

CASOS CLÍNICOS

Holoprosencefalia alobar

J. Mena y L. Cóndor

Cátedra de Obstetricia y Ginecología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Málaga. España.

SUMMARY

Holoprosencephaly is a defect in the formation of the midline structures that result in only one enlarged ventricle, with associated facial abnormalities. Given its clinical interest, we present a case diagnosed in our prenatal diagnosis unity.

INTRODUCCIÓN

Los avances en la ecografía de tiempo real, así como la alta definición de los actuales equipos de ultrasonidos, han permitido que en los últimos años se haya incrementado el número de diagnósticos de malformaciones congénitas, cuya detección prenatal es posible.

Aproximadamente el 1% de los recién nacidos vivos presenta algún tipo de anomalía craneoencefálica⁵; por otra parte, estas alteraciones representan el 15% de todas las malformaciones. La holoprosencefalia se produce por una alteración en el desarrollo del cerebro anterior en el embrión. Su incidencia es de uno cada 5.000-16.000 recién nacidos^{2,3,8}.

CASO CLÍNICO

Gestante de 26 años de edad, primigesta, sin antecedentes patológicos de interés, remitida con 24-25 semanas de amenorrea a nuestra unidad de diagnóstico prenatal. En la exploración ecográfica se observó un feto único concordante con amenorrea (excepto diámetro biparietal 2 semanas mayor), líquido amniótico en cantidad normal y placenta inserta en la cara posterior, de características normales, con estructura intracranial alterada y con característica ecográfica de ho-



Fig. 1.

loprosencefalia alobar. En el polo cefálico se encontró un defecto en la estructura media con un único ventrículo medio agrandado formando un gran espacio quístico (fig. 1) dentro de los hemisferios cerebrales con escaso espesor de tejido cerebral que se encuentra desplazado hacia la zona periférica; no existen estructuras de la línea media (hoz, *septo pellicidum*), los tálamos están fusionados y en la fosa posterior se aprecia el cerebelo algo hipoplásico. No se visualiza anomalías faciales ni otras malformaciones asociadas. Además, se realizó estudio Doppler pulsado (fig. 2) con I/R normales para su edad gestacional.

Las analíticas sistemáticas de sangre, la serología y el test de O'Sullivan fueron normales. La paciente no aporta datos o resultados del cribado en la sangre materna del síndrome de Down y DTN.

DISCUSIÓN

La holoprosencefalia se produce por una alteración en el desarrollo del cerebro anterior en el embrión. Su incidencia es de uno cada 5.000-16.000 recién naci-

Aceptado para su publicación el 5 de septiembre de 2003.

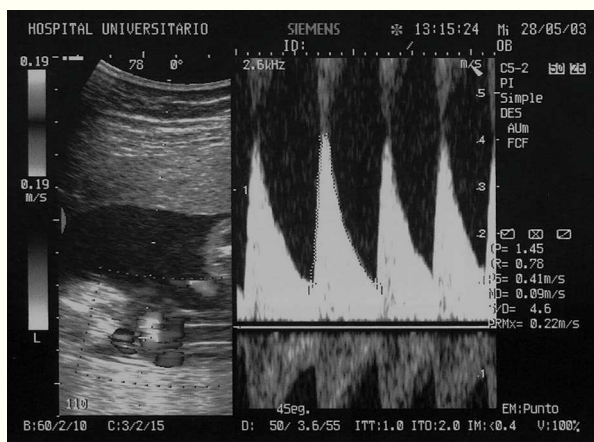


Fig. 2.

dos^{2,3,8,9}. Agentes teratógenos, como dosis elevadas de alcohol, radiaciones o ingesta de salicilatos, pueden destruir células embrionarias en el plano medio del disco embrionario y dar como resultado la formación defectuosa del cerebro anterior^{8,13}. Se presenta con frecuencia asociada a trisomías 13 y 18.

Es importante llevar a cabo un diagnóstico precoz no sólo por la inviabilidad del feto sino por las complicaciones que en la madre se deriven, como el mismo embarazo o trastornos psicossomáticos. De ahí que el estudio ecográfico^{1,9,12}, el diagnóstico bioquímico (cariotipo) y la biología molecular, si se precisa, sean herramientas para la detección prenatal, ya que permiten caracterizar el estado genético y tomar una decisión acertada del curso del embarazo, acogiéndose al supuesto de malformaciones dentro de los términos legales establecidos en la Ley Orgánica 9/1985 de reforma del Código Penal¹ (según la Legislación española).

Dentro de las malformaciones congénitas cefálicas, aproximadamente el 1% de los recién nacidos vivos presenta algún tipo de anomalía craneoencefálica; por otra parte, estas alteraciones representan el 15% de todas las malformaciones.

La holoprosencefalia es una enfermedad rara, caracterizada por un defecto en la formación de las estructuras medias que da como resultado un único ventrículo medio agrandado^{8,9}, asociada a anomalías faciales, ciclopiá, etmocefalia y labio leporino en los casos más graves^{8,9}.

Esta aberración resulta de la interacción del mesodermo con el endodermo durante la tercera a la quinta semana de desarrollo para formar el prosencéfalo, también se caracteriza por un fallo en la formación del diencefalo y en la expansión lateral y segmenta-

ción del telencéfalo para formar los hemisferios cerebrales^{3,8,9,13}.

Es necesario realizar un diagnóstico diferencial con: a) hidrocefalia: los tálamos están separados por la dilatación del tercer ventrículo; b) hidranencefalia: se observa tejido cerebral simétrico desplazado, y c) otras anomalías, como quistes del plexo coroideo, quistes porencéfalicos, tumores quísticos, quistes de la línea media asociados con agenesia del cuerpo calloso y malformaciones arteriovenosas^{6,8,13}.

Esta estructura llena de líquido representa un gran ventrículo central que se expande dentro de las regiones occipitoparietales o en ocasiones dentro de la región lobular frontal, por eso es fundamental su diagnóstico diferencial^{5,6,8}.

Por último, se ha de asumir el nefasto pronóstico de esta enfermedad, sobre todo en las formas alobares con una supervivencia no más allá del primer año de vida, por lo que se deberá analizar cada caso de forma individual. En el recién nacido, el diagnóstico se realiza con ecografía^{9,12} y se confirma con tomografía computarizada, en la que característicamente se observa un gran espacio quístico^{5,12}.

Es necesario recalcar la importancia del diagnóstico prenatal antes de las 22 semanas como cribado de malformaciones congénitas y tomar la decisión adecuada del curso del embarazo, acogiéndose a la legislación de cada país.

Si el diagnóstico se lleva a cabo en el embarazo ya avanzado, en el momento en que se decida interrumpir la gestación hay que plantearse la práctica de cesárea debido a la macrocefalia que puede existir.

RESUMEN

La holoprosencefalia es un defecto en la formación de las estructuras medias que da como resultado un único ventrículo medio agrandado, con anomalías faciales asociadas. Dado su interés clínico, se presenta un caso diagnosticado en nuestro servicio de diagnóstico prenatal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cabero-Roura LI, Cerqueira MJ. Protocolos de medicina materno fetal (perinatología). 2.^a ed. Majadahonda: Ediciones Ergón, 2000; p. 15-34.
2. Bajo Arenas JM. Malformaciones del SNC. En: Bajo Arenas JM, editor. Ultrasonografía obstétrica. Madrid: Marban, 1997; p. 139-49.
3. Callen PW. Evaluación ultrasónica del eje neural fetal normal y patológico. Ultrasonografía en obstetricia y ginecología. Buenos Aires: Panamericana Argentina, 1990; p. 103-14.
4. Meizner J, Barki Y, Tadmor R, Kattz M. In utero ultrasonic detection of fetal. J Clin Ultrasound 1988;16:506-9.

5. Banne M. Arahnoid cysts on computed tomography. *Am J Roentgenol* 1976;127:979-82.
6. Antoñolo-Bedoya IM, Merchan I. Quiste aracnoideo de fosa posterior como marcador ecográfico del síndrome de Edwards. *Prog Obstet Ginecol* 1999;42:691-3.
7. Martínez-Guisasola J, et al. Meningocele dorsal atípico. *Prog Obstet Ginecol* 2000;43:321-4.
8. Romero R, Pilu G, Jeanty P, Ghidini A, Hobbins JC, editors. *Prenatal diagnosis of congenital anomalies*. East Norwalk: Appleton & Lange, 1988; p. 1-81.
9. Nicolaides KH, Campbell S, Gabbe SG, Guidetti R. Ultrasound screening for spina bifida. *Craneal and cerebellar sings*. *Lancet* 1986;2:72-4.
10. Gómez MJ, et al. Detección de anomalías cromosómicas. *Prog Diag Prent* 2000;12:181-203.
11. Mellado F, Corona M, Martín C, Duran C, Foradada CM. Resonancia magnética en obstetricia. *Prog obstet Ginecol* 1999;43:321-4.
12. Nikolaides KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The 11-14 week scan the diagnosis of fetal abnormalities. New York: The Parthenon Publishing Group, 1999; p. 67-9, 128.
13. Moore KL, Persand TVN. *Sistema nervioso. Embriología clínica*. 6ª ed. Vol II. México: McGraw-Hill Interamericana, 2001; p. 478-518.