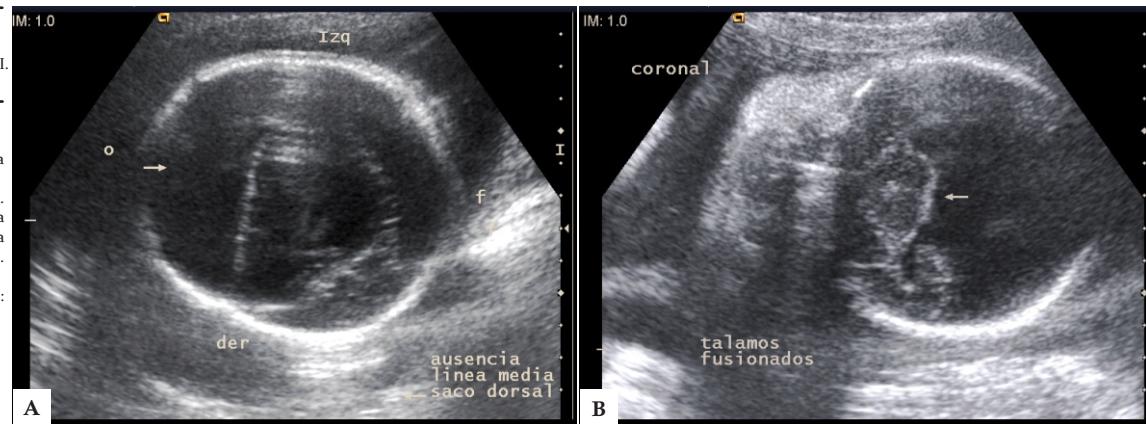


## Diagnóstico prenatal de holoprosencefalía

Ernesto Barrios-Prieto, Ana María Eloísa Corona-Aguirre.

División de Ginecología y Obstetricia  
Unidad de Medicina Materno Fetal  
Hospital Civil de Guadalajara Dr. Juan I.  
Menchaca, Guadalajara, MX.

**Autor para correspondencia**  
Ernesto Barrios Prieto  
División de Ginecología y Obstetricia  
Unidad de Medicina Materno Fetal  
Hospital Civil de Guadalajara Dr. Juan I.  
Menchaca, Salvador Quevedo y Zubietta  
# 750 1er Piso. Col. Independencia  
Guadalajara, Jalisco. MX. CP: 44100 Tel.  
36-18-93-62 Ext 1196  
Contacto al correo electrónico:  
ernestbarr@hotmail.com



Imágenes sonográficas de Holoprosencefalía

A. Corte axial de cráneo con ausencia de línea media, monoventrículo con saco dorsal (flecha); B. Corte coronal de cráneo mostrando fusión de talamos y ausencia de línea media.

### Descripción de la imagen

La holoprosencefalía (HP) es una anomalía congénita que incluye un espectro amplio de malformaciones cerebrales ó faciales, que resultan del fallo en la división del prosencéfalo. Tiene una incidencia de 1 por cada 16,000 neonatos con una mortalidad intrauterina de 1 en cada 250 embriones.<sup>1,3</sup>

La etiología es heterogénea: encontrando anormalidades cromosómicas hasta en 60% de los afectados, principalmente trisomía 13, también algunas alteraciones génicas (se conocen afectaciones en 12 *loci* de 11 cromosomas), la diabetes mellitus que aumenta 200 veces el riesgo, teratógenos ambientales como alcohol, ácido 3-5 retinoico, estatinas e infección por TORCH.<sup>3,5</sup>

Durante la quinta semana después de la fecundación el prosencéfalo que es la más anterior de las tres vesículas cerebrales primarias, se divide horizontalmente en telencéfalo (que origina los hemisferios cerebrales y ventrículos laterales) y en diencéfalo (que origina los tálamos, neurohipofis y tercer ventrículo); la falla en este proceso llamado clivaje origina la HP. Se han identificado cuatro variantes de HP: alobar, semilobar, lobar y variante fusión media interhemisférica.<sup>2,3,5</sup>

HP Alobar: La forma más severa, presenta ausencia de estructuras de línea media, sin división de hemisferios cerebrales, ventrículo

único y fusión de tálamos; en esta variante encontramos la mayoría de las anomalías faciales.<sup>1</sup>

HP Semilobar: División parcial de los hemisferios.

HP Lobar: Hay división de hemisferios y tálamos, las anomalías son en cuerpo calloso, *septum pellucidum* o tracto olfatorio.

El diagnóstico prenatal es factible en el primer trimestre con el hallazgo de fusión de los cuernos anteriores de ventrículos laterales y signo de mariposa ausente en corte axial alto de cráneo; en el segundo trimestre los hallazgos muestran ventrículo único, ausencia de línea media cerebral, tálamos fusionados con cerebro medio y cerebelo normales, puede reconocerse el saco dorsal y defectos faciales de línea media como hipotelorismo, probosis, alteraciones diversas de nariz, el labio y paladar hendidos. El 50% de los casos presenta anomalías extracraneales: como mielomeningocele, displasia renal, cardiopatías y polidactilia.<sup>1</sup>

El diagnóstico diferencial incluye hidrocefalia, secuencia de Arnold Chiari, displasia septo-óptica, hidranencefalia y porencefalia. La HP alobar es letal, en ausencia de cromosomopatía el riesgo de recurrencia es de 6%; sin embargo cuando se asocia a alteraciones génicas autosómicas dominantes es del 50% y en autosómicas recesivas 25%.

### Lecturas recomendadas:

- Kagan KO, Staboulidou I, Syngelaki A. The 11-13-week scan: diagnosis and outcome of holoprosencephaly, exomphalos and megacystis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 36:10-14.
- Huang J, Wah IYM, Pooh RK, Choy KW. Molecular genetics in fetal neurology. *Semin Fetal Neo Med* 2012;17:341-346.
- Srivastava K, Hu P, Solomon BD, Ming JE, Roessler E, Muenke M. Molecular analysis of the Noggin (NOG) gene in holoprosencephaly patients. *Mol Genet Metab* 2012;106:241-243.
- Kulseth MA, Lyle R, Rodninen OK, Sorte H, Prescott T. Exon trapping analysis of c. 301-196 > A in intron 1 of the SHH gene in a patient with a microform of holoprosencephaly. *Eur J Med Genet* 2011;54:130-135.
- Uniyal M, Naware SS. Antenatal sonographic detection of holoprosencephaly. *Med J Armed Forces India* 2007;63:88-89.