

HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR ASOCIADA A ANOMALIAS FACIALES

Dra. Marta Garcés Valenzuela / Dra. Teresa Bernal Arahál / Dra. Marta Colecha Morales

FEA del servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Obispo Polanco. Teruel

INTRODUCCIÓN

La holoprosencefalia es una entidad que engloba un amplio espectro de anomalías del desarrollo intracraneal y de la región media de la cara que derivan de un fallo en la diverticulización del prosencéfalo embrionario. La incidencia varía entre 1/15.000 a 20.000 nacidos vivos, aunque en etapas iniciales de la gestación es mucho mayor (1/243, 0,4%), lo que sugiere una alta tasa de letalidad intrauterina.

La mayor parte de los casos son esporádicos y de causa desconocida. En ocasiones se asocian a trisomías 7, 13 y 18; síndrome de Meckel-Gruber y triploidías. Otras causas que han sido relacionadas son: infecciones virales intrauterinas, diabetes, ingestión de alcaloides, aspirina. Algunos pueden tener una presentación autosómica dominante o recesiva.

Nuestra paciente se trata de una secundigesta de 35 años, con gestación y parto anterior normal. Niega antecedentes personales y familiares de interés. Gestación actual controlada en consulta ambulatoria y de evolución normal. Durante la realización de la ecografía morfológica a las 20 semanas y 2 días se evidencia una ausencia de la cisura interhemisférica y ventrículo único, tálamos fusionados en la línea media (fig. 1) y alteraciones faciales: ausencia de nariz y exoftalmus (fig. 2). El resto de la exploración morfológica resultó normal. Ante los hallazgos descritos se establece el diagnóstico de Holoprosencefalia alobar. Se realiza amniocentesis diagnóstica, objetivándose un cariotipo normal (46XX). Finalmente se realizó una interrupción legal del embarazo a las 21 semanas y 3 días por malformación fetal grave que cursó sin incidencias.

DISCUSIÓN

La holoprosencefalia se clasifica en 3 tipos: Alobar, que es la forma más grave, (éste es el tipo que se ha encontrado y expuesto anteriormente



Fig. 1. Plano axial cabeza fetal. Corte transcerebeloso Ausencia de cisura interhemisférica.

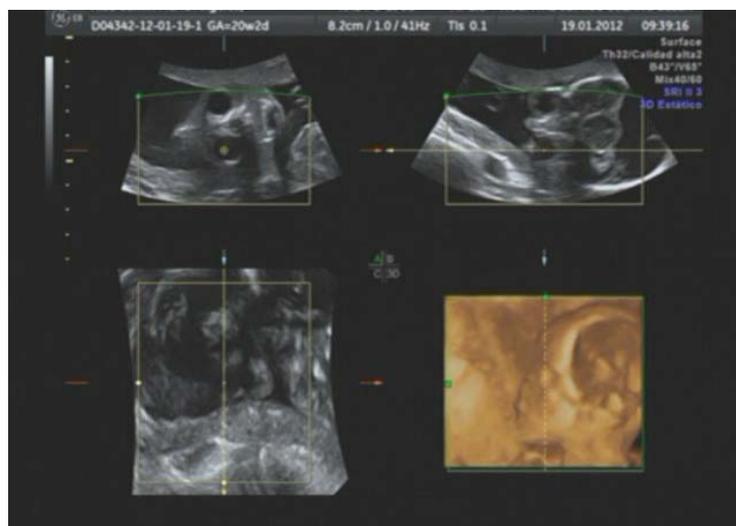


Fig. 2 Ecografía obstétrica 3D que evidencia ausencia de nariz y exoftalmus

en este caso clínico); la semilobar, que es la forma intermedia, cavidad ventricular única aunque en la zona posterior ambos hemisferios se encuentran parcialmente separados y la lobar, que es la forma menos grave en la que hay signos considerables de separación del cerebro. Es necesario realizar un diagnóstico diferencial con la hidrocefalia, la hidranencefalia y otras anomalías

El pronóstico de la holoprosencefalia es nefasto, de ahí la importancia del diagnóstico prenatal, donde el papel de la ecografía es fundamental. Es necesario recalcar también la importancia del diagnóstico prenatal precoz, para así tomar rápidamente la decisión del curso del embarazo, ya que en ocasiones puede estar asociado a hidrocefalia grave, aumentando el riesgo de distocia en el parto vaginal.

BIBLIOGRAFIA

1. Barona P. Holoprosencefalia secundaria a trisomía 13: reporte de una caso. Act Pediatr Esp. 1990; 48:429-31.
2. Verlinsky Y, Rechitsky S, Verlinsky O, Oxen S, Sharapova T, Mashciangelo Ch, et al. Preimplantation diagnosis for sonic hedgehog mutation causing familial holoprosencephaly. N Eng J Med 2003; 348:1449- 54
3. E Gratacós, R Gómez, K Nicolaides, R Romero, L Cabero editores. Medicina Fetal. Madrid: Editorial Médica Panamericana SA, 2007
4. Nyberg DA, McGahan JP, Pretorius D, Pulu G editores. Diagnostic Imaging of Fetal Anomalies. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2003.