



AUSENCIA DE SEPTUM PELLUCIDUM: ¿DIAGNÓSTICO DE HOLOPROSCENCEFALIA?

LE LAN Damián
PRADO Florencia

Servicio de Diagnóstico por Imágenes
HIGA Penna
Bahía Blanca



HOSPITAL
INTERZONAL
GENERAL
"DR JOSÉ PENNA"
BAHIA BLANCA

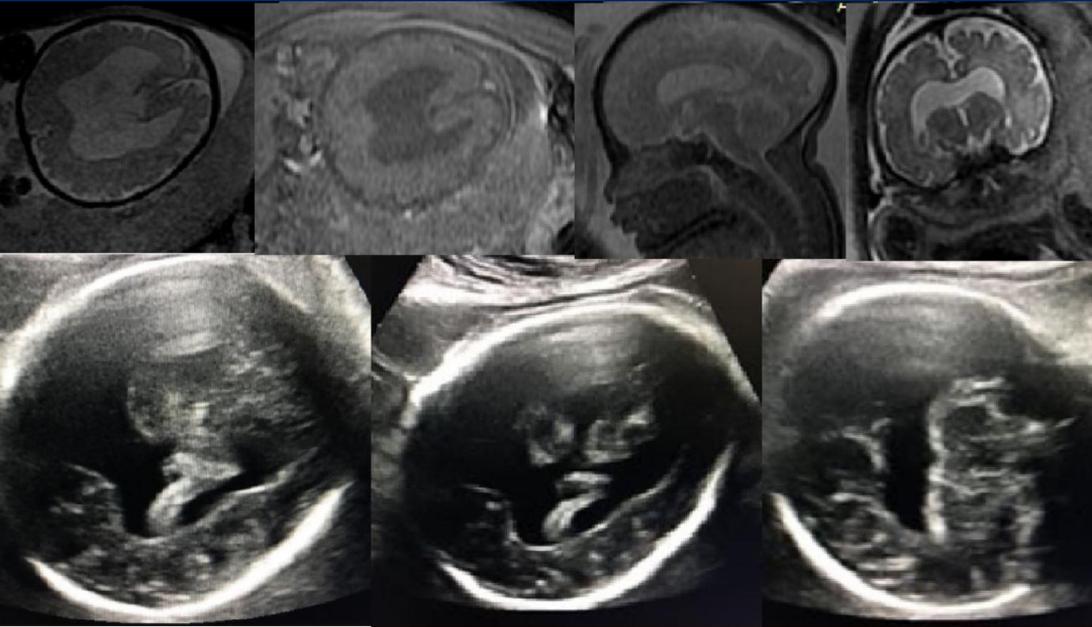
Objetivos de aprendizaje

- Establecer características anatómo-morfológicas cerebrales para orientar el diagnóstico diferencial prenatal en fetos con ausencia del septum pellucidum.

Revisión del tema

- A raíz de un caso disparador de diagnóstico prenatal de ausencia de septum pellucidum en nuestro hospital se decidió realizar una búsqueda bibliográfica en las siguientes bases de datos:
 - PubMed
 - TripDataBase
 - Science Direct
 - LILACS
- Términos MeSH utilizados:
 - holoprosencefaly (HPE)
 - prenatal diagnosis
 - septum pellucidum
 - fetal brain
 - ultrasound
 - Magnetic Resonance Imaging (MRI)

Caso disparador



RM fetal y US prenatal

Paciente de 33 años sin antecedentes personales de importancia. G1P0A0. Controles prenatales sin particularidades. Consulta por control obstétrico ecográfico a las 31,5 semanas de EG. La US arroja como único resultado positivo la ausencia de septum pellucidum. Se completó estudio con RM fetal que confirmó dicha ausencia y evidenció que la cisura interhemisférica estaba presente en toda su extensión.



US postnatal

Revisión del tema

- La ausencia del septum pellucidum es un hallazgo radiológico infrecuente que se asocia a múltiples malformaciones cerebrales congénitas incluyendo:
 - HPE
 - Displasia septo-óptica (DSO)
 - Esquizencefalia
 - Agenesia de cuerpo calloso aislada
- Las condiciones que más frecuentemente se identifican en este contexto son la **HIDROCEFALIA CONGÉNITA Y LA HPE.**
- La dificultad diagnóstica intraútero radica en poder diferenciar entre las HPE lobar, hidrocefalia y la DSO.
- Los hallazgos asociados que diferencian la HPE lobar de la hidrocefalia y la DSO son:
 - La ausencia de división cortical frontal y/o de los ganglios de la base y las anomalías faciales.

Revisión del tema

- Los pacientes con DSO poseen ambos hemisferios cerebrales completamente divididos y presentan además, como característica distintiva, hipoplasia de los nervios y quiasma óptico.
- La detección de remanentes del septum pellucidum es útil para orientar el diagnóstico hacia un evento disruptivo.



Algoritmo para el diagnóstico diferencial en pacientes con ausencia de septum pellucidum.
Basado en RM post – natal, es difícil su aplicación intra útero.

Revisión del tema

- Las limitaciones del estudio prenatal son la correcta visualización de:
 - La fisura interhemisférica
 - Cuerpo calloso
 - Los nervios ópticos
 - Bulbo olfatorio
- Los puntos a evaluar mediante US prenatal son los siguientes:
 - Lugar y extensión de la comunicación ventricular.
 - Plano de clivaje entre hemisferios.
 - Evaluación de los tálamos.
 - Alteraciones del cuerpo calloso.
 - Posición de los plexos coroideos.
 - Presencia otras anomalías del SNC.
 - Alteraciones faciales y corporales asociadas

Revisión del tema

- Siguiendo el algoritmo diagnóstico antes presentado, en nuestro caso en particular, luego de confirmar una cisura interhemisférica normal y la ausencia de remanentes del septum pellucidum, el diagnóstico diferencial se acota a DSO vs agenesia aislada del CC.
- La DSO es una anomalía de la línea media caracterizada por la ausencia de septum pellucidum, hipoplasia del nervio óptico y disfunción pituitaria.
- Presentan un rango amplio de presentación clínica incluyendo disminución de la agudeza visual, disfunción endocrina llevando a alteraciones de crecimiento y retraso mental.
- En un porcentaje no despreciable de pacientes (aproximadamente 40%) es difícil/imposible la diferenciación entre DSO y ausencia aislada de septum pellucidum.

Conclusiones

- La ausencia de septum pellucidum no es sinónimo de holoprosencefalia.
- Dicho hallazgo puede encontrarse en diferentes entidades patológicas que poseen distintos mecanismos fisiopatológicos y pronóstico asociados.
- Es fundamental alcanzar el diagnóstico preciso.
- Desafortunadamente un porcentaje de los casos solo es posible realizarlo postnatalmente, etapa en la cual se vuelve mas preciso estudiar el eje hipotálamo-hipofisario, el bulbo olfatorio, las fibras del nervio óptico y la porción más profunda de los lóbulos frontales.

Bibliografía

- Youssef et al. Prenatal diagnosis of holoprosencephaly. *Am J Med Genet.* 2018;1–8. DOI: 10.1002/ajmg.c.31618
- Hahn JS, Barnes PD. Neuroimaging advances in holoprosencephaly: Refining the spectrum of the midline malformation. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2010. 154 (C):120–132. DOI 10.1002/ajmg.c.30238
- Winter T.C, et al. Holoprosencephaly: A Survey of the Entity, with Embryology and Fetal Imaging. *RadioGraphics* 2015; 35:275–290. DOI: 10.1148/rg.351140040.
- Salomon L. J., Garel C. Magnetic resonance imaging examination of the fetal brain. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30: 1019–1032. DOI: 10.1002/uog.5176
- Malinger G, et al. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25: 42–49. DOI: 10.1002/uog.1787