

HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR COMO PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME DE PATAU. A PROPÓSITO DE UN CASO

Maqueda Martínez IM, Ferrández Martínez M, Diago Muñoz DM, García Castejón MM, Gutiérrez de Rubalcava Subiela L, Sánchez-Tembleque Sánchez P, Martínez Rivero I, Martínez Cendán JP.



INTRODUCCIÓN:

La holoprosencefalia es una malformación cerebral en la que no se produce la correcta división del prosencéfalo entre la tercera y la cuarta semanas de gestación, dando como resultado diversos grados de falta de separación de los hemisferios cerebrales. Los 3 tipos clásicos de holoprosencefalia en orden decreciente de gravedad son alobar, semilobar y lobar.

En el primer trimestre del embarazo, el diagnóstico de holoprosencefalia alobar se basa en la ausencia de la configuración normal de la hoz del cerebro y el plexo coroideo en el plano axial. La holoprosencefalia se asocia con frecuencia con otras anomalías craneofaciales y alteraciones genéticas. La trisomía 13 es la anomalía cromosómica más comúnmente asociada y está presente en aproximadamente el 75 % de los casos. El síndrome de trisomía 13 o síndrome de Patau, se caracteriza por anomalías congénitas múltiples y graves. La tríada clásica es macroftalmia, labio leporino y polidactilia postaxial, pero la presentación clínica puede ser bastante variable. Otras anomalías observadas en más del 50% de los casos son: holoprosencefalia, discapacidad intelectual grave, sordera, alteraciones craneofaciales, cardiopatías estructurales, criptorquidia y útero bicorne. La mayoría de los casos mueren prenatalmente y el 91% de los nacidos mueren durante el primer año de vida.

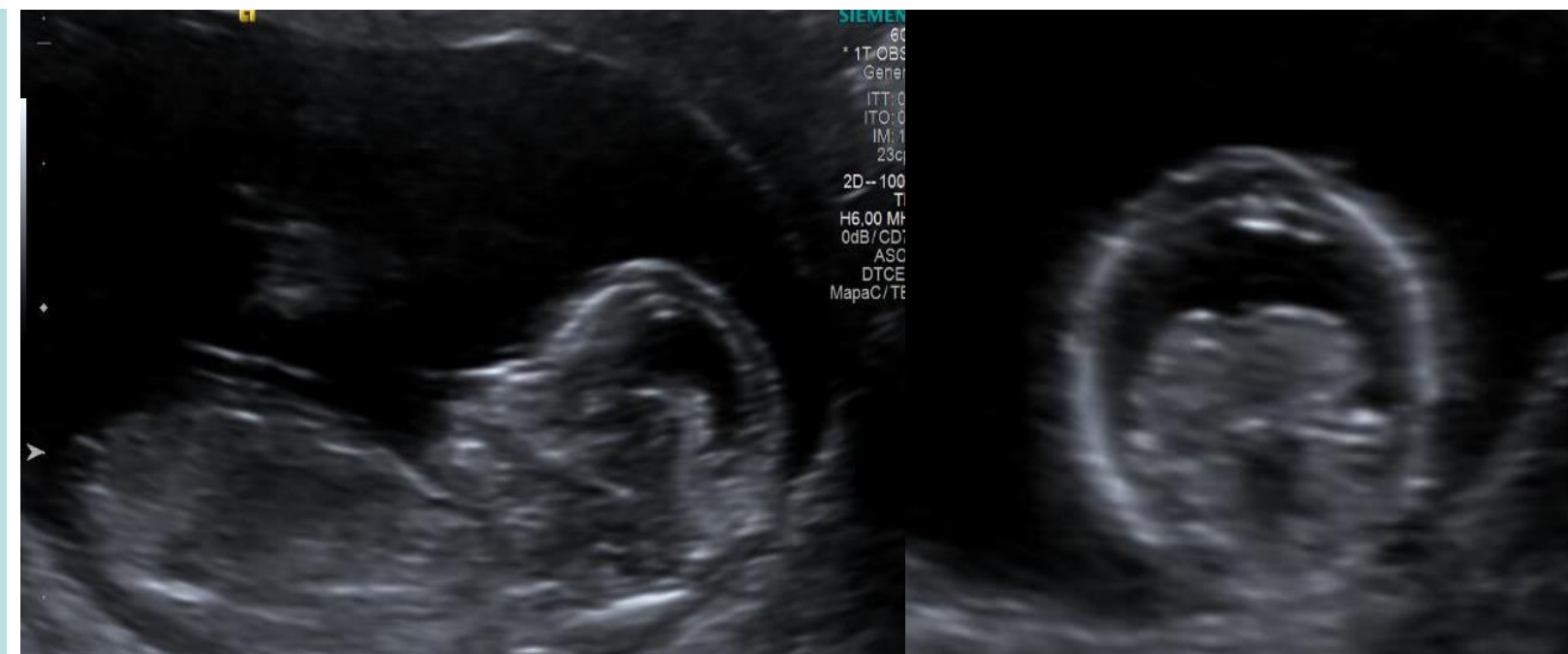
DESCRIPCIÓN DEL CASO

Mujer de 36 años, primigesta de 12 semanas y 5 días que acude a realización de ecografía de 1º trimestre para screening de cromosopatías. No destacan antecedentes personales de interés.

ECOGRAFÍA ABDOMINAL: feto de 65mm de LCN con actividad cardíaca positiva a 165 lpm. A nivel craneal se visualiza fusión de línea media a nivel hipotalámico con ventrículo único frontal, sugestivo de holoprosencefalia alobar. A nivel facial presenta microftalmia hipotelorismo y una imagen sugestiva de probóscide intertelórica. Resto de estudio ecográfico sin hallazgos.

Se propone diagnóstico genético de posibles síndromes relacionados y se realiza biopsia de vellosidades coriales.

CARIOTIPO: anomalía numérica autosómica. Trisimía cromosoma 13. (Síndrome de Patau).



IMÁGENES 1 Y 2: imagen ecográfica de feto de 13 semanas con holoprosencefalia.

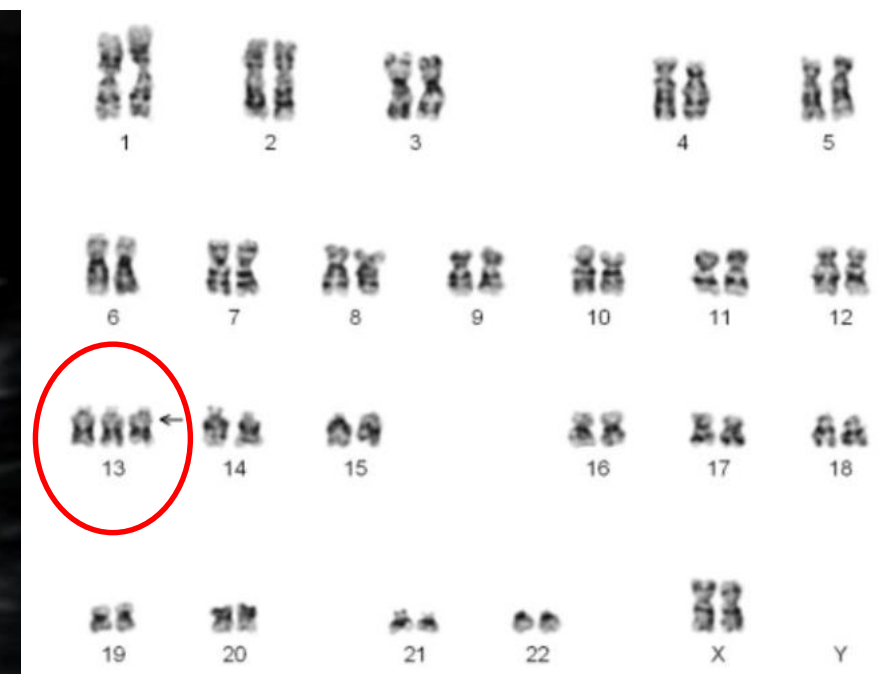


IMAGEN 3: cariotipo fetal con trisomía cromosoma 13.

CONCLUSIONES:

- El síndrome de Patau es un síndrome congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida.
- Los fetos afectados de trisomía 13 presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas antenatalmente por medio de la ecografía. Entre ellas destacan las anomalías del SNC, especialmente la holoprosencefalia, malformaciones faciales y cardíacas.
- El diagnóstico definitivo se realizará mediante cariotipo fetal a través de amniocentesis o vellosidades coriales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Skvorak Giersch AB. Congenital cytogenetic abnormalities. Last updated: Apr 27, 2022. UpToDate: <https://www.uptodate.com>
2. Pereira E. M. (2023). Trisomy 13. Pediatrics in review, 44(1), 53–54. <https://doi.org/10.1542/pir.2022-005517>
3. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), & Monteagudo, A. (2020). Holoprosencephaly. American journal of obstetrics and gynecology, 223(6), B13–B16. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2020.08.178>