

Porencefalia: reporte de un caso en adulto mayor

Francy Daniela Hurtado Marquinez¹, Ismael Antonio Nicolás Jurado Arciniegas², Alejandro Gómez García³, Jaime David Cadena Espada⁴

Resumen

Introducción: la porencefalia, como hallazgo imangenológico poco frecuente, se presenta mayormente en pacientes pediátricos, generando convulsiones, déficits motores y conductuales. En algunos casos excepcionales, es una entidad asintomática que afecta a otros grupos etarios.

Presentación del caso: paciente de 79 años con antecedente de hipertensión arterial, quien ingresó en el contexto de una crisis ictal de *novo*, asociada a hiponatremia grave que fue corregida y un hallazgo incidental de porencefalia mediante tomografía computarizada (TC). Dada la evidencia de lesión estructural cerebral y la recurrencia de la crisis durante su hospitalización, se consideró una crisis sintomática remota y, ante el alto riesgo de nuevas crisis, se inició manejo anticonvulsivante con una evolución satisfactoria hasta el egreso.

Resultados: en la visita domiciliaria, se encontró a la paciente con independencia para la realización de actividades de la vida diaria y sin recurrencia de eventos convulsivos, pese a la suspensión de la terapia anticonvulsivante.

Discusión: en este caso, el hallazgo de porencefalia fue incidental, a una edad avanzada y con la presentación simultánea de hiponatremia grave, la cual podría ser la causa de la crisis ictal y del déficit neurológico, sin descartar una crisis remota por alteración estructural.

Conclusiones: la porencefalia tiene un difícil diagnóstico por su baja frecuencia y características atípicas como en el caso expuesto, por esto, se debe promover el registro y seguimiento de los casos de porencefalia, tanto prenatales como posnatales, teniendo en cuenta los posibles diagnósticos diferenciales, para facilitar su detección y realizar un tratamiento médico oportuno.

Palabras clave: porencefalia, encefalopatías, plasticidad neuronal, quistes del sistema nervioso central, convulsiones, mutación.

Porencephaly: Report of a case in an older adult

Abstract

Introduction: Porencephaly, as a rare imaging finding, occurs mostly in pediatric patients, causing seizures, motor and behavioral deficits. In some exceptional cases, it is an asymptomatic entity affecting other age groups.

Case presentation: 79-year-old patient with a history of arterial hypertension, who was admitted in the context of a *de novo* ictal crisis, associated with severe hyponatremia that was corrected and an incidental finding of porencephaly by computed tomography (CT). For the evidence of structural brain damage and the recurrence of the seizure during hospitalization, it was considered a remote symptomatic seizure and, given the high risk of new seizures, anticonvulsant treatment was initiated with a satisfactory evolution until discharge.

Results: At the home visit, the patient was found to be independent to carry out activities of daily living and without recurrence of seizure events, despite discontinuation of anticonvulsant therapy.

Discussion: In this case, the finding of porencephaly was incidental, at an advanced age and with the simultaneous presentation of severe hyponatremia, which could be the cause of the ictal crisis and neurological deficit, without ruling out a remote crisis due to structural alteration.

Conclusions: Porencephaly is difficult to diagnose due to its low frequency and atypical characteristics, as in the case presented. Therefore, the registration and follow-up of cases of porencephaly, both prenatal and postnatal, should be promoted, taking into account the possible differential diagnoses, to facilitate detection and timely medical treatment.

Keywords: Porencephaly, Encephalopathies, Neuronal plasticity, Cysts of the central nervous system, Seizures, Mutating, Mutations.

¹ Clínica Santa Gracia, Popayán (Cauca), Colombia

² Clínica la Estancia, Popayán (Cauca), Colombia

³ Hospital Primitivo Iglesias E. S. E., Cali (Valle del Cauca), Colombia

⁴ Hospital Universitario San José E. S. E., Popayán (Cauca), Colombia

 **Correspondencia/Correspondence:**
Ismael Antonio Nicolás Jurado Arciniegas, calle 15N #2-350, Clínica la Estancia, Popayán, Cauca, Colombia.
Correo-e: nicolasjuradoarciniegas@gmail.com

Historia del artículo/Article info

Recibido/Received: 22 de mayo, 2024

Revisado/Revised: 15 de enero, 2025

Aceptado/Accepted: 21 de mayo, 2025

Publicado/Published online: 5 de agosto, 2025

Citation/Citación: Hurtado Marquinez FD, Jurado Arciniegas IAN, Gómez García A, Cadena Espada JD. Porencefalia: reporte de un caso en adulto mayor. Acta Neurol Colomb. 2025;41(3):e1865.
<https://doi.org/10.22379/anc.v41i3.1865>



E-ISSN: 2422-4022

L-ISSN: 0120-8748

Introducción

La porencefalía es una rara enfermedad, caracterizada por malformaciones, tales como quistes o cavidades llenas de líquido cefalorraquídeo en el parénquima cerebral, causando alteraciones neurológicas graves a quienes lo padecen (1). Richard L. Heschl acuñó el término "porencefalía" en 1859 (del griego "poros", que significa abertura o paso) (2), para denominar a una cavidad en el parénquima cerebral que se comunica con los ventrículos laterales (3), cuyo origen es la destrucción de este después de un defecto del desarrollo o una hemorragia intracerebral (4). La etiología puede ser de origen congénito, particularmente posterior a la semana 24 de gestación o adquirido, relacionado principalmente con traumas. Las mutaciones dominantes en el gen de colágeno tipo IV alfa-1 (COL4A1) predisponen al paciente a presentar, al final del embarazo de la madre o cercano a su nacimiento, hemorragias en la matriz germinal, lo que puede conducir a un infarto venoso profundo y, como consecuencia, a necrosis tisular y cavitación porencefálica (5). Según Yoneda *et al.*, se estima que la mutación en COL4A1 se encuentra en el 16,0% (10 de 61 casos) de los casos de porencefalía (6).

Lo anterior se ha asociado a la presentación del fenotipo variable de porencefalía familiar y a una gran variedad de lesiones vasculares, como enfermedad de pequeños vasos con infartos lacunares profundos, hemorragias intracerebrales, aneurismas intracraneales y leucoencefalopatía difusa. Adicionalmente, es importante destacar que la mutación en COL4A1 puede producir alteración vascular en otros órganos distintos al cerebro y constituir una enfermedad multisistémica (4).

En cuanto a la prevalencia de la porencefalía, se estima que en Estados Unidos es aproximadamente de 3,5 y en Japón de 5,2 por cada 100 000 nacimientos (5). En Colombia no hay estudios que permitan conocer esta prevalencia o incidencia en la población.

La presentación clínica es variable y depende tanto del área cerebral comprometida, como de la extensión de la malformación (1). En la mayoría de los casos se detecta en la primera infancia, pero también puede descubrirse en pacientes de edad avanzada, ya sea durante la investigación de trastornos convulsivos o de forma incidental (2). Los síntomas pueden incluir retrasos en el crecimiento y el desarrollo, parésia espástica, hipotonía, convulsiones o cursar de forma totalmente asintomática (3).

El caso de porencefalía reportado a continuación fue detectado incidentalmente en una paciente en la octava década de su vida, con una manifestación clínica variable que pudo o no ser atribuible a la lesión estructural encontrada. Por lo anterior, este resultó ser un caso poco común, pertinente y sumamente interesante, dada la escasa frecuencia con la que se presentan reportes similares con tan particulares características clínicas y de tan tardío diagnóstico.

Presentación del caso

Paciente femenina de 79 años de Cali, Valle del Cauca, con antecedente patológico de hipertensión arterial en manejo con losartán, hidroclorotiazida y amitriptilina, sin historia familiar documentada de déficit cognitivo, hemiparesia, parálisis cerebral o eventos cerebrovasculares. El 10 de noviembre de 2022, la paciente presentó un episodio de lipotimia asociado a una caída desde su propia altura, con trauma craneoencefálico leve subsecuente y equimosis en la región frontal derecha. Tres días después, comenzó a tener alteración en su comportamiento, asociada a pensamiento incoherente y asindético, mutismo, hiperpercinesia, adinamia y pérdida del tono postural.

Debido a la persistencia de la sintomatología descrita y por la aparición de disartria y dificultad para la marcha, la paciente decidió consultar a un hospital de primer nivel, donde presentó una crisis ictal focal, por lo que fue remitida a nuestra institución de tercer nivel.

En la valoración inicial, la paciente se encontró somnolienta con Glasgow 11/15, afebril y con cifras tensionales fuera de metas. Los acompañantes negaron eventos psicóticos que acompañaran los síntomas presentados. Se le realizó una tomografía de cráneo simple, en la cual se observó una lesión quística de aproximadamente 52 mm × 46 mm en la región occipito-parietal izquierda, con bordes bien definidos, sin efecto de masa y sin cambios evidentes en la conformación cortical (*figura 1*).

En los laboratorios de ingreso, se encontró hiponatremia grave, hipoosmolar, hipovolémica, con signos de deshidratación e hipercalemia leve (*tabla 1*). Se consideró hiponatremia secundaria al uso de diuréticos, por lo que se suspendió la hidroclorotiazida y se inició la corrección.

Durante la estancia hospitalaria, la paciente presentó una crisis convulsiva tónico-clónica generalizada

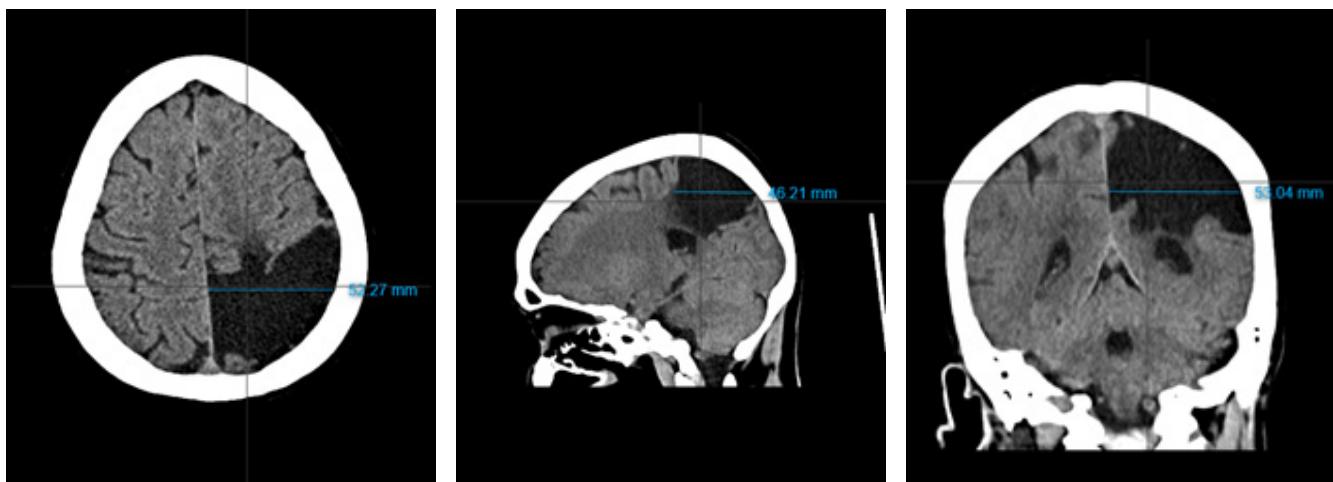


Figura 1. Tomografía computarizada del cerebro sin contraste

Nota: se observa, en los cortes axiales, sagitales y coronales, porencefalía en la región occipito-parietal izquierda de gran tamaño.

Fuente: elaboración propia.

de duración indeterminada, por lo que fue valorada por el servicio de neurocirugía, quienes consideraron hallazgos imagenológicos incidentales sugestivos de porencefalía, descartaron manejo quirúrgico e iniciaron manejo con levetiracetam debido al alto riesgo de recurrencia de la crisis. Diez días posteriores al ingreso, la paciente presentó una evolución satisfactoria y resolución del trastorno hidroelectrolítico, por lo que se indicó egreso con anticonvulsivantes, se suspendió la medicación antihipertensiva como el losartán y la hidroclorotiazida, y se ordenó un monitoreo ambulatorio de cifras de presión arterial, de acuerdo con lo estimado para la edad de la paciente.

Pasados 8 meses después del alta hospitalaria se realizó una visita domiciliaria, encontrando a la paciente alerta, orientada en sus tres esferas, estableciendo contacto visual, bajo condiciones emocionales adecuadas; además, respondía al intervalo de pregunta-respuesta y realizaba, voluntariamente, actividades cognitivas no invasivas. No hubo evidencia de dificultad significativa para realizar procesos de razonamiento fluido, con procesamiento de conceptos abstractos o establecimiento de relaciones lógicas entre elementos en general.

En el examen neurológico tuvo pupilas isocóricas normorreactivas, con campos visuales conservados, con leve hipoacusia bilateral, sin alteraciones sensitivas ni motoras, con fuerza muscular conservada (Daniels

de 5), reflejos osteotendinosos de +/++++, sin alteraciones en la marcha y sin signos de focalización. Además, presentó una completa independencia para todas las actividades básicas de la vida cotidiana y actividades instrumentales, mostrando una franca mejoría de los síntomas por los que consultó inicialmente, sin presencia de nuevas crisis convulsivas o de nuevos cambios comportamentales, a pesar de suspender el manejo del anticonvulsivante.

Discusión

El término “porencefalía” incluye una serie de grandes lesiones en las que se presenta destrucción de tejido cerebral previamente formado (7), lo que da lugar a manifestaciones variables en cada paciente. En el caso descrito en este artículo, se abordó una presentación poco común, lo que difirió de la mayoría de casos reportados en la literatura. En primer lugar, el grupo etario debut de la porencefalía suele corresponder a los primeros años de vida y cuando la etiología se relaciona con la mutación en COL4A1 suele existir historia familiar de la enfermedad de pequeños vasos, hemiparesia, déficit cognitivo o parálisis cerebral. Por ejemplo, en el estudio de Nakamura *et al.*, se describieron tres niñas de entre 6 y 9 años de edad, con hallazgos imagenológicos prenatales y seguimiento en los siguientes cinco años, las cuales presentaron

Tabla 1. Laboratorios de ingreso, laboratorios de control y laboratorios de egreso

Laboratorios de ingreso		Laboratorios de control		Laboratorios de egreso	
Fecha de toma: 19/11/2022		Fecha de toma: 22/11/2022		Fecha de toma: 26/11/2022	
Hemoglobina (g/dl)	12,4	Sodio en orina parcial (mmol/l)	127	Sodio sérico (mmol/l)	131
Hematocrito	35,0%	Sodio sérico (mmol/l)	117	Troponina I (mg/l)	<1,5
Leucocitos	9630	Creatinina en orina (mg/dl)	116		
Neutrófilos	6740	Creatinina sérica (mg/dl)	0,5		
Linfocitos	1680	FeNa	0,4%		
Plaquetas	384 000	Cortisol AM (ug/dl)	14,5		
Creatinina en suero (mg/dl)	0,6	TSH (uU/ml)	0,9		
BUN (mg/dl)	7	T4 libre (ng/dl)	2,17		
Sodio sérico (mmol/l)	110				
Cloro sérico (mmol/l)	75				
Potasio sérico (mmol/l)	5,2				
Vitamina B12 (pg/ml)	976				
Ácido fólico (ng/ml)	16,1				
VSG (mm/hora)	44				
PCR (mg/l)	60,2				

Nota: BUN: siglas en inglés para nitrógeno ureico en sangre; FeNa: fracción excretada de sodio; PCR: proteína C reactiva; T4: tiroxina libre; TSH: siglas en inglés para hormona estimulante del tiroides; VSG: velocidad de sedimentación globular.

Fuente: elaboración propia.

epilepsia resistente a fármacos y cuadriplejía espástica desde su nacimiento, lo que constituye la presentación típica de la enfermedad (8). En contraste, la paciente en este caso tuvo un inicio de síntomatología en una edad tardía, sin historia personal, ni familiar, de síntomas neurológicos o déficit cognitivo.

Si bien se tomó un TAC cerebral en busca de anomalías estructurales que explicaran el evento, como parte del protocolo de epilepsia, es oportuno realizar una resonancia magnética cerebral específica para determinar el riesgo de recurrencia y la necesidad de tratamiento a largo plazo. Además, se señala la importancia de realizar un electroencefalograma que permita identificar la morfología de las ondas y buscar cambios epilépticos que permitan diferenciar las convulsiones psicógenas no epilépticas de las convulsiones focales o generalizadas, dado que un diagnóstico preciso es fundamental para garantizar una intervención adecuada y evitar que los pacientes con bajo riesgo de recurrencia reciban tratamiento inne-

cesario cuando la crisis epiléptica corresponde a una crisis sintomática aguda (9).

A pesar de que existía una lesión estructural preexistente que podría explicar las crisis, la paciente cursó con una hiponatremia grave que se cree fue la etiología del cuadro clínico, lo que correspondió a una crisis convulsiva sintomática aguda de origen metabólico, más que a una crisis remota de origen estructural (9), sin descartar esta última, ya que, si bien hubo una ausencia de sintomatología en los primeros años de vida de la paciente, esta se pudo atribuir a la plasticidad cerebral, es decir, a la capacidad que tiene el sistema nervioso para reorganizar su estructura, función o conexiones para responder a estímulos (10). Aparentemente, la recuperación tan repentina coincidió con la corrección del trastorno hidroelectrolítico y la suspensión de antihipertensivos, en especial la hidroclorotiazida, que según los criterios *STOPP* (*Screening Tool of Older Person's potentially inappropriate Prescriptions*), adaptados a

la Guía Española de Gerontología (11), correspondieron a un medicamento potencialmente inapropiado en pacientes mayores de 65 años y con sodio sérico inferior a 130 mg/dl, teniendo en cuenta que no existieron recurrencias de crisis convulsivas, a pesar de suspender el anticonvulsivante.

La presentación de casos como este destaca la necesidad de disminuir la brecha del conocimiento acerca de la porencefalía, permitiendo descubrir lesiones cerebrales que, de otra forma, pasarían desapercibidos, y teniendo en cuenta posibles diagnósticos diferenciales de afecciones neurológicas.

Conclusiones

La porencefalía como hallazgo imagenológico está bien documentado en países desarrollados y en un grupo etario específico, que corresponde a los primeros años de vida, sin embargo, existe escasa literatura acerca de sus presentaciones infrecuentes y diagnósticos alternativos. Lamentablemente en el presente caso no se contó con un estudio electroencefalográfico o genético, cuyos resultados pudieran esclarecer la causa de la crisis. Por lo tanto, se señala la necesidad y la importancia en la toma de este tipo de estudios para la correcta caracterización e identificación de la enfermedad.

En Colombia no hay un seguimiento a los casos de porencefalía presentados, ni se cuenta con registros que permitan estimar su prevalencia e incidencia, lo que representa un verdadero desafío en el diagnóstico de una lesión como la descrita anteriormente, más aún, en un paciente atípico. Por lo anterior, es de vital importancia promover el conocimiento, registro y reporte de los casos de porencefalía pre y posnatal, incluyendo estudios genéticos e imagenológicos, dando a conocer variantes que permitan un mejor diagnóstico y un tratamiento médico oportuno.

Contribuciones de los autores. Francy Hurtado: conceptualización, curaduría de los datos, investigación, metodología, supervisión, escritura del borrador original, revisión y edición del manuscrito; Ismael Jurado: curaduría de los datos, investigación, metodología, visualización, escritura del borrador original, revisión y edición del manuscrito; Alejandro Gómez: administración del proyecto, software, escritura, revisión y edición del manuscrito; Jaime Cadena: administración del proyecto, software, escritura, revisión y edición del manuscrito.

Conflictos de interés. Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de interés por declarar asociado con la escritura o publicación del presente caso.

Financiación. Los autores declaran que no recibieron apoyo económico para la escritura o publicación de este caso.

Implicaciones éticas. Los autores cuentan con la autorización y el consentimiento informado de la paciente para el uso de la información presentada. Por lo demás expuesto en el caso, los autores declaran que no hay ningún tipo de implicaciones éticas adicionales en su desarrollo o presentación.

Agradecimientos. Hospital Universitario del Valle "Evaristo García" E. S. E., Santiago de Cali, Valle del Cauca, Colombia.

Referencias

1. Sisa Alvarez ME, Aljure Reales VJ, Suárez Daza F, Sánchez SC, Sierra DS, Vega Quzada JC. Porencefalía, reporte de caso. Arch Med. 2018;18(1):208-14. <https://doi.org/10.30554/archmed.18.1.2497.2018>
2. Santra G. Porencephaly may Present even in Elderly. J Assoc Physicians India. 2023;71(5):11-12.
3. Anonymous Contributors. Porencefalía. Neurocirugía Contemporánea. 2019;22:27. CEST. [https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=porencefal&s\[\]=%porencefal](https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=porencefal&s[]=%porencefal)
4. Verbeek E, Meuwissen MEC, Verheijen FW, Govaert PP, Licht DJ, Kuo DS, *et al.* COL4A2 mutation associated with familial porencephaly and small-vessel disease. Eur J Hum Genet. 2012;20(8):844-51. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.20>

5. 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*. 2016;54:39–42.e1. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.08.016>
6. Yoneda Y, Haginioya K, Kato M, Osaka H, Yokochi K, Arai H, et al. Phenotypic spectrum of COL4A1 mutations: porencephaly to schizencephaly. *Ann Neurol*. 2013;73(1):48–57. <https://doi.org/10.1002/ana.23736>
7. Ledezma Perdomo MA, Jovel López LE, Alvarenga Thiebaud M. Porencefalía y plasticidad cerebral: a propósito de un caso clínico. *Acta Pediátrica Hondureña*. 2013;4(1):267–8.
8. Nakamura Y, Okanishi T, Yamada H, Okazaki T, Hosoda C, Itai T, et al. Progressive cerebral atrophies in three children with COL4A1 mutations. *Brain Dev*. 2021;43(10):1033–8. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2021.06.008>
9. Gavvala JR, Schuele SU. New-Onset seizure in adults and adolescents: a review. *JAMA*. 2016;316(24):2657–68. <https://doi.org/10.1001/jama.2016.18625>
10. Mateos-Aparicio P, Rodríguez-Moreno A. The impact of studying brain plasticity. *Front Cell Neurosci*. 2019;13:66. <https://doi.org/10.3389/fncel.2019.00066>
11. By the 2023 American Geriatrics Society Beers Criteria® Update Expert Panel. American Geriatrics Society 2023 updated AGS Beers Criteria® for potentially inappropriate medication use in older adults. *J Am Geriatr Soc*. 2023;71(7):2052–81. <http://dx.doi.org/10.1111/jgs.18372>