

816

HOLOPROSENCEFALIA
ALOBAR SIN
ALTERACIONES
CRANEOFACIALES Y
SUS HALLAZGOS EN
TOMOGRAFIA

ARGUS DIAGNOSTICO MEDICO

Autor/es: Dra. Ternak Daniela Belen

Dra. McCallum Jason

Dr. Lescano Sebastián

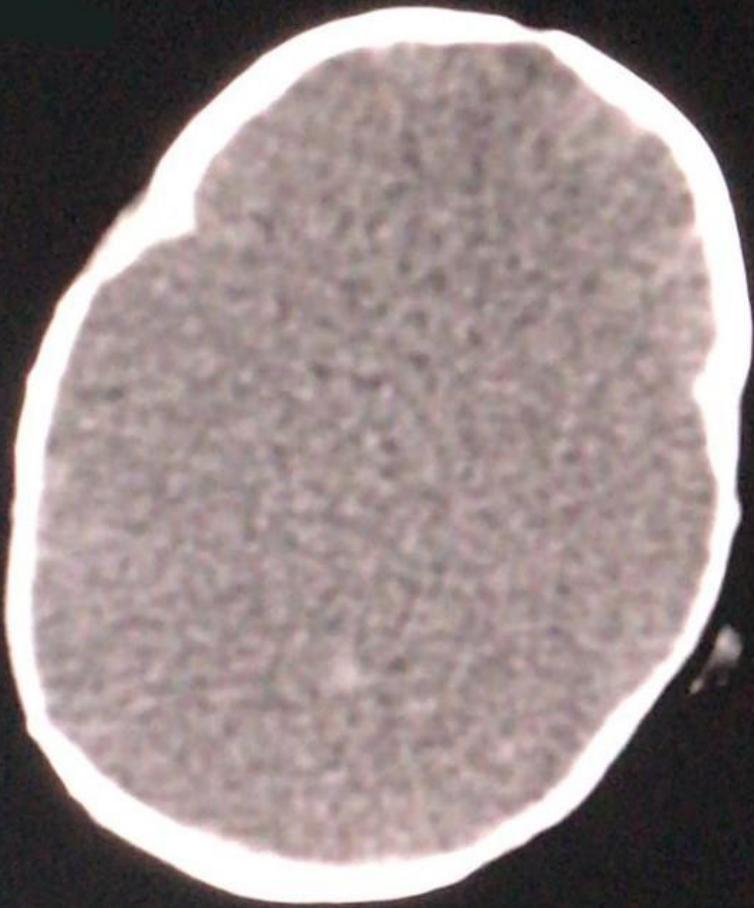
Presentación del caso:

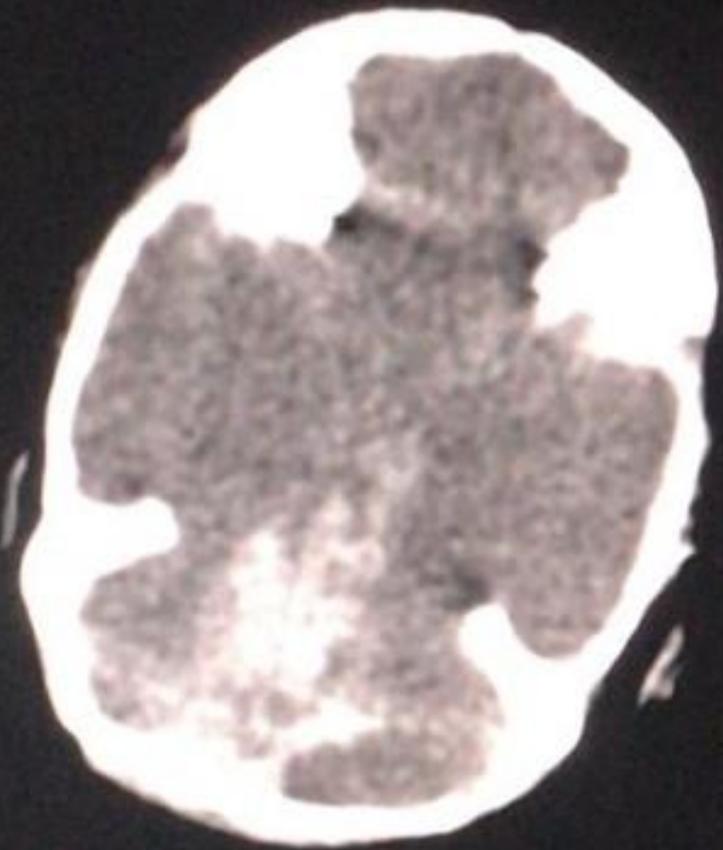
- Paciente femenino de de 2DDV, NPT (34 semanas) pesando 2,780kg (PPEG) con posible diagnóstico de holoprosencefalia (HPE) alobar con fusión de talamos.
- Examen de laboratorio normal.
- Al examen físico no presentaba alteraciones craneofaciales que se suelen atribuir a la HPE alobar.
- Neurológico: La paciente se encontraba intubada y con escasa respuesta a estímulos

Hallazgos Imagenológicos:

En las imágenes de tomografía
computada (TC), se observan:

- Ausencia de las estructuras supratentoriales.
- Talamos fusionados.
- Agenesia del cuerpo calloso.
- Septum pellucidum ausente.
- Hipoplasia cerebelosa.





Discusión:

La holoprosencefalia (HPE) es un defecto de nacimiento del cerebro relativamente común, Tiene una distribución mundial y su prevalencia es de aproximadamente 1 caso de 250 concepciones y de 1 en 10,000–15,000 recién nacidos vivos. En Argentina se reportaron al RENAC (Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina) 76 casos de HPE, con una incidencia de 2,6 por 10.000 nacimientos vivos entre el 1 de noviembre de 2009 y el 30 de junio de 2012.

Se produce debido a la falla de prosencéfalo embrionario para dividirse en dos hemisferios cerebrales durante los días 18 a 28 de gestación.

El resultado es una estructura cerebral de un solo lóbulo y graves defectos craneales y faciales. A menudo también puede afectar los rasgos faciales, incluidos los ojos muy separados, el tamaño de la cabeza pequeña y, a veces, las fisuras del labio y el techo de la boca, así como otros defectos de nacimiento.

Su etiología es heterogénea y se han descrito como factores de riesgo asociado a diabetes insulino dependiente y alcoholismo materno, Infección por citomegalovirus, salicilatos, medicamentos antiepilépticos, ácido retinoico e hipocolesterolemia materna La existencia de casos familiares de holoprosencefalia, la asociación a ciertos síndromes y alteraciones genéticas generan la hipótesis que existe una posible causa genética.

Se clasifican según la severidad:

- Holoprosencefalia alobar: es la más grave, en la cual el cerebro no logra separarse, tiene un único ventrículo y se asocia generalmente a anomalías faciales severas, entre ellas la ciclopía.
- Holoprosencefalia semilobar: se caracteriza por tener separación en los hemisferios occipitales pero fusión en los parietales y frontales.
- Holoprosencefalia lobar: en la cual existe una evidencia considerable de separación de los hemisferios del cerebro, permanece fusionada por lo general la zona más ventral y anterior de los hemisferios frontales.

Hay también variantes intermedias de estos casos.

Conclusión:

Dado que los pacientes diagnosticados con HPE deben recibir un tratamiento individualizado, teniendo en cuenta las posibles complicaciones y la severidad de las anomalías cerebrales, las cuales solo pueden verse utilizando métodos imagenológicos, el médico radiólogo debe de poder clasificar la severidad de dichas malformaciones, para poder ayudar a neonatólogos pediatras y padres a encausar el mejor tratamiento para el paciente, ya que en general el tratamiento de la HPE es sintomático y solidario.

Bibliografía

RENAC: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Dr. Boris Groismana, Dra. María Paz Bidondo, Dr. Pablo Barberoa, Lic. Juan A. Gilib, Dra. Rosa Liascovicha y Grupo de Trabajo RENAC

<https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2013/v111n6a05.pdf>

Holoprosencephaly: A Guide to Diagnosis and Clinical Management. Manu S Raam,† Benjamin D Solomon, and Maximilian Muenke.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4131946/>

The Neonate Was Born with Holoprosencephaly Reza Saeidi, Abdolhosein Abasi

http://ijn.mums.ac.ir/article_4147_c88031538670cfd6fa62e261fe2340c9.pdf

HOLOPROSENCEFALIA: PREVALENCIA, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y PRONÓSTICO EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL “RAMÓN SARDA” Mariela Vilte, Julián Battolla, Javier Meritano y Mónica Rittler

<http://www.sarda.org.ar/images/2008/31-32Vilte.pdf>