

# Aspectos clínicos de neuroimagen y comportamiento electrofisiológico de la hidranencefalia

Gilberto Gardea-Loera<sup>1</sup>, Marcos Velazco-Campos<sup>2†</sup>

## RESUMEN

Existe gran similitud entre hidranencefalia e hidrocefalia congénita severa, tanto clínicamente como en estudios de imagen. En la hidranencefalia, habitualmente el electroencefalograma (EEG) no muestra actividad eléctrica y los potenciales evocados auditivos del tallo cerebral son normales. En el presente artículo se informan los casos de 4 niños con hidranencefalia asociada a oclusión bilateral de las carótidas internas, se discuten aspectos clínicos de neuroimagen, así como potenciales auditivos del tallo cerebral, perfil del sueño, crisis de epilepsia y actividad electroencefalográfica paroxística subclínica.

**Palabras clave:** hidranencefalia, neuroimagen, oclusión carotidea, epilepsia.

## Clinical aspects, neuroimaging and electrophysiological behavior of hydranencephaly

## ABSTRACT

There is a big similarity between hydranencephaly and severe congenital hydrocephalus clinically as well as in image studies. Generally the electroencephalogram does not show electrical activity and the brain stem auditory evoked potentials are normal. This article presents four cases of children with hydranencephaly associated to bilateral carotid occlusion and clinical neuroimage aspects as well as brainstem auditory potentials, sleep profile, epilepsy and subclinical epileptiform EEG activity are discussed.

**Key words:** hydranencephaly, neuroimage, carotid occlusion, epilepsy.

La hidranencefalia se define como ausencia congénita de hemisferios cerebrales, es una forma severa de porenencefalia de presentación rara, cuya etiopatogenia no está bien definida<sup>1,2</sup>. Se han sugerido cuatro tipos diferentes de mecanismos en la patogénesis, todos ellos tienen en común la interrupción del flujo sanguíneo carotideo a estructuras encefálicas.

El más antiguo caso descrito corresponde a Ambroise Paré<sup>3,6</sup>, quien al abrir el cráneo de un niño con sospecha de hidrocefalia encontró el cerebro del tamaño de una *pequeña bola*.

Algunos autores citan la presencia de epéndimo preservado y estenosis del acueducto, argumentado que la hidranencefalia es un tipo de hidrocefalia que ha seguido su curso intrauterino<sup>7</sup>.

Es Cruveilhier<sup>8</sup> quien da la primera descripción de

hallazgos anatómicos de la hidranencefalia, llamándolos en esa ocasión *anencephalic hydrocephalique*. Aunque no llevó a cabo estudios histológicos consideró la posibilidad de que fuera debido a procesos destructivos porque el tejido cerebral encontrado era muy parecido al cerebro de los adultos que habían fallecido por hemorragias o infartos cerebrales.

En otros casos, la hidranencefalia puede ser consecuencia de infecciones intrauterinas<sup>9</sup> u otros insultos

*Recibido: 20 agosto 2013. Aceptado: 11 septiembre 2013.*

<sup>1</sup>Servicio de Neurocirugía, Hospital Regional de Cd. Delicias, Chihuahua. <sup>2</sup>Departamento de Neurofisiología y Unidad de Neurocirugía, Hospital General de México, S.S. Correspondencia: Gilberto Gardea Loera. Servicio de Neurocirugía Hospital Regional de Cd. Delicias, Chihuahua. Av. Primera Oriente #11, Col. Centro. 33000 Cd. Delicias, Chih. Email: ggardeamd@yahoo.com

gestacionales; o bien esta condición puede ser debida a un defecto en la ontogénesis vascular o por oclusión vascular de ambas carótidas o de sus ramas principales<sup>10</sup>. Raras veces la hidranencefalia es causada por defectos en la embriogénesis y subsecuente migración celular resultando esquizencefalia y agenesia cortical<sup>11-15</sup>.

El término hidranencefalia fue introducido en 1904 por Spielmeyer<sup>16</sup>. 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<sup>17</sup>. Habitualmente el electroencefalograma es isoelectrico y los potenciales evocados de tallo cerebral son normales<sup>18,19</sup>.

#### Presentación de casos

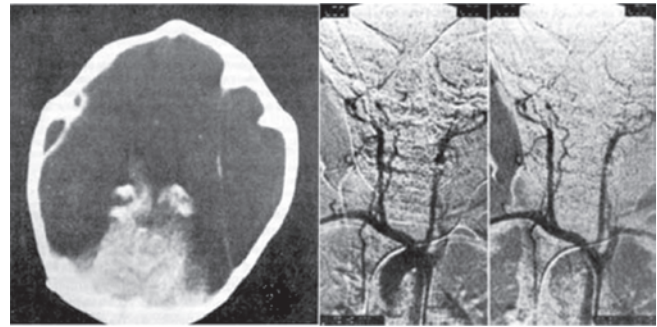
**Caso 1.** Paciente de 14 meses de edad fue operado de derivación ventriculoperitoneal derecha por posible hidrocefalia congénita diagnosticada por ultrasonido transfontanelar y crisis convulsivas tónicas generalizadas desde el nacimiento. Las crisis originalmente se presentaron de 10 a 15 por día, caracterizadas por extensión generalizada de músculos proximales y mioclonías orofaciales.

El día de su ingreso presentaba periodos de apnea y datos de disfunción valvular. Al efectuar la exploración física se le encontró hipoactivo, pálido, mal hidratado, con craneostosis y cabalgamiento de los huesos parietales sobre los frontales. No se palpaban fontanelas, los campos pulmonares se encontraron hipoventilados.

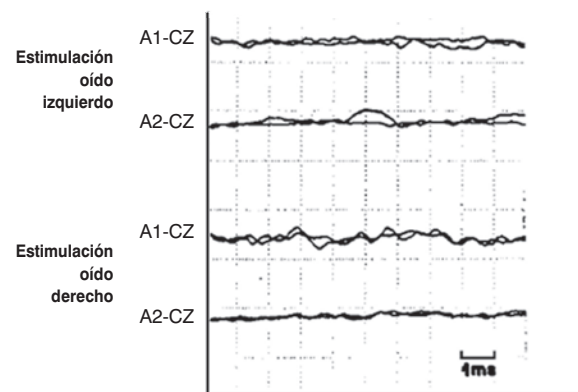
Los ruidos cardiacos mostraron ritmo e intensidad normales. A la exploración neurológica se encontró somnoliento, en apariencia sordo y ciego con poca respuesta a estímulos nociceptivos, hiporreflexia pupilar, *nistagmus* horizontal, cuadriparesia espástica de predominio pélvico e hiperreflexia generalizada.

Este paciente fue estudiado en 1995. La tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo mostró ausencia de hemisferios cerebrales con excepción de parte del lóbulo occipital derecho, la cual se presentaba aislada, con signos de grave isquemia cerebral. El cerebelo y tallo cerebral se encontraron en apariencia normales. La angiografía digital demostró ausencia de ambas carótidas internas; las carótidas externas y el sistema vertebral en apariencia fueron normales (figura 1). La prueba de Torch fue negativa. Todos los potenciales auditivos (figura 2) del tallo cerebral de I al V estuvieron ausentes a la estimulación individual de los oídos derecho e izquierdo.

El perfil del sueño (figura 3) reveló un aumento del periodo de vigilia y disminución del sueño total, en



**Figura 1.** Tomografía axial computarizada de cráneo que muestra ausencia de los hemisferios cerebrales con excepción de una porción de la corteza occipital aislada, con signos de isquemia mientras que el tallo cerebral y cerebelo están normales y angiografía craneal por sustracción digital que muestra ausencia de la circulación carotídea interna. Nótese que la circulación es normal en territorios carotídeos externos y en los vertebrales.

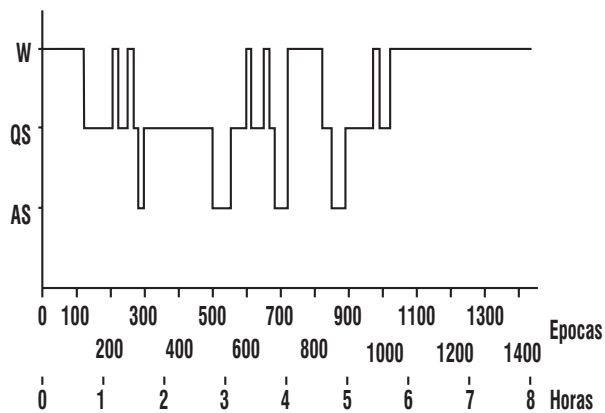


**Figura 2.** Ausencia de todos los componentes de los potenciales auditivos de tallo cerebral. Registros convencionales del vertex por estimulación de los oídos izquierdo y derecho CZ = vertex, referencias en A1y A2 = pabellón auricular izquierdo y derecho.

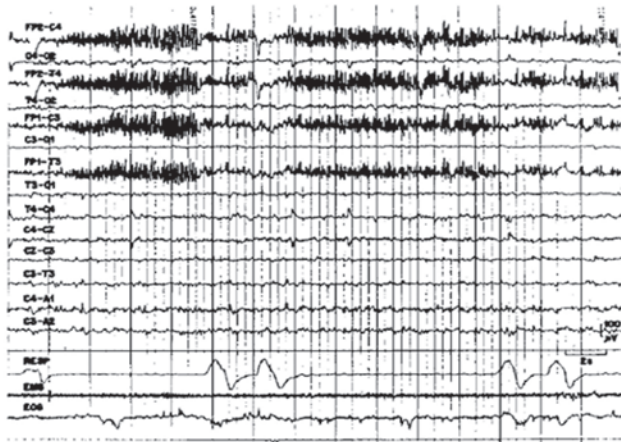
particular sueño tranquilo. La duración del sueño activo se encontró discretamente disminuida en relación a lo observado en niños normales de su edad (11.8 vs 15%). El número de episodios de sueño activo y su latencia fue normal (4 vs 4 y 90 vs 92 min).

Los registros poligráficos (figura 4) durante el sueño mostraron: actividad de fondo electroencefalográfica formada por ondas irregulares de 3 a 11/seg generalizadas y simétricas. Además descargas paroxísticas formadas por espigas rápidas de 14/seg de alto voltaje que aparecieron en ambos lóbulos frontales. El electromiograma presentó hipotonía muscular, electrooculograma movimientos oculares sacádicos y registro de la ampliación respiratoria mostró periodos prolongados de apnea de 15 a 20 seg.

**Caso 2.** Recién nacido de tres días de edad presentó aumento del perímetro cefálico con datos clínicos y ultrasonográficos de hidrocefalia. La TAC de cráneo mostró estructuras de tallo cerebral, ganglios basales y



**Figura 3.** Perfil de sueño. Ordenadas: W = vigilia, QS = sueño tranquilo y AS = sueño activo. Abscisas: número de épocas y horas de sueño.



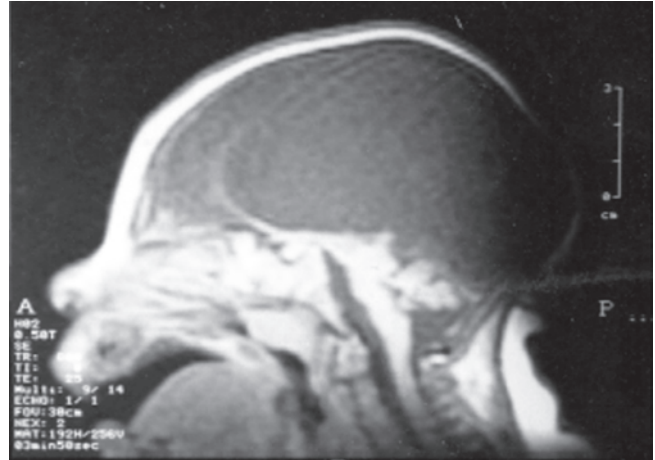
**Figura 4.** Registro poligráfico durante el sueño activo (AS). Registro electroencefalográfico convencional, electromiograma y electro-oculograma y de la frecuencia respiratoria que muestra: actividad de fondo electrocardiográfico formada por ondas irregulares de 3 a 11/seg generalizada y simétrica. Además, descargas paroxísticas formadas por espigas rápidas de 14/seg de alto voltaje que aparecen simétricas en ambas regiones frontales. El electromiograma muestra hipotonía muscular, el electro-oculograma muestra movimientos oculares sacádicos y el registro de la ampliación respiratoria muestra periodos prolongados de apnea de 15 a 20 seg.

cerebelo con ausencia de estructuras supratentoriales (cerebro) similares al caso 1. El paciente falleció a los seis días de edad en 1999.

**Caso 3.** Niña de dos años de edad estudiada en el 2000 con retraso psicomotor severo, trastorno de deglución, amaurosis, agudeza auditiva normal. La TAC y RM de cráneo (figura 5) con datos característicos de hidranencefalia.

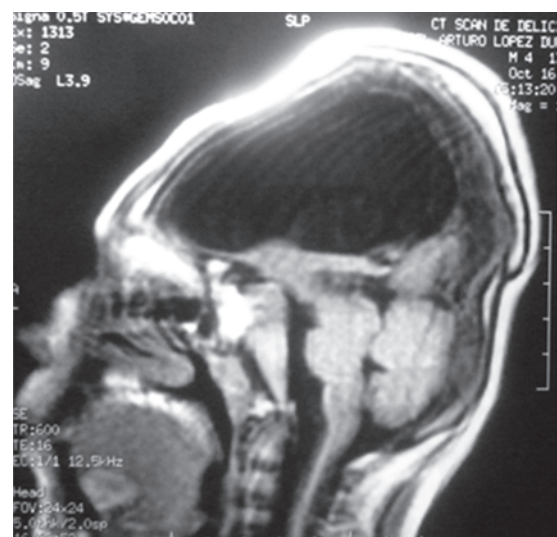
**Caso 4.** Paciente masculino de un mes de edad con diagnóstico de hidrocefalia congénita por perímetro cefálico aumentado y ultrasonido transfontanelar, operado de cirugía cerebral de colocación de válvula

ventrículo-peritoneal de presión media. Al mes presenta rigidez de cuello acentuada con dolor, colección de líquido cefalorraquídeo (LCR) en sitio de reservorio valvular. Por la rigidez de cuello tan marcada y el dolor, se solicita RM para descartar malformación de Chiari u otra y verificar funcionamiento valvular encontrándose hidranencefalia con esbozos de corteza occipital y tálamos.



**Figura 5.** RM de cráneo del tercer caso en corte sagital donde se observa tallo cerebral (mesencéfalo, protuberancia y bulbo raquídeo), cuarto ventrículo y cerebelo. Ausencia de cerebro y estructuras supratentoriales.

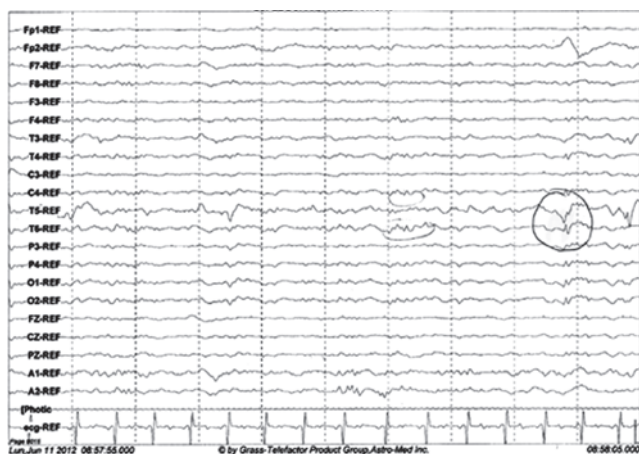
Al año presenta hiperfunción valvular con traslape de huesos frontales y crisis de epilepsia tipo mioclonías y espasmos con piernas extendidas. El EEG muestra aplanamiento, ondas de bajo voltaje y apenas perceptibles, se inicia atemperador (valproato de magnesio) y rivotril (clonacepam). Le molesta el ruido, reflejo pupilar



**Figura 6.** RM de cráneo del cuarto paciente a los 4 años de edad, donde se observa parte de corteza occipital y temporal además de estructuras de la fosa posterior.

normal, come bien, puede ver ya que reacciona cuando se prende o apaga la luz, detecta sabores y olores. A los 4 años de edad se realiza RM que muestra hidranencefalia con esbozos de corteza occipital (figura 6).

A los 7 años de edad sigue con espasmos continuos, reflejo pupilar bilateral normal, llora cuando su madre se aleja, reacciona cuando llegan otros niños, escucha y reacciona al ruido. Hiperestesia, le gusta sentir el aire, lo dulce, pero no lo salado, sigue la luz con la mirada. EEG con ondas lentas de bajo voltaje aisladas de predominio temporo-occipital y espigas en espejo (figura 7).



**Figura 7.** EEG del cuarto caso a los 7 años de edad donde se observan ondas lentas y espigas en espejo en regiones temporales, parietales y occipitales.

A la fecha se encuentra vivo a los 9 años de edad con mejoría neurológica en algunos aspectos como ya se mencionó, quizás por maduración o evolución en esbozos de corteza cerebral; así como, del mismo tallo cerebral y cerebelo (figura 8).



**Figura 8.** Paciente que corresponde al cuarto caso a los 9 años de edad.

## DISCUSIÓN

En estos casos el diagnóstico de hidranencefalia se estableció con base en la TAC, eliminando la posibilidad de una hidrocefalia de origen congénito. La angiografía carotídea, como se ha señalado en otros casos de la literatura, se realizó para corroborar ausencia de carótidas intracraneales principales. Asimismo; la RM en el tercer y cuarto caso, por ejemplo, muestra de una forma más adecuada de las estructuras de la fosa posterior como son tallo cerebral y cerebelo. En el segundo caso por la premura del fallecimiento sólo se pudo realizar ultrasonido y TAC.

Respecto a la etiopatogenia, existen muchos casos publicados que mencionan como causas principales de la oclusión carotídea las infecciones intrauterinas, y de estas, en primer lugar la prueba de Torch<sup>9</sup> y de estas la más frecuente la toxoplasmosis<sup>20,21</sup>, que en este caso fue negativa, no encontrando la causa de la misma, como con frecuencia sucede.

En el primer caso la ausencia de todos los potenciales auditivos del tallo cerebral, incluyendo el potencial I, indica una lesión coclear bilateral cuya naturaleza no fue investigada y no fueron útiles para precisar la normalidad o presencia y nivel de una probable alteración del tallo cerebral.

La ausencia de hemisferios cerebrales y la aparente integridad del tallo cerebral en las imágenes de la TAC nos permiten explicar que en este paciente el perfil del sueño haya mostrado una disminución substantiva del sueño tranquilo dependiente de los sistemas tálamo-corticales; mientras que el sueño activo se encontró ligeramente modificado, ya que sus mecanismos básicos dependen principalmente de estructuras del tallo cerebral a nivel bulbo pontino<sup>22-24</sup>.

La naturaleza de las actividades electroencefalográficas de fondo y paroxísticas registradas en las regiones frontales en este paciente es desconocida. Pero en vista de la ausencia de las estructuras cerebrales supratentoriales, podemos asumir que las actividades electroencefalográficas de este paciente representan registros a distancia por conducción de volumen de la actividad del tallo cerebral y cerebelo<sup>24</sup>.

Asimismo, la presencia de crisis tónicas (no tónico-clónicas) con sus contrapartes electroencefalográficas en este paciente en ausencia de corteza cerebral, apoyan nuestra idea que este tipo de crisis se origina en el tallo cerebral, produce sus efectos espinales y neuronales a través de vías descendentes reticulares, vestibulares y rubro espinales<sup>25</sup>.

## AGRADECIMIENTOS

A la memoria del doctor Marcos Velazco Campos; al doctor Francisco Velazco Campos por su apoyo incondicional. Al ingeniero Martín Aguilar Cardona, a la srta. María José Gardea Acosta, y a la L.R.I Carla Almara Ramírez Polanco por su desinteresada colaboración para la realización de este manuscrito.

## REFERENCIAS

1. Youmans JR. Neurological surgery. Genetic aspects of neurosurgical problems 2ª ed. Philadelphia WB Saunders, 1982.
2. Lee SH: Cranial MRI and CT. 3a ed WB Mc Graw Hill, 1992:251
3. Bulnes CJ, Aguilar PM, Méndez JA†. Hidrocefalia congénita e hidranencefalia en el hospital materno infantil e instituto hondureño de seguridad social del 2005 al 2008. *Rev Fac Cienc Méd* 2009; julio-diciembre: 26-33.
4. Silié Ruiz J. La hidranencefalia una rara entidad revisión de la literatura. *Ac Méd Dominicana* 1981;3(4):175-8.
5. Harding BN, Ramani P, Thurley P. The familial syndrome of proliferative vasculopathy and hydranencephaly-hydrocephaly: immunocytochemical and ultrastructural evidence for endothelial proliferation. *Neuropathol Appl Neurobiol* 1995;21:61-7.
6. Hamby WB. Case report and autopsy records of ambriose pare Thomas Springfield. 1960.
7. Rais-Bahrami K, Naqui M. Hydranencephaly and maternal cocaine use: a case report. *Clinical Pediatrics* 1990;12:729-30.
8. Cruveilhier J. Anatomie pathologique du corpus. Vol. 2, Balliere, Paris. 1829.
9. Deshmukh CT. Hydranencephaly/multicystic encephalomalasia: Association with congenital rubella infection. *Indian Pediatrics* 1993;30:253-7.
10. Gutiérrez C, Aguinaga M, Arica C, Del Carmen J. Hidranencefalia: a propósito de un caso. *Rev Per Neurol* 2000;6:30-2.
11. Herman DC, Baartley GB, Bullock JD. Ophthalmic findings of hydranencephaly. *J Pediatr ophthalmol Strabismus* 1977;25:106-11.
12. Van Doornik MC, Hennekam RCM. Hemihydranencephaly With favourable outcome. *Developmental Child Neurol* 1992;34:454-8.
13. Edmondson SR, Hallak M, Carpenter RJ Jr, Cotton DB. Evolution of hydranencephaly following intracerebral hemorrhage. *Obstetrics Gynecol* 1992;79:870-1.
14. Greene MF. Hydranencephaly: US appearance during in utero evolution. *Radiol* 1985;156:779-80.
15. Ilabaca Pavez G, Koller Campos O, Aros Ojeda P. Hidranencefalia. En: Hufner ME, Ramirez R, Nazer J. ed. Malformaciones congénitas: diagnóstico y manejo neonatal. Santiago de Chile: Edit. Universitaria; 2005.
16. Spielmeier, W. Ein Hydranencephales Zwillingsspar. *Arch Psychiatr* 1904;39:807.
17. Yue-Shan Lin, Fong-Ming Chang, Chi-Hong Liu. Antental detection of hydranencephaly at 12 weeks menstrual age. *J Clin Ultrasound* 1992;20:62-4.
18. Lott IT, Mcpherson DL, Starr A. Cerebral cortical contributions to sensory evoked potentials: hydranencephaly. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1986;64:218-23.
19. Tayma M, Hashimoto T, Mori K, Miyazaki M, Hamaguchi H, Kuroda Y, Fukada K. Electrophysiological study on hydranencephaly. *Brain Dev* 1992;14:85-7.
20. Marín Marín CC, Robayo G. Hidranencefalia: reporte de un caso. *Rev Pedi* 2005;40(4).
21. Gaete B, Estay A, Mesa T. Hidranencefalia en un recién nacido por toxoplasmosis congénita. *Rev Chil Pediatr* 2011;82(5):419-25.
22. Hashimoto Hiura K, Endo S, Tamura Y. Polygraphic studies on patients with the dysgenesis of the telencephalon. *No to Hattatsu* 1983;15(4):279-89.
23. Velasco F, Velasco M. Mesencephalic structures and tonic-clonic generalized seizures. En: Avoli M. (Eds). Generalized epilepsy. Neurobiological approaches. Birkhäuser, Boston 1990:368-86.
24. Gardea G, Gordillo F, Gonzales F. Unidad de neurología y neurocirugía, Aspectos de neuroimagen y comportamiento electrofisiológico de hidranencefalia. *Rev Méd Hosp Gen Méx* 1995; 58(1):41-5.
25. Gilles FH. Perinatal Neuropathology: textbook of neuropathology, cap. 9, 3a ed. Davis RL, y Reobertson DM. (Eds.), Williams & Wilkins: Baltimore. 1997;331-185.