



### HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR EN FETO CON SÍNDROME DE PATAU. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Sánchez-Tembleque Sánchez, P.; Gil Sánchez, L.; Díaz García, A.; Peñalver Yepes, N; Rigabert Martínez-Romero AV, Gómez Mateo MA; Nebot Navarro A; Jódar Pérez MA.

#### INTRODUCCIÓN

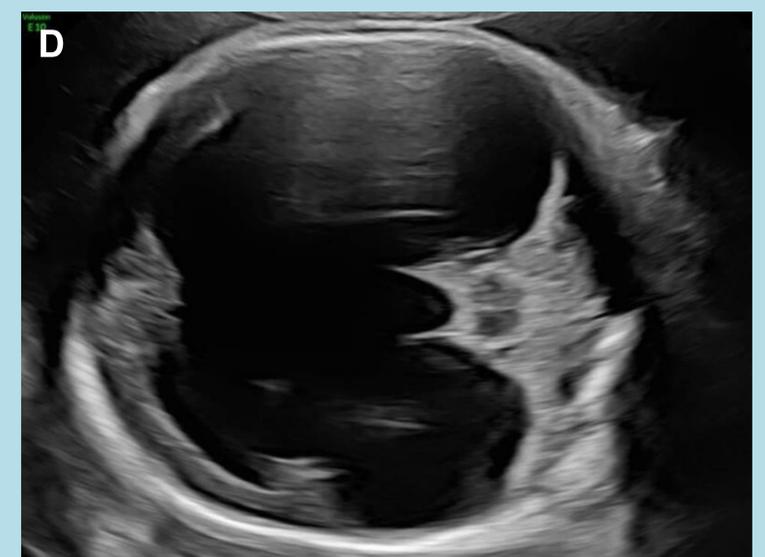
La holoprosencefalia (HPE) es una malformación congénita del SNC (1/10,000 nacidos vivos) causada por la falta de segmentación del prosencéfalo, lo que afecta la formación de hemisferios cerebrales, estructuras, y tractos olfatorios y ópticos. El 50% de los casos presenta anomalías cromosómicas, como los síndromes de Edwards y Patau. Se clasifica en cuatro tipos: alobar, semilobar, lobar y variante interhemisférica media (MIHV). Un estudio reportó que el 32,7% de los casos es de tipo alobar. Además, el 50% de los RN con HPE tienen anomalías extracraneales.

#### CASO CLÍNICO

Gestante de 36 años con obesidad grado II y antecedentes obstétricos de G5P3A1. En el cribado del primer trimestre se detecta alto riesgo de trisomía 18 y 13, confirmándose trisomía 13 mediante QF-PCR tras la amniocentesis. El análisis microbiológico de líquido amniótico es negativo. La ecografía revela hidranencefalia, cavidad ventricular única, conservando fosa posterior, tálamos fusionados y alta sospecha de ciclopía. Intestino y riñones hiperrefringentes. Los hallazgos cardíacos detectan ARSA, foco hiperecogénico en el VD y mesoápex. Se le realiza una neurosonografía fetal avanzada con diagnóstico de holoprosencefalia alobar tipo "Plumcake" con anomalías faciales graves (ciclopía, probóscide, arrinia, microstomía) y polidactilia. Se comenta con la paciente el pronóstico y las opciones disponibles, pero rechaza acogerse a ILE. Durante el seguimiento desarrolla polihidramnios severo, con ILA de 43, tratándose con amniodrenaje. A las 35 semanas, la paciente solicita finalizar el embarazo, realizándose VCE e inducción, con parto eutócico. El recién nacido fallece al nacer.

#### COMENTARIOS

- La Holoprosencefalia es una malformación grave del cerebro.
- Puede ser diagnosticado en el primer trimestre de embarazo mediante ecografía.
- La tasa de muerte intrauterina es muy alta y se ha descrito que solo el 3% sobrevive el parto.
- Dada la gravedad y las anomalías asociadas, es necesario un buen diagnóstico prenatal para así acompañar y ofrecer asesoramiento a los padres.



Imágenes de neurosonografía fetal, donde se observó cavidad ventricular única, ausencia de falx cerebri, fusión de tálamos, agenesia de cuerpo calloso, hipoplasia de vérmix cerebeloso, tentorio no elevado, adelgazamiento del escaso parénquima cerebral conservado a nivel frontal).



Imágenes de ecografía 3D. Imagen A se puede observar hendiduras palpebrales hipoplásicas (\*). Imagen B con probóscide (1), arrinia (2) y microstomía. (3)

#### BIBLIOGRAFÍA

1. García P, Villareal E. Sintelencefalia en una recién nacida. Rev Mex Pediatr. 2021;88(5).
2. Shukla A, Reddy A. Fetal Ultrasonography of Holoprosencephaly. J Med Sci. 2018;4(4).
3. Llanto J, Llanto R. Reporte de Caso: Holoprosencefalia Alobar. Rev Med Panacea. 2021;10(3)
4. Ionescu C, Vladareanu S, Tudorache S, Ples L, Herghelegiu C, Neacsu A, et al. El amplio espectro del diagnóstico ecográfico de la holoprosencefalia. Med Ultrason. 2019;21(2):163-9.
5. Tzu-Yun C, Shu-Yuan C, Chih-Ping C, Ming-Huei L, Cheng-Yu C, Shin-Wen C, et al. Digynic triploidy in a fetus presenting with semilobar holoprosencephaly. Taiwan J Obstet Gynecol. 2018;57(6):881-4