



Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello

www.revista.acorl.org.co



Reporte de caso

Encefalocele en paciente con síndrome de Hurler: descripción y revisión de alternativas terapéuticas

Encephalocele in a patient with Hurler syndrome: description and therapeutic alternatives review

Andrés González F.* , Koro Zubimendi E.* , Miren Ondiz Arechaga O.* , Ignacio Sanhuesa T.* , Sheila Huerga M.**.

* Servicio de Otorrinolaringología, Complejo Hospitalario De Navarra. Pamplona, España.

** Orden Hospitalaria de San Juan de Dios. Pamplona, España.

Forma de citar: González A, Zubimendi K, Arechaga MO, Sanhuesa I, Huerga S. Encefalocele en paciente con síndrome de Hurler: descripción y revisión de alternativas terapéuticas. Acta otorrinolaringol. cir. cabeza cuello. 2022;50(1):73-76. DOI.10.37076/acorl.v50i1.579

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 11 de Diciembre de 2020

Evaluado: 18 de Febrero 2022

Aceptado: 2 de Marzo 2022

Palabras clave (DeCS):

mucopolisacaridosis I, encefalocele, colgajos quirúrgicos.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Hurler es la forma más grave de la mucopolisacaridosis I. El depósito de heparán y dermatán sulfato en las meninges favorece el desarrollo de hidrocefalia y, a su vez, de meningoencefalocelos. **Caso clínico:** se describe el caso de una paciente de 23 años con este síndrome y un encefalocele nasosinusal intervenido mediante cirugía endoscópica nasosinusal y posterior refuerzo mediante un colgajo pericraneal. **Discusión:** el abordaje endoscópico de los meningoencefalocelos nasales ha crecido notablemente en los últimos años debido a una tasa de éxito elevada tanto para la eliminación de dicha lesión, como para el adecuado control de la fistula de líquido cefalorraquídeo consecuente. **Conclusiones:** actualmente, la cirugía endoscópica nasosinusal es una herramienta muy útil para el tratamiento de patologías de base de cráneo y reduce la morbilidad causada por el abordaje transcraneal.

Correspondencia:

Andrés González Fernández

Email: andresgonfer@hotmail.com

Dirección: calle Atenas 5, 8ºA. Pamplona, Navarra, España (31016)

Teléfono: 618745364

ABSTRACT

Key words (MeSH):

Mucopolysaccharidosis I, encephalocele, surgical flaps.

Introduction: Hurler syndrome is the most severe version of mucopolysaccharidosis I. The storage of dermatan and heparin sulfate in meninges allows the development of hydrocephalus and meningoencephaloceles. **Case report:** We report a 23-year-old female with this syndrome and a sinonasal encephalocele operated by endoscopic sinonasal surgery and subsequent pericranial flap as support. **Discussion:** Endoscopic sinonasal surgery has grown in last years in relation with treatment of sinonasal meningoencephaloceles due to a high rate of success removing the lesion and closing the subsequent cerebrospinal fluid fistula. **Conclusion:** Currently, the endoscopic sinonasal surgery has become a useful tool in the management of skull base pathologies, and reduces the morbidity due to a transcranial approach.

Introducción

La prevalencia general de las enfermedades lisosomales es reducida, se calcula entre 1/1500 y 1/7000 nacidos vivos. Incluido en estas enfermedades se encuentra el subgrupo de mucopolisacaridosis, cuya incidencia en algunas regiones se desconoce, pero en Europa se estima que es de 1/10 000 a 1/25 000 nacidos vivos (1).

El síndrome de Hurler es el subtipo más frecuente y más grave de mucopolisacaridosis I (1, 2), en el que existe acúmulo de dermatán sulfato y heparán sulfato en múltiples tejidos, como en el corazón, bazo, hígado, sistema musculoesquelético, tejidos conectivos, tractos gastrointestinal y respiratorio y sistema nervioso central (SNC), entre otros. La consecuencia del depósito en las meninges es el desarrollo progresivo de hidrocefalia, y en el cráneo, el adelgazamiento de la cortical ósea y el desarrollo de dolicocefalia (2, 3).

Caso clínico

Mujer de 23 años con síndrome de Hurler en tratamiento enzimático que acude a consulta de rinología debido a insuficiencia respiratoria nasal. En la exploración se objetiva una lesión en la fosa nasal izquierda que ocupa la totalidad de la cavidad y se exterioriza a través de la nariz. La lesión es transparente y de características polipoides. Ante la sospecha de tratarse de contenido encefálico herniado, por su patología de base, se decide realizar un escáner y una resonancia magnética nuclear, en la que se visualiza una lesión que ocupa casi la totalidad de la fosa nasal izquierda, que invade el seno maxilar ipsilateral y alcanza el cavum. Asimismo, se puede apreciar un defecto en techo etmoidal de hasta 12,5 mm de diámetro máximo, en comunicación con el ventrículo lateral izquierdo (**Figura 1**).

Se realizó una exéresis de la lesión en el quirófano, en la que se obtuvo en bloque todo el contenido herniado. Posteriormente, se talló un colgajo mucopericóndrico septal y se realizó un sellado mediante DuraGen®, el colgajo previamente tallado, Surgicel® fibrilar y taponamiento anterior.

Durante la estancia en planta y al retirar el taponamiento, comenzó a rezumar líquido cefalorraquídeo (LCR), de modo que se realizó un drenaje ventricular y a los tres días

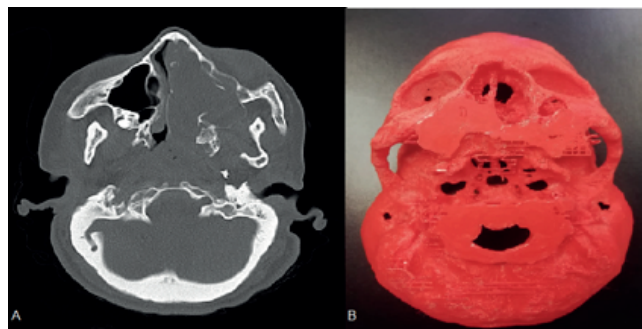


Figura 1. A. Imagen de corte axial de la tomografía axial computarizada (TAC) prequirúrgica en la que se aprecia una lesión que ocupa la totalidad de la fosa nasal izquierda y del seno maxilar ipsilateral. B. Reconstrucción tridimensional del estudio de TAC, en el que se puede apreciar un gran defecto en el techo etmoidal. (Nota: Imágenes obtenidas en estudio radiológico empleado para el estudio de la paciente. B se trata de una reconstrucción tridimensional a partir de dicho estudio)

se complementó el sellado previo con neurocirugía. A nivel intracraneal se ligó el encefalocele con clips vasculares y se cerró el defecto óseo con colgajo pericraneal y hueso de calota. A nivel nasal, se reforzó el colgajo nasoseptal previo con fascia lata y grasa autóloga tapizando el defecto por debajo del primero (**Figura 2**). El drenaje ventricular se cerró a los 10 días del cierre combinado del defecto. Después de 32 días no presentaba fistula de LCR.

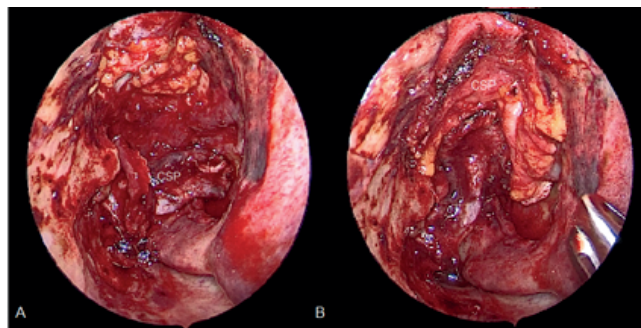


Figura 2. A. Se identifica el cierre endonasal del defecto en la segunda intervención, con grasa autóloga (GA) y el colgajo nasoseptal (CSP) desprendido. B. El colgajo nasoseptal (CSP) cubre la totalidad del defecto, así como la fascia lata y la grasa autóloga empleadas para el sellado del foramen. (Nota: Imagen obtenida durante la segunda intervención)

Discusión

Las mucopolisacaridoses son enfermedades que se generan por deficiencias enzimáticas, caracterizadas por el acúmulo de metabolitos de los glucosaminoglicanos (1). La mucopolisacaridosis de tipo I es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, localizada en el gen IDUA, en el locus 4p16.3. Existe defecto de la enzima alfa-L-iduronidasa, responsable del acúmulo tisular de dermatán sulfato y heparán sulfato (1, 2). Existen 3 fenotipos en función de la gravedad: el síndrome de Hurler es el más frecuente y el de peor pronóstico. La sintomatología aparece en la primera década de la vida y la muerte es precoz. Se trata de la única forma clínica que produce retraso cognitivo. El síndrome de Hurler-Scheie es la forma intermedia, no produce retraso mental y las complicaciones son menores. La forma más atenuada es el síndrome de Scheie, con síntomas leves y una esperanza de vida de 30 a 40 años (1). Entre las manifestaciones clínicas se incluyen talla baja, facies tosca, macrocefalia, macroglosia, opacidad corneal, glaucoma, hidrocefalia, hepatoesplenomegalia, obstrucción de tractos respiratorio y gastrointestinal, enfermedades cardíacas, alteraciones musculoesqueléticas, disostosis múltiple, adelgazamiento del cráneo, dolicocefalia y, en el caso del síndrome de Hurler, retraso mental (1-3). Entre las complicaciones, por acúmulo de metabolitos de los glucosaminoglicanos en las meninges, se produce hipertensión intracraneal (HIC) (2, 3), lo que, unido a la debilidad craneal, puede favorecer el desarrollo de meningoencefalocelos.

Los meningoencefalocelos pueden clasificarse en occipitales, sincipitales y frontonasales, en función de su localización (4). De acuerdo con el lugar de herniación, se dividen en transetmoidales (como en este caso), transesfenoidales, esenoetmoidales y esenomaxilares (4). Clínicamente pueden presentarse mediante rinorrea de LCR, clínica de meningitis, obstrucción nasal progresiva o roncopatía y mala sensación de descanso nocturno. En su diagnóstico, además de la exploración nasal, son de utilidad la TAC, que permite la evaluación del defecto óseo, y la resonancia magnética nuclear (RMN), que permite valorar el contenido herniado y su aporte vascular (4).

La eliminación de meningoencefalocelos tradicionalmente se ha realizado mediante un abordaje intracraneal, con una craneotomía frontal y desarrollo de un colgajo pericraneal para sellar el defecto. En la actualidad, el abordaje endonasal ha ganado terreno por reducir considerablemente el tiempo de hospitalización y el riesgo de anosmia, eliminar cicatrices estéticamente desagradables y el riesgo de edema cerebral, hemorragia intracraneal y las complicaciones derivadas de la retracción del lóbulo frontal (4-7).

En el abordaje endonasal, el contenido herniado debe ser eliminado, ya que el tejido no es funcional (4-7). El posterior sellado del defecto se realiza con un colgajo vascularizado, como uno de los estratos del cierre multicapa, ya que de esto depende notablemente el éxito (8, 9). El empleo de colgajos libres en la actualidad está reservado para defectos en la base

del cráneo inferiores a 10 mm, y el uso de colgajos vasculares permite lograr un sellado con una tasa de éxito del 94 % (10). Existen varias alternativas: el colgajo de rotación septal posterior, vascularizado por el ramo septal de la arteria esfenopalatina; el colgajo de transposición septal contralateral, irrigado por las etmoidales; el colgajo de cornete inferior, por la arteria turbinal de la esfenopalatina, y el colgajo del suelo de la fosa, por ramas de la esfenopalatina y el plexo de Woodruff (9). El resto de capas incluyen materiales inertes como Surgicel® o DuraGen®, y tejidos autólogos, como grasa, fascia lata o fascia del temporal (7, 9).

El abordaje endoscópico está contraindicado en caso de defectos en la pared posterior del seno frontal, ya que, aunque se pueda eliminar el contenido herniado, no es posible sellar el defecto sin ocluir el conducto nasofrontal (5, 6). Además, es difícil lograr un adecuado cierre del defecto en esta localización (7). Un factor que favorece el fracaso de la oclusión es la comunicación directa del defecto con el sistema ventricular (10), como en el caso descrito, que supone una fistula de alto débito.

En casos en los que el colgajo nasal sea insuficiente, inadecuado o no pueda disponerse del mismo, se puede emplear un colgajo pericraneal, mediante un abordaje transcraneal, que puede ser asistido endoscópicamente. Este colgajo está irrigado por vasos supratrocleares y supraorbitarios, que son ramas de la arteria oftálmica (10).

El abordaje combinado ofrece una tasa de éxito muy elevada, ya que emplea dos colgajos vascularizados, tanto el nasal como el pericraneal (11). Entre sus ventajas destacan la posibilidad de interponer un colgajo a ambos lados de defecto y la posibilidad de éxito a pesar de la falta de integridad o de un adecuado sellado de alguno de ellos. Además, para incrementar la probabilidad de éxito, se puede realizar un cierre dural con fascia lata o fascia del temporal (12). El doble colgajo es especialmente útil para prevenir el desarrollo de una fistula de LCR en caso de tratarse de una patología que vaya a requerir radioterapia, ya que además previene el riesgo de necrosis de dicho colgajo.

En el pasado se trataba de diferir la intervención hasta los 3 años, por no interferir en el crecimiento facial; sin embargo, la tendencia actual es repararlo lo más precozmente, para reducir así el riesgo de fistula recurrente de LCR y de meningitis (4).

Existe debate sobre el drenaje lumbar; no obstante, existe acuerdo en aquellos casos con hidrocefalia, obesos, en casos en los que ya se ha intervenido un meningoencefalocelo o un cierre de fistula de LCR sin éxito, silla turca vacía y en los que se espera fistula posoperatoria de LCR, como en el caso de grandes defectos de la duramadre (4, 5, 6, 8).

Conclusión

La patología en la base del cráneo clásicamente se ha tratado mediante un abordaje abierto. Las mejoras y avances en cirugía endoscópica nasosinusal permiten el acceso a estos defectos, restando morbilidad y complicaciones derivadas de

la manipulación encefálica. El empleo de colgajos pediculados nasales permite lograr una tasa elevada de éxito en lo relacionado con ausencia de fistula de LCR posoperatoria; sin embargo, en ciertas situaciones, como en los casos de patologías en la pared posterior del seno frontal o en grandes defectos, puede ser necesario el abordaje transcraneal.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar.

Fuente de financiación

No ha existido fuente de financiación alguna para el desarrollo de este manuscrito.

Contribución de cada autor

Todos los autores han participado de igual manera en el desarrollo del manuscrito.

Agradecimientos

Los autores agradecen a la revista de la Asociación Colombiana de Otorrinolaringología por emplear su tiempo para la revisión de este manuscrito.

Declaración de conflictos éticos

Los autores están de acuerdo con la declaración de Helsinki de 1964 con posterior enmienda en 2013.

REFERENCIAS

1. Suarez-Guerrero JL, Gómez Higuera PJ, Arias Flórez JS, Contreras-García GA. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. *Rev Chil Pediatr*. 2016;87(4):295-304. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.10.004.
2. Sakuru R, Bollu PC. Hurler Syndrome. 2022. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.
3. Wraith JE, Jones S. Mucopolysaccharidosis type I. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2014;12 Suppl 1:102-6.
4. Stavrakas M, Karkos PD, Triaridis S, Constantinidis J. Endoscopic management of paediatric meningoencephaloceles: a case series. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2018;275(11):2727-2731. doi: 10.1007/s00405-018-5116-z.
5. Greenfield JP, Anand VK, Kacker A, Seibert MJ, Singh A, Brown SM, et al. Endoscopic endonasal transthemoidal transcribriform transfovea ethmoidalis approach to the anterior cranial fossa and skull base. *Neurosurgery*. 2010;66(5):883-92. doi: 10.1227/01.neu.0000368395.82329.c4.
6. Nyquist GG, Anand VK, Mehra S, Kacker A, Schwartz TH. Endoscopic endonasal repair of anterior skull base non-traumatic cerebrospinal fluid leaks, meningoceles, and encephaloceles. *J Neurosurg*. 2010;113(5):961-6. doi: 10.3171/2009.10.JNS08986.
7. Bedrosian JC, Anand VK, Schwartz TH. The endoscopic endonasal approach to repair of iatrogenic and noniatrogenic cerebrospinal fluid leaks and encephaloceles of the anterior cranial fossa. *World Neurosurg*. 2014;82(6 Suppl):S86-94. doi: 10.1016/j.wneu.2014.07.018.
8. Soudry E, Turner JH, Nayak JV, Hwang PH. Endoscopic reconstruction of surgically created skull base defects: a systematic review. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2014;150(5):730-8. doi: 10.1177/0194599814520685.
9. Harvey RJ, Nogueira JF, Schlosser RJ, Patel SJ, Vellutini E, Stamm AC. Closure of large skull base defects after endoscopic transnasal craniotomy. *Clinical article*. *J Neurosurg*. 2009;111(2):371-9. doi: 10.3171/2008.8.JNS08236.
10. Chin D, Harvey RJ. Endoscopic reconstruction of frontal, cribriform and ethmoid skull base defects. *Adv Otorhinolaryngol*. 2013;74:104-18. doi: 10.1159/000342285.
11. Gabriel PJ, Kohli G, Hsueh WD, Eloy JA, Liu JK. Efficacy of simultaneous pericranial and nasoseptal "double flap" reconstruction of anterior skull base defects after combined transbasal and endoscopic endonasal approaches. *Acta Neurochir (Wien)*. 2020;162(3):641-647. doi: 10.1007/s00701-019-04155-1.
12. Tomio R, Toda M, Tomita T, Yazawa M, Kono M, Ogawa K, et al. Primary dural closure and anterior cranial base reconstruction using pericranial and nasoseptal multi-layered flaps in endoscopic-assisted skull base surgery. *Acta Neurochir (Wien)*. 2014;156(10):1911-5. doi: 10.1007/s00701-014-2174-x.