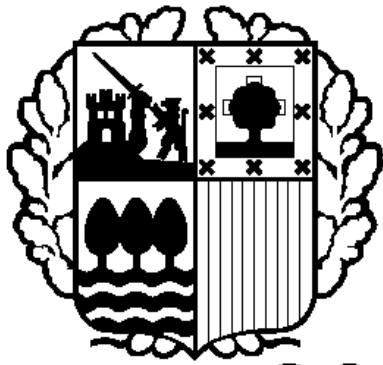




# XXIII Reunión Sociedad Vasca de Ginecología y Obstetricia. 8 de Noviembre de 2024

## HOLOPROSENCEFALIA, A PROPÓSITO DE UN CASO

Gabirel Bellón. Amaia Mugica. Ianire Martínez. Iria Vazquez.

Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario de Basurto

### HOLOPROSENCEFALIA

- Prevalencia:**
  - 1 de cada 1.300 fetos a las 12 semanas de gestación
  - 1 de cada 10.000 nacimientos
- Diagnóstico ecográfico:** anomalías derivadas de una separación incompleta del prosencéfalo, observadas en las secciones transversales estándar del cerebro.
- Anomalías asociadas:**
  - Defectos cromosómicos, principalmente trisomías 13 y 18.
  - Síndromes genéticos (20%)
  - Los tipos alobar y lobar: microencefalia y defectos de la mitad de la cara (80%)
- Clasificación:**
  - Alobar:** fusión de ambos hemisferios cerebrales, fusionados en un solo ventrículo.
  - Semilobar:** hemisferios cerebrales y ventrículos laterales fusionados en anterior, pero separados posterior.
  - Lobar:** hemisferios cerebrales separados, con fusión parcial de los cuernos frontales de los ventrículos laterales.
  - Sintelencefalia:** hemisferios cerebrales separados con fusión de áreas parietales.

### CASO CLÍNICO

- Antecedentes personales:**
  - No antecedente médico-quirúrgicos
  - No hábitos tóxicos
  - AGO: G2 P1, 39 años en FPP
- Control de gestación:**
  - Cribado de cromosomopatías 1er trimestre: Riesgo T21 1/367, Riesgo T18/13 <1/100.000
  - DNA fetal: no aneuploidías, no cromosomas autosómicos, sexo femenino (XX)
  - Ecografía morfológica: defecto de la línea media a nivel de astas anteriores con desplazamiento de plexo coroideo que sugiere holoprosencefalia. Hidrocefalia. Fosa posterior normal. Cara: sospecha de labio leporino.
  - Neurosonografía (figuras 1 y 2): comunicación de astas frontales del cerebro y III ventrículo probablemente por disrupción del septum pellucidum, estando el plexo coroideo superior colgando e invadiendo el lado contralateral. Ventriculomegalia severa. Cuerpo calloso presente de longitud normal. Sugiere trastorno del desarrollo del prosencéfalo de tipo holoprosencefalia lobar.



Figura 1

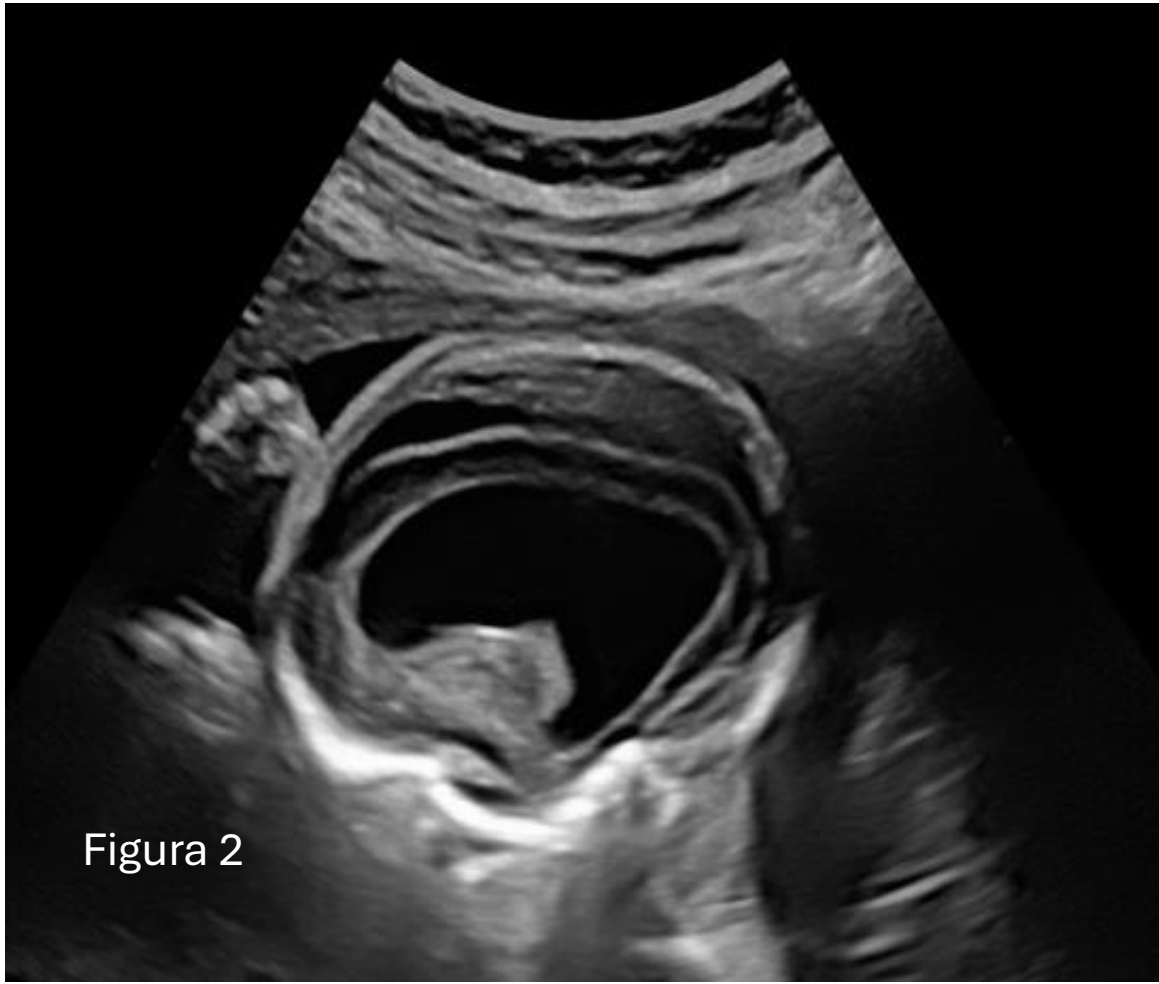


Figura 2

### RESOLUCIÓN DEL CASO Y PRONÓSTICO

- Tras DNA fetal negativo y resultado de neurosonografía se ofrece amniocentesis, la paciente desestima realización de la misma.
- Se decide ILE y se realiza sin incidencias con 21+5 semanas.
- Autopsia fetal: feto de fenotipo femenino con medidas acordes a 21 semanas de gestación. Examen macroscópico: labio leporino bilateral y nariz achatada. Hipogiria cortical y ventriculomegalia severa. Separación de los hemisferios cerebrales. Hallazgos compatibles con holoprosencefalia lobar.

**El pronóstico de la holoprosencefalia depende del tipo. Los tipos alobar y semilobar suelen resultar letales durante el primer año de vida. En el tipo lobar la esperanza de vida puede ser normal, pero cursa con retraso severo del desarrollo y con discapacidad visual.**