

Encefalocele

Definizione

È l'erniazione del contenuto intracranico attraverso un difetto osseo del calvario. Il materiale erniato può essere formato solo da meningi (meningocele) oppure anche da tessuto cerebrale (encefalomeningocele). La sede più comune è la regione occipitale (80%). Le altre regioni che possono essere coinvolte sono quelle parietale, temporale e frontale.

In relazione alla sede si distingue:

- encefalocele occipitale
- encefalocele frontoetmoidale
- encefalocele basale che comprende il tipo trans-sfenoidale, sfeno-etmoidale, trans-etmoidale e sfeno-orbitale,

Il più comune è quello a sede occipitale; tuttavia, in alcune aree, sud-est asiatico e nella regione dell'Africa centrale, l'encefalocele frontale rappresenta la variante più frequente.

Segni ecografici

L'encefalocele può presentarsi all'osservazione ecografica come una formazione cistica (Meningocele) o ad ecostruttura mista (encefalocele). È localizzato più frequentemente in regione occipitale (75% dei casi). Nel 12 - 13% dei casi ha sede frontale o parietale. La diagnosi di encefalocele è agevole se il difetto è di grandi dimensioni poiché la presenza di tessuto cerebrale all'interno del sacco è ecograficamente eclatante. Può essere invece molto difficile evidenziare un piccolo encefalocele, per cui bisogna osservare attentamente gli eventuali segni ecografici associati:

- il cranio può assumere la caratteristica forma "a limone", tipica del mielomeningocele
- può coesistere idrocefalia di grado variabile, in rapporto alla quantità di tessuto cerebrale erniato
- il cefalocele può assumere l'aspetto ecografico di "cisti nella cisti". Ciò indica che il difetto interessa tessuto cerebrale contenente il IV ventricolo prolassato
- la biometria cranica è piccola, anche se c'è idrocefalia
- nei rari difetti parietali dovuti a sindrome della banda amniotica, si possono osservare briglie amniotiche adese al cefalocele.

Può coesistere polidramnios per mancata deglutizione fetale.

Note

Dal punto di vista etiopatogenetico, si tratta di un difetto del tubo neurale nel quale però il difetto coinvolge il neuroporo anteriore e non quello posteriore come nei casi di spina bifida.

Si è ipotizzato che le lesioni più severe, quelle cioè con ampia schisi ed erniazione di tessuto cerebrale associato a meningi, si verifichi prima dei 26 giorni di sviluppo (40 giorni dall'ultima mestruazione), mentre le lesioni di piccole dimensioni e con erniazione delle sole meningi si verifica dopo tale periodo.

Molto discussa è la percentuale di ritardo psico-motorio per eterogeneità dei dati presenti in Letteratura, variando dal 45 al 83% dei casi.

Anomalie cerebrali associate:

- idrocefalo,
- disgenesia del corpo calloso,
- microcefalia.

Anomalie extracerebrali più frequenti (esclusi i quadri sindromici):

- igroma cistico,
- arteria ombelicale singola,
- labio-palatoschisi,
- piede torto.

L'encefalocele può manifestarsi in diverse sindromi o cromosomopatie:

Sindrome	Trasmissione	Sede Encefalocele	Frequenza Encefalocele	Altre anomalie
Meckel-Gruber	Autosomica recessiva	Occipitale	80%	Reni displastici, polidattilia, anomalie viscerali multiple
Banda amniotica	Sporadica	Asimmetrico	50%	Altre anomalie da amputazione
Chemke	Autosomica recessiva	Occipitale	50%	Idrocefalia, disgenesia cerebellare, agiria
Displasia dissegmentaria	Autosomica recessiva	Occipitale	20%	Nanismo, metafisi larghe, torace piccolo, anomalie vertebrali
Criptoftalmica	Autosomica recessiva	Occipitale	10%	Sindattilia, anomalie genitali
Roberts	Autosomica recessiva	Anteriore	rara	Displasia mesomelica ed acromelica
Walker-Warburg	Autosomica recessiva	Occipitale		Idrocefalo, lissencefalia
Knobloch	?	Occipitale	80%	Spina bifida, distacco di retina
Von Loss	?	Occipitale	100%	Focomelia, trombocitopenia, agenesia del corpo calloso, anomalie urogenitali

La diagnosi differenziale deve essere posta con:

- edema nucale
- igroma cistico
- cisti di Dandy - Walker
- cefaloematoma

In tutte le condizioni sopraelencate il cranio è intatto.

Il cefaloematoma si verifica esclusivamente durante il travaglio di parto.

L'encefalocele deve essere infine distinto da:

- teratoma facciale o epignato che è una massa complessa, solida o cistica, adiacente alla faccia
- emangioma occipitale che può essere riconosciuto al color doppler per la presenza di una ricca componente vascolare

Il management dell'encefalocele prevede:

- studio del cariotipo fetale
- accurato studio ecografico per la ricerca di anomalie associate
- studio ecografico con supporto del 3D per una migliore caratterizzazione della patologia
- ecocardiografia fetale per escludere malformazioni cardiache
- consulenza neurochirurgica pediatrica
- controllo ecografico mensile per valutare lo sviluppo o la progressione dell'idrocefalia e dell'eventuale polidramnios.
- In caso di cefalocele di piccola dimensione, è consigliato il ricorso alla RMN

La prognosi dipende dalla presenza di idrocefalia e microcefalia ma, soprattutto, dalle anomalie associate e dalla presenza o assenza di tessuto cerebrale erniato. Il meningocele semplice ha una mortalità bassissima, sebbene i deficit neurologici siano presenti nel 40% dei casi.

Nell'encefalocele il tasso di mortalità è del 44%. Si associa quasi costantemente a grave deficit intellettivo.

Il parto deve avvenire in un centro di terzo livello, dotato di neurochirurgia pediatrica. Il taglio cesareo può migliorare la prognosi, riducendo i traumatismi alle strutture cerebrali erniate.

Bibliografia

Ahmed A, Noureldin R, Gendy M, Sakr S, Abdel Naby M. Antenatal sonographic appearance of a large orbital encephalocele: a case report and differential diagnosis of orbital cystic mass. J Clin Ultrasound. 2013 Jun. 41 (5):327-31.

Asil K, Gunduz Y, Yaldiz C, Aksoy YE. Intraorbital Encephalocele Presenting with Exophthalmos and Orbital Dystopia: CT and MRI Findings. J Korean Neurosurg Soc. 2015 Jan. 57 (1):58-60.

Barkovich JA, Congenital malformations of the brain and skull. In Barkovich JA.(ed), 2005: Pediatric Neuroimaging, 4th ed. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins.

Boyd PA, Wellesley DG, De Walle HE. Evaluation of the prenatal diagnosis of neural tube defects by fetal ultrasonographic examination in different centres across Europe. *J Med Screen*. 2000. 7(4):169-74.

Braithwaite JM, Economides DL, 1995: First-trimester diagnosis of Meckel-Gruber syndrome by transabdominal sonography in a low-risk case. *Prenat Diagn* 15(12):1168-70.

Budorick NE, Pretorius DH, McGahan JP, Grafe MR, James HE, Slivka J, 1995: Cephalocele detection in utero: sonographic and clinical features. *Ultrasound Obstet Gynecol* 5(2):77-85.

Chen CP, Liu FF, Jan SW, Wang KG, Lan CC, 1996: Prenatal diagnosis of partial monosomy 13q associated with occipital encephalocele in a fetus. *Prenat Diagn* 16(7):664-6.

Colombo P, Bianchi GA, Meregalli V, 1996: Evaluation of pathogenesis of encephalocele, high spina bifida and congenital clubfoot not forming part of any known syndrome: a case report. *Minerva Pediatr* 48(3):105-11.

Frattarelli JL, Boley TJ, Miller RA, 1996: Prenatal diagnosis of frontonasal dysplasia (median cleft syndrome). *J Ultrasound Med* 15(1):81-3.

Froster UG, Briner J, Zimmermann R, Huch R, Huch A, 1996: Bilateral brachial amelia, facial clefts, encephalocele, orbital cyst and omphalocele: a recurrent fetal malformation pattern coming into focus. *Clin Dysmorphol* 5(2):171-4.

Hanley ML, Guzman ER, Vintzileos AM, Leiman S, Doyle A, Shen-Schwarz S, 1996: Prenatal ultrasonographic detection of regression of an encephalocele. *J Ultrasound Med* 15(1):71-4.

Hori A, 1994: Tectocerebellar dysraphia with posterior encephalocele (Friede): report of the youngest case. Reappraisal of the condition uniting Cleland-Chiari (Arnold-Chiari) and Dandy-Walker syndromes. *Clin Neuropathol* 13(4):216-20.

Hoving E, Blaser S, Kelly E, Rutka JT, 1999: Anatomical and embryological considerations in the repair of a large vertex cephalocele. *J Neurosurg* 90(3):537-41.

Lin HJ, Cornford ME, Hu B, Rutgers JK, Beall MH, Lachman RS, 1996: Occipital encephalocele and MURCS association: case report and review of central nervous system anomalies in MURCS patients. *Am J Med Genet* 2;61(1):59-62.

Lo BW, Kulkarni AV, Rutka JT, et al. Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. *J Neurosurg Pediatr* 2008;2:54e7. (French BN. Midline fusion defects and defects of formation. In: Youmans JR, editor. *Neurological surgery*. Philadelphia: WB Saunders; 1990. p. 1164)

Mitchell CS, 1999: Vertex hemangioma mimicking an encephalocele. *J Am Osteopath Assoc* 99(12):626-7.

Sepulveda W, Sebire NJ, Souka A, Snijders RJ, Nicolaidis KH, 1997: Diagnosis of the Meckel-Gruber syndrome at eleven to fourteen weeks' gestation. *Am J Obstet Gynecol* 176(2):316-9.

Sherer DM, Perillo AM, Abramowicz JS, 1993: Fetal hemangioma overlying the temporal occipital suture, initially diagnosed by ultrasonography as an encephalocele. *J Ultrasound Med* 12(11):691-3.

Stevenson RE, Allen WP, Pai GS, Best R, Seaver LH, Dean J, Thompson S, 2000: Decline in prevalence of neural tube defects in a high-risk region of the united states. *Pediatrics* 106(4):677-83.

Suzuki S, Yoneyama Y, Sawa R, Sinagawa T, Hayashi T, Araki T, 1999: Amniotic band syndrome in triplet pregnancy. *Fetal Diagn Ther* 14(6):351-3.

Tulipan N, Hernanz-Schulman M, Lowe LH, Bruner JP, 1999: Intrauterine myelomeningocele repair reverses preexisting hindbrain herniation. *Pediatr Neurosurg* 31(3):137-42.

Winger SJ, Donnenfeld AE, 1994: Syndromes identified in fetuses with prenatally diagnosed cephaloceles. *Prenat Diagn* 14(9):839-43.

Winter TC 3d, Mack LA, Cyr DR, 1993: Prenatal sonographic diagnosis of scalp edema/cephalohematoma mimicking an encephalocele. *AJR Am J Roentgenol* 161(6):1247-8.