímicos. Actualmente tiene seguimiento en consultas de Pediatría y Rehabilitación Física, y muestra mejorías en su desarrollo psicomotor, posee control cefálico, realiza aproximación con las manos a los objetos, los sostiene y observa, gira sobre el abdomen, mantiene buen crecimiento pondoestatural y no ha presentado convulsiones.

La tomografía axial computarizada de cráneo (corte axial Figuras 1 y 2, corte sagital Figuras 3 y 4) muestra imagen voluminosa de aspecto quístico que comunica con tercer ventrículo en territorio vascular de arteria cerebral anterior, sin desplazar la línea media. También se observa una imagen similar que comunica con asta posterior del ventrículo lateral izquierdo que corresponde a territorio vascular limítrofe.

### **Comentario**

La porencefalia se define como un defecto congénito de cierre del tubo neural que se extiende desde la superficie del hemisferio cerebral al ventrículo subyacente, que incluye cavidades quísticas generalmente unilaterales resultantes de lesiones

vasculares, más frecuentes en el territorio de la arteria cerebral media, razón por la cual se considera una lesión necrótica, por interrupción del flujo arterial durante la vida fetal.<sup>(5)</sup>

La etiopatogenia se ha relacionado ampliamente con accidentes vasculares intrauterinos (traumatismo), con hipoxia neonatal y con enfermedad hipertensiva del embarazo. El caso que se analiza en este artículo estuvo sometido a estos dos últimos factores de riesgo, como también estuvo presente la prematuridad y el bajo peso al nacer.

El cuadro clínico es muy diverso y se ha expresado que va a depender del área cerebral comprometida, del momento de su instalación y de la extensión de la malformación; de esta forma, pueden o no estar presentes alteraciones motoras, sensoriales o psíquicas.<sup>(1)</sup> La hemiplejía contra lateral al lóbulo afectado se informa entre los síntomas más comunes, como sucede en este caso. Durante los primeros años de edad se puede manifestar como retardo del desarrollo psicomotor, desequilibrio en la marcha o crisis convulsivas.<sup>(6)</sup> Se han descrito casos con déficit mental grave, tetraplejía espástica y rigidez de descerebración. Las alteraciones más graves a nivel del sistema nervioso central están asociadas a la presencia de hidrocefalia.<sup>(6,7,8, 9)</sup>

Para realizar el diagnóstico se ha informado la importancia de estudios de Imagenología como: la tomografía axial computarizada, la ecografía transfontanelar o por la resonancia magnética que es el estándar de oro para el diagnóstico de porencefalia.<sup>(10)</sup> El hallazgo típico es un espacio quístico, con áreas de límites bien definidas en el parénquima cerebral que se comunican con un ventrículo adyacente agrandado; no capta contraste, casi siempre se trata de una lesión lateralizada y habitualmente no existe efecto de masa.<sup>(9,10,11)</sup>

Desde el punto de vista terapéutico, los estudios publicados señalan que no existe una guía protocolizada para determinar cómo abordar este tipo de pacientes; sin embargo, se hace énfasis en un tratamiento multidisciplinario, de tipo sintomático y de apoyo, campo en el que la Pediatría, la Neurología, la Neurocirugía, la



rehabilitación física, la asistencia logopeda y el apoyo conductual positivo a largo plazo, tienden a ser pilares principales.<sup>(12,13)</sup>

Se concluyó que debido a la rareza de aparición y su presentación atípica, esta afección representa un desafío para los médicos, pues se sabe muy poco sobre su patogénesis y tratamiento. Por otra parte, se confirmó que los estudios de imágenes son esenciales para establecer este diagnóstico.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sisa ME, Aljure VJ, Suárez F, Sánchez SC, Sierra DS, Vega JC. Porencefalia, reporte de caso. Arch Med (Manizales) [internet]. 2018 [citado 10 jul. 2020];18(1):[aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://revistasum.umanizales.edu.co/ojs/index.php/archivosmedicina/article/view/2497/3141.pdf>
2. Hino-Fukuyo N, Togashi N, Takahashi R, Saito J, Inui T, Endo W, et al. Neuroepidemiology of Porencephaly, Schizencephaly, and Hydranencephaly in Miyagi Prefecture, Japan. Pediatr. Neurol [internet]. 2016 [citado 10 jul. 2020];54:[aprox. 4 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26545857/>
3. Meuwissen MEC, Halley DJJ, Smit LS, Lequin MH, Cobben JM, de Coo R, et al. The expanding phenotype of COL4A1 and COL4A2 mutations: clinical data on 13 newly identified families and a review of the literature. Genet Med [internet]. 2015 [citado 10 jul. 2020];17(11):[aprox. 10 p.]. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/gim2014210>
4. Abergel A, Lacalm A, Massoud M, Massardier J, des Portes V, Guibaud L. Expanding Porencephalic Cysts: Prenatal Imaging and Differential Diagnosis. Fetal Diagn Ther [internet]. 2017 [citado 10 jul. 2020];41(3):[aprox. 7 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27409647/>
5. Al Thafar AI, Al Rashed AS, Al Matar BA, Al-Sharydah AM, Al-Abdulwahhab AH, Al-Suhibani SS. An Atypical Porencephalic Cyst Manifesting as a Simple Partial



Seizure: A Case Report and Literature Review. Case Rep Neurol Med [internet]. 2017 [citado 10 jul. 2020];40(5):[aprox. 5 p.]. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29057132/>

6. García MA, Martínez MA. Desarrollo psicomotor y signos de alarma. Curso de Actualización Pediatría. Madrid: Lúa Ediciones 3.0 [internet]. 2016 [citado 10 jul. 2020]. Disponible en:

[https://www.aepap.org/sites/default/files/2em.1\\_desarrollo\\_psicomotor\\_y\\_signos\\_de\\_alarma.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/2em.1_desarrollo_psicomotor_y_signos_de_alarma.pdf)

7. García M, Martín L. Quistes aracnoideos: embriología y anatomía patológica. Neurocirugía [internet]. 2015 [citado 10 jul. 2020];26(3):[aprox. 5 p.]. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1130147315000263>

8. Moore C, Staples E, Dobyns WB, Pessoa A, Ventura CV, Fonseca EB, et al. Characterizing the Pattern of Anomalies in Congenital Zika Syndrome for Pediatric Clinicians. JAMA Pediatr [internet]. 2017 [citado 10 jul. 2020];171:[aprox. 7 p.]. Disponible en:

[https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_nlinks&pid=S0021-7557201900060060000017&lng=en](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_nlinks&pid=S0021-7557201900060060000017&lng=en)

9. Ramírez W. Epilepsia por porencefalia familiar: hallazgos clínicos, electroencefalográficos y de resonancia magnética. Rev Neuropsiquiatr [internet]. 2017 [citado 10 jul. 2020];80(4):[aprox. 7 p.]. Disponible en:

[https://www.researchgate.net/publication/321985505\\_Epilepsia\\_por\\_porencefalia\\_familiar\\_hallazgos\\_clinicos\\_electroencefalograficos\\_y\\_de\\_resonancia\\_magnetica/link/5a3c859aaca272dd65e4d97d/download](https://www.researchgate.net/publication/321985505_Epilepsia_por_porencefalia_familiar_hallazgos_clinicos_electroencefalograficos_y_de_resonancia_magnetica/link/5a3c859aaca272dd65e4d97d/download)

10. Herber S, André A, Maria Teresa V, Lucas R, Luciana F, et al. Prevalencia y causas de microcefalia congénita en ausencia de un brote de virus Zika en el sur de Brasil. J. Pediatr. (Rio J.) [internet]. 2019 [citado 10 jul. 2020];95(5):[aprox. 6 p.]. Disponible en:

[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0021-75572019000600600&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572019000600600&lng=en&nrm=iso)



11. Harada T, Uegaki T, Arata K, Tsunetou T, Taniguchi F, Harada T. Schizencephaly and Porencephaly Due to Fetal Intracranial Hemorrhage: A Report of Two Cases. Yonago Acta Méd [internet]. 2018 [citado 10 jul. 2020];60(4):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29434494/>
12. Prudencio DM, García DJ, Flores DA. Porencefalia. Rev Instituto Méd Sucre [internet]. 2014 [citado 10 jul. 2020];81(144):[aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://revistas.usfx.bo/index.php/ims/article/view/47>
13. Orozco M.E, Lostra J, Cermeño C, Dardanelli E, Moguillansky S. US transfontanelar: Formaciones quísticas intracraneales. Rev. Argentina Diag. Imág [internet]. 2015 [citado 10 jul. 2020];4(11):[aprox. 13 p.]. Disponible en: [https://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/2015/noviembre/argentina/diagnostico\\_imagenes/us\\_transfontanelar\\_esp.pdf](https://www.webcir.org/revistavirtual/articulos/2015/noviembre/argentina/diagnostico_imagenes/us_transfontanelar_esp.pdf)

### **Conflictos de intereses**

Los autores plantean que no tienen conflictos de interés.

