

RM fetal: holoprosencefalia asociada M. de Chiari tipo II. Reporte de un caso

Autores:

**Torres SJ, Gargiulo RL, Moguillansky SJ,
Avila S.**

Septiembre 2018

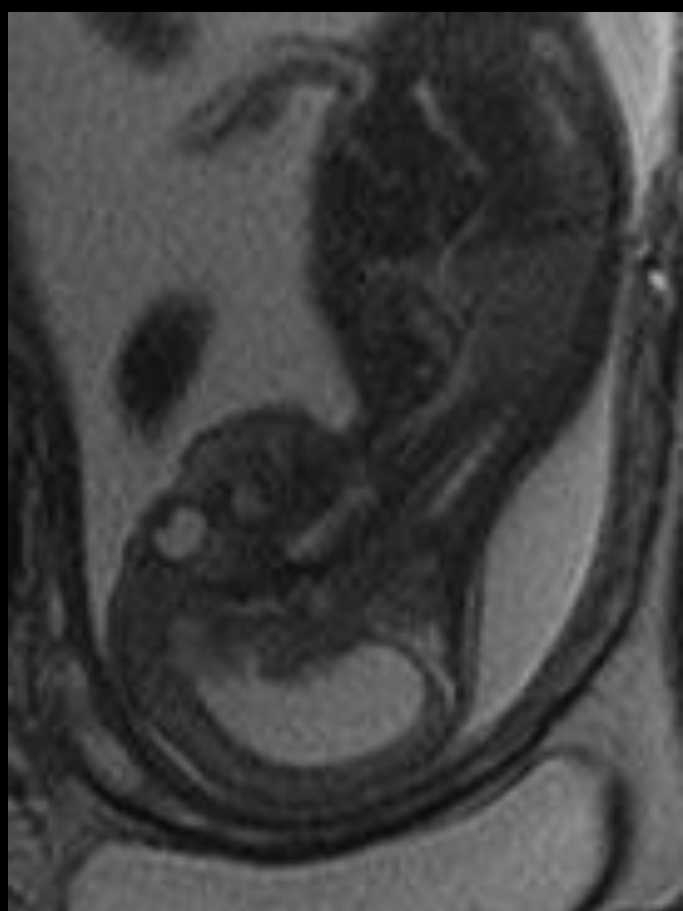
Neuquén - Argentina

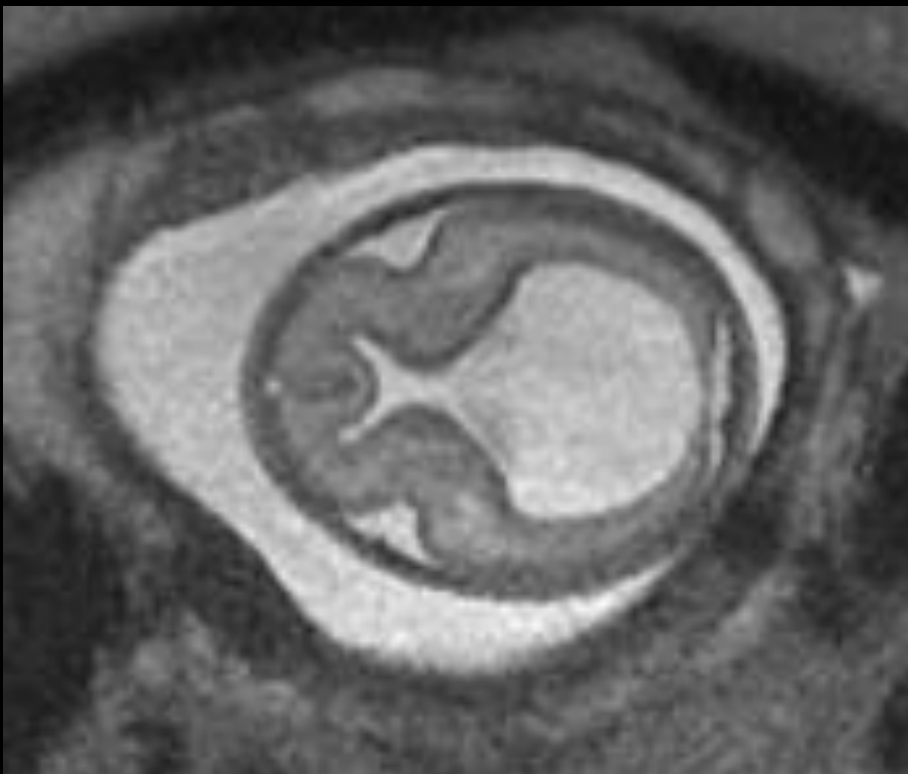
Presentación clínica

- Mujer de 36 años, primigesta, cursa embarazo de 20 sem de gestación
- No antecedentes patológicos familiares ni personales
- US obstétrica:
 - Sospecha de malformación de Chiari



Solicitan RM fetal





Hallazgos:

Cavidad monoventricular posterior dilatada. Pérdida de la línea media parieto-occipital
Fusión en la línea media de lóbulos parieto-occipitales
Sutura interhemisférica frontal presente
Ausencia de septum pellucidum
Cuerpo calloso parcialmente visualizado
Tienda de cerebelo de implantación baja
Descenso de tejido cerebeloso a través del foramen magno
Disrafismo de la transición lumbo-sacra con MMC

Holoprosencefalia

-Malformación congénita cerebral, rara. -1 en 10.000-16.000 NV

Separación incompleta de los dos hemisferios

-Falla del cerebro en desarrollo en su división en derecha e izquierda – 5ta sem de gestación

- Anomalías/ausencia de estructuras de la línea media del cerebro y faciales
- Fusión de ventrículos laterales y 3er ventrículo

-Tres subtipos

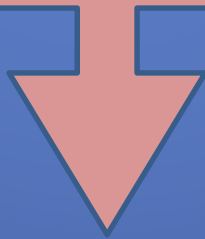
- ***H. alobar***
 - Fusión talámica
 - Gran cavidad ventricular posterior
 - Asociación con malformaciones faciales: ciclopía, etmocefalia, cebocefalia, labio leporino
- ***H. semilobar***
 - Estructura de lóbulos cerebrales conservada, fusionados anteriormente y a nivel talámico
 - Tractos bulbo-olfatorios ausentes
 - agenesia/hipoplasia de cuerpo calloso
- ***H. lobar***
 - Anomalías sutiles de la línea media
 - Tractos olfatorios ausentes o hipoplásicos

Malformación de Chiari II

-Malformación congénita de columna y fosa posterior. Relativamente común. 1:1.000 NV

MMC (95%) + descenso de tronco cerebral y de amígdalas cerebelosas

- Malformación **intraútero** del cordón medular y estructuras craneales
- Alteración tardía en el desarrollo embriológico o en la vida fetal temprana



Pérdida de LCR debido al disrafismo espinal

Desplazamiento de la médula, 4to ventrículo y cerebelo a través del foramen magno

Asociación holoprosencefalia + Chiari II

- La severidad de esta asociación la hacen incompatibles con la vida en la mayoría de los casos
- Han sido consideradas malformaciones cerebrales que difieren respecto a su patogénesis, mecanismo embriológico y morfología

- Hallazgos comunes en ambas:

- Displasias citoarquitecturales
- Disgenesia o ausencia del cuerpo calloso y de las estructuras de la línea media
- Distintos grados de hidrocefalia

- No son específicas, ocurren en asociación con otras malformaciones sindrómicas y no sindrómicas

- Similitudes

Masa intermedia engrosada – Chiari II

Fusión talámica dorsal - Holoprosencefalia

Conclusiones

- La revisión de la bibliografía sugiere que ambas malformaciones podrían ser secundarias a una **injuria del mesénquima en una etapa temprana de la vida embrionaria**
- Los hallazgos descritos en este caso sugieren que la detección pre o post-natal de MMC o M. de Chiari tipo II, pueden asociar alguna malformación intracraneal, como la holoprosencefalia, *y viceversa*.

Tenerlo en cuenta al realizar controles imagenológicos en pacientes gestantes

Bibliografía

- Rollins N, et al. Coexistent holoprosencephaly and Chiari II malformation. AJNR Am J Neuroradiol. 1999;20(9):1678-81
- Britton CA. Semilobar holoprosencephaly with associated Arnold-Chiari variant. J Clin Ultrasound. 1989;17(5):374-8.
- Mittelbronn M, et al. Coincidence of semilobar holoprosencephaly and Chiari II malformation: correlation of prenatal diagnostics and neuropathologic findings. J Child Neurol. 2006;21(5):426-9.
- Kaliaperumal C, et al. Holoprosencephaly: antenatal and postnatal diagnosis and outcome. Childs Nerv Syst. 2016;32(5):801-9.