

SEMINARIO 20:

Holoprosencefalia – agenesia cuerpo calloso

**Drs. José Mauricio Castellanos Blanco, Lorena Quiroz Villavicencio,
Leonardo Zuñiga Ibaceta, Juan Guillermo Rodríguez Arís**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)
Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital “Dr. Luís Tisné
Brousse”**

Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Holoprosencefalia

- Consiste en una falla en el clivaje del prosencéfalo con una división incompleta de los hemisferios cerebrales y sus estructuras.
- El tálamo y cuerpo estriado están fusionados en la línea media; en tanto los bulbos y tractos olfatorios, el cuerpo calloso están ausentes ó hipoplásicos.
- Asociado a anomalías cromosómicas, agentes teratógenos.
- Tendencia familiar, recurrencia 6%, en diabéticas el riesgo aumenta hasta 200.

Blaas, H. Ultrasound Obstet Gynecol 2002;19:24-38.
Viora, E. Ultrasound Rev Obstet Gynecol 2003;3:74-80.
Oyarzún, E. Ultrasonido en obstetricia. 2003;13:189-192.

Holoprosencefalia

- Prevalencia: $1/10.000$ nv.

Viora, E. Ultrasound Rev Obstet Gynecol 2003;3:74-80.

- Secuencia de eventos:
 - ◆ Ciclopia $1/40.000$ nacimientos.
 - ◆ Cebocefalia $1/16.000$ nacimientos.
 - ◆ Etmocefalia.
 - ◆ Labio leporino.
 - ◆ Holotelencefalia.

Oyarzún, E. Ultrasonido en obstetricia. 2003;13:189-192.

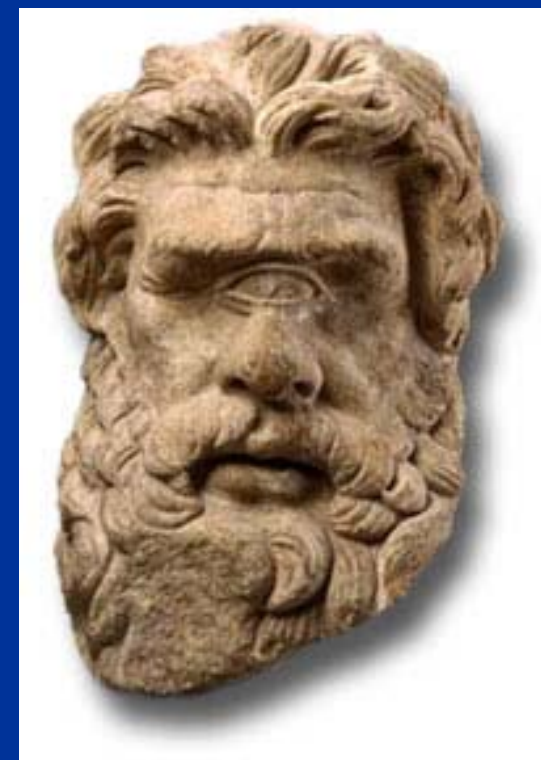
Holoprosencefalia

- 1980. Kurtz y cols., describe por primera vez el diagnóstico prenatal de holoprosencefalia.

Lee, G. Journal of Clinical Ultrasound. 2006;34:6:306-308.

- 1986. Toth y cols., reportaron el primer diagnóstico temprano por ultrasonografía.

Viora, E. Ultrasound Rev Obstet Gynecol 2003;3:74-80.



Polyphemos 800 ac (cyclope).

Prenatal Diagnosis of Holoprosencephaly with Ethmocephaly via 3-Dimensional Sonography



FIGURE 1. (A) Three-dimensional sonogram shows hypotelorism and proboscis emerging above the orbits. (B) Photograph of fetus after delivery.

Prenatal Diagnosis of Holoprosencephaly with Ethmocephaly via 3-Dimensional Sonography

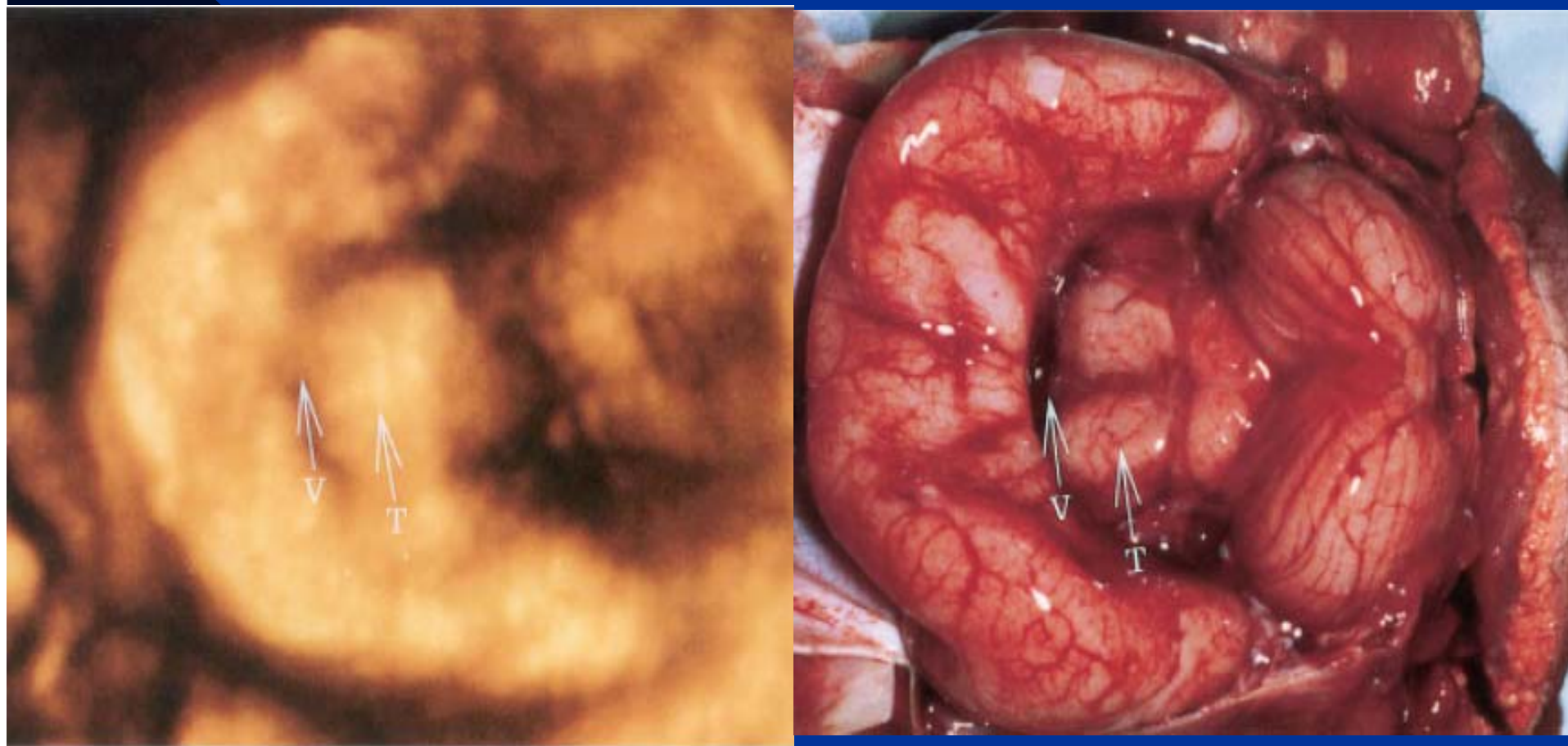


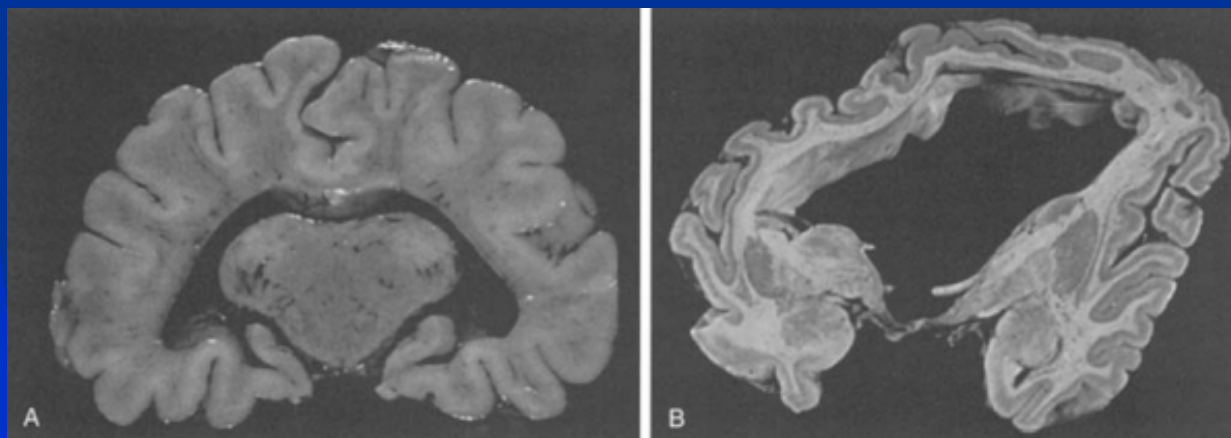
FIGURE 2. (A) Three-dimensional sonogram shows a single, cup-shaped median ventricle (V) and bulb-shaped appearance of the thalami (T). (B) Postmortem examination of the fetal brain confirms the presence of the single median ventricle (V) and bulb-shaped thalami (T).

Holoprosencefalia

- Tipos:
 - ◆ Alobar: Forma más severa, falta la fisura interhemisférica, hay ventrículo único, tálamo fusionado, ausencia de tercer ventrículo, hipófisis y bulbos olfatorios.
 - ◆ Semilobar: Los dos hemisferios están parcialmente separados a posterior, ventrículo único.
 - ◆ Lobar: Fisura interhemisférica anterior y posterior, fusión ventrículos laterales, ausencia del cavum.

Holoprosencefalia

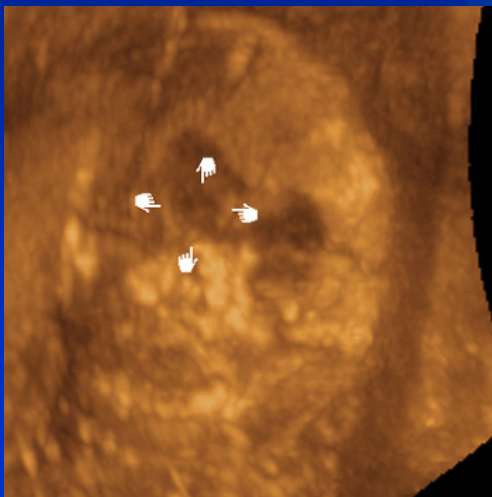
- 2002. Blass y cols. Reportan 30 casos detectados por ultrasonido prenatal, encontrando:
 - ◆ 18 casos (60%) alobar.
 - ◆ 5 casos (17%) semilobar.
 - ◆ 2 casos (6%) lobar.
 - ◆ 5 casos (17%) no clasificados



Holoprosencefalia

- Defectos faciales:
 - ◆ Ciclopia: Ojo único, arrinia con proboscis (entre las órbitas).
 - ◆ Cebocefalia: Hipotelorismo, nariz tipo proboscis, pero sin labio leporino.
 - ◆ Etmocefalia: Hipotelorismo extremo, arrinia con proboscis.

Holoprosencefalia



Holoprosencephalia



Figure 1 Postabortem photographs and ultrasound images of faces of holoprosencephalic fetuses: cyclopia and proboscis in a fetus with alobar holoprosencephaly (a, Case 9) and premaxillary agenesis, absent nose, and hypertelorism in a fetus with semilobar HPE (b, Case 19).

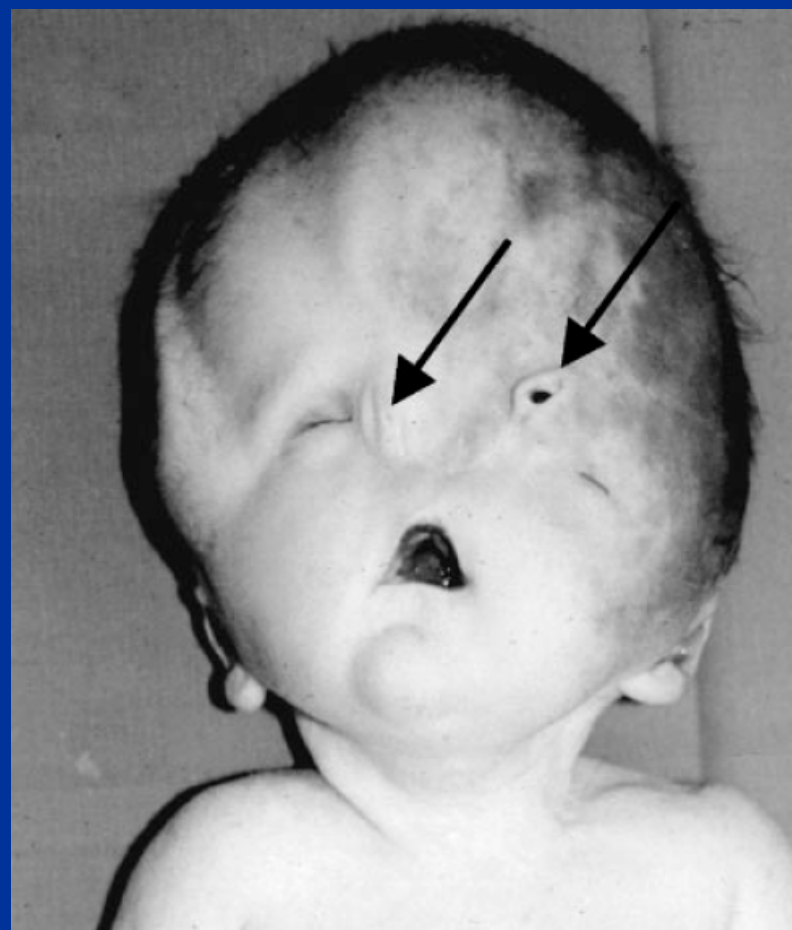


Figure 4 Face of Case 26 with fronto-nasal dysplasia; the arrows point to the nostrils. Hypertelorism is present.

Holoprosencephalia

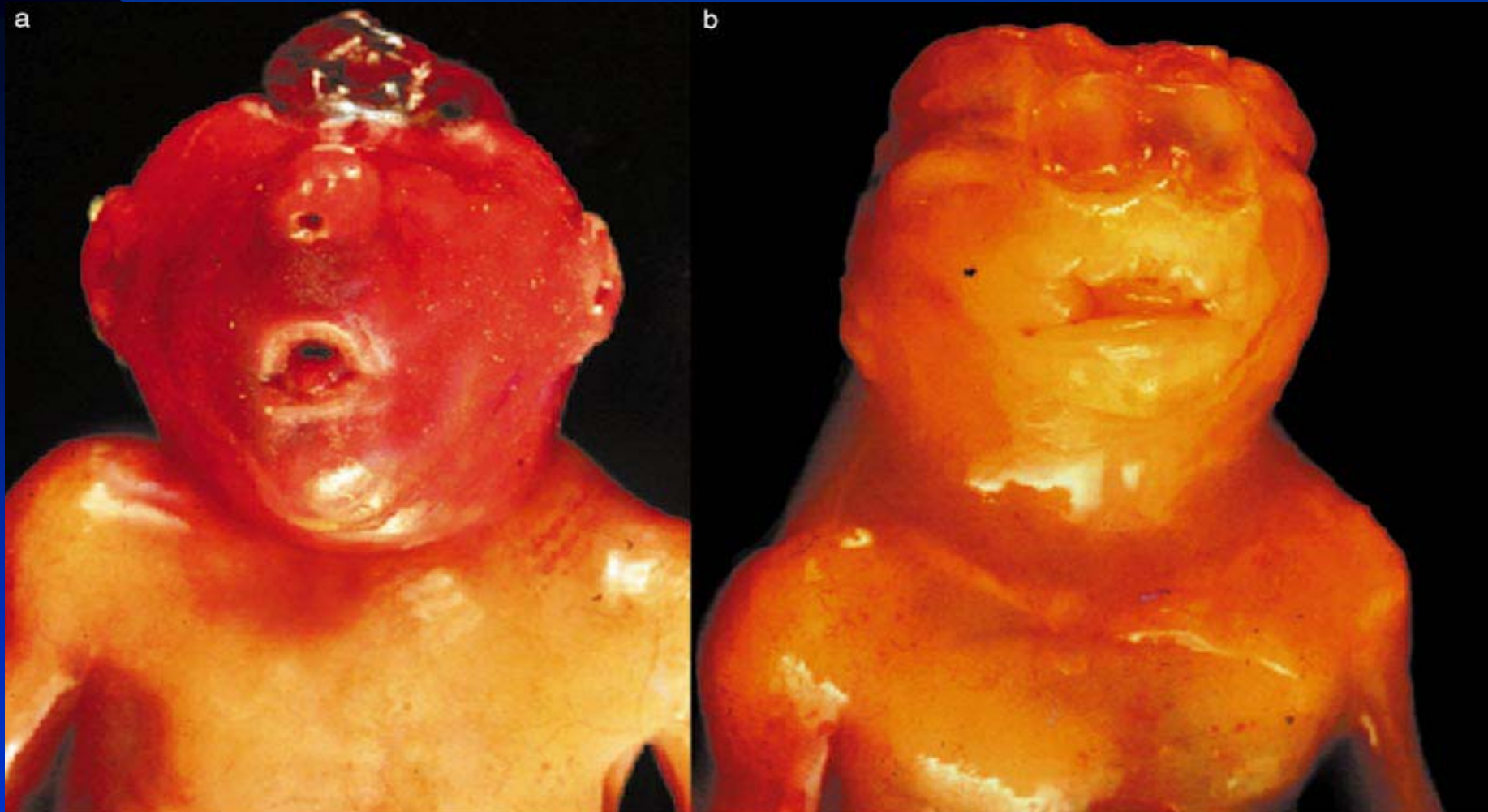


Figure 6 Postaborted images of holoprosencephalic fetuses with anencephaly: single nostril in Case 28 (a) and the premaxillary agenesis, absent nose, and rudimentary orbits lying close together in Case 29 (b)⁵⁸.

Holoprosencefalia

- Pronóstico
 - ◆ Alobar: Mueren en el primer año.
 - ◆ Semilobar: Alcanzan la niñez, sin desarrollo mental.
 - ◆ Lobar: Deterioro intelectual, pueden convivir en sociedad.
- Manejo: Parto vaginal.

Holoprosencefalia

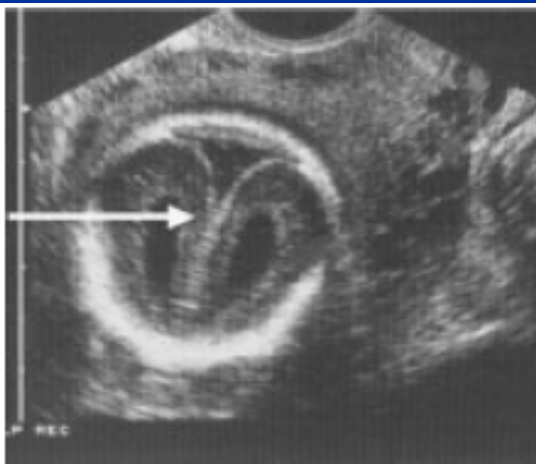
- La mayoría de los niños con lesiones graves son mortinatos ó fallecen poco después del nacimiento; los que sobreviven, presentan retraso motor y cognitivo, y a veces diabetes insípida, secreción inadecuada de ADH ó ambas.



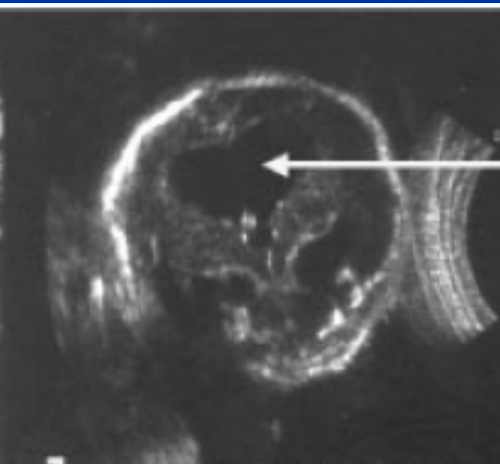
Taeusch, W. Tratado de neonatología de Avery. 7 Ed. 2000;67:802-832.

Diagnóstico diferencial entre hidrocefalia y holoprosencefalia

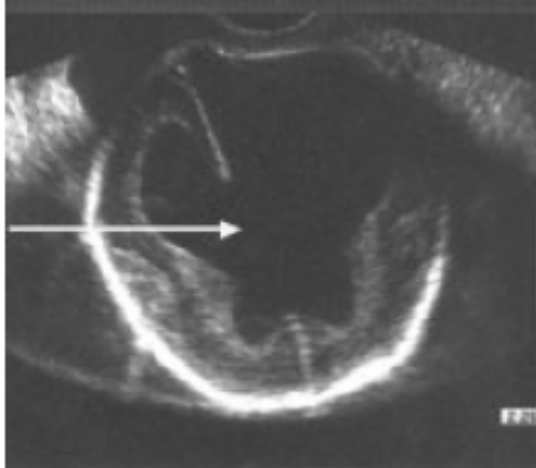
Anterior portion of the lateral ventricles separated by the falx



The communication begins at the anterior portion of the lateral ventricles



The communication between the ventricles is only in the medial portion

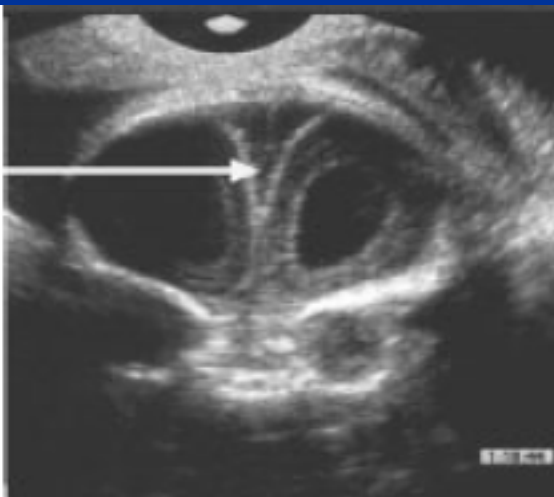


The communication between the ventricles is always anteroposterior

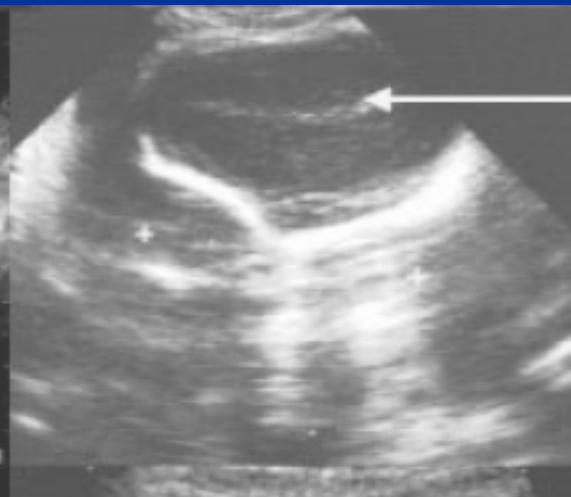


Diagnóstico diferencial entre hidrocefalia y holoprosencefalia

Normal cleavage of the hemispheres



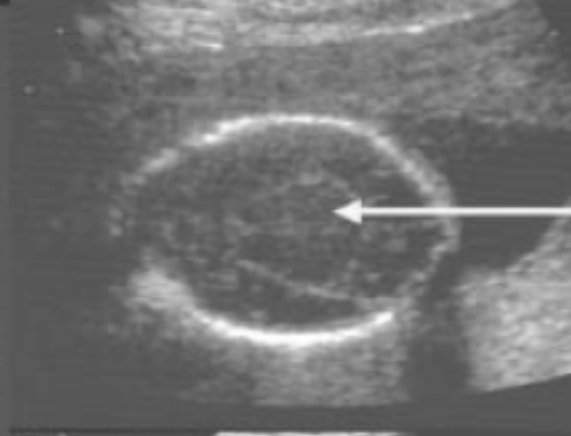
Non-cleavage of the hemispheres



Separated thalami

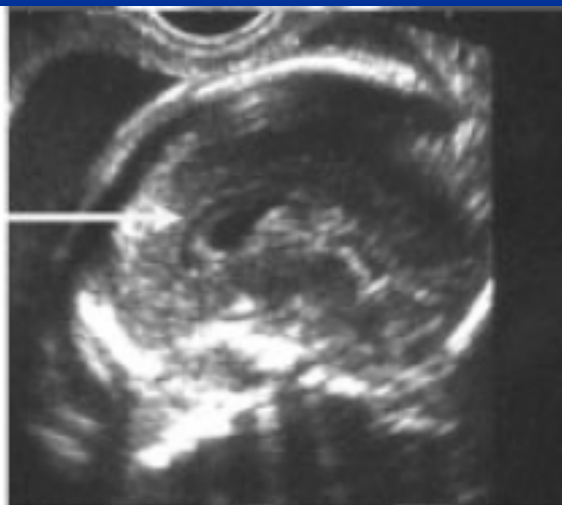


Non-cleavage of the thalamus



Diagnóstico diferencial entre hidrocefalia y holoprosencefalia

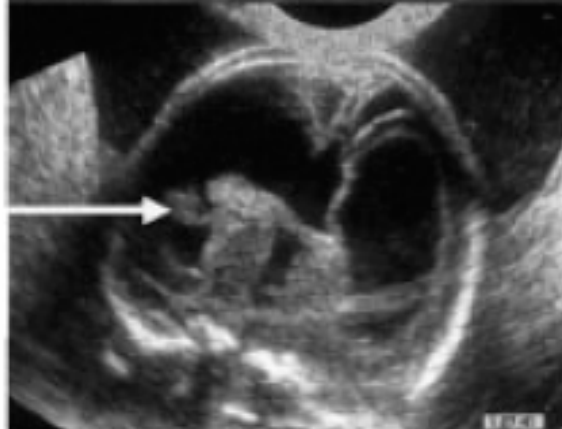
Normal corpus callosum



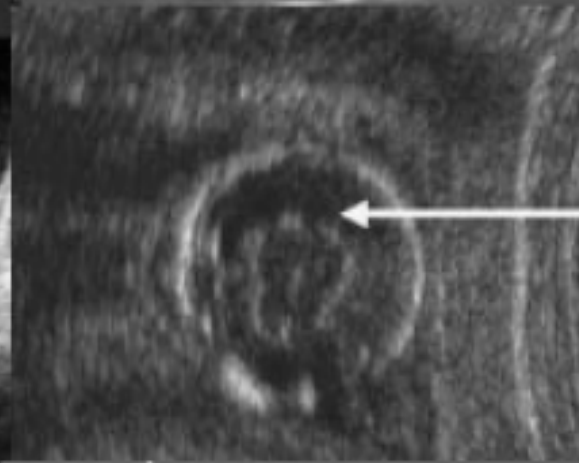
Agenesis of the corpus callosum



Both choroid plexuses in the same side



No choroid plexus



Diagnóstico diferencial entre hidrocefalia y holoprosencefalia

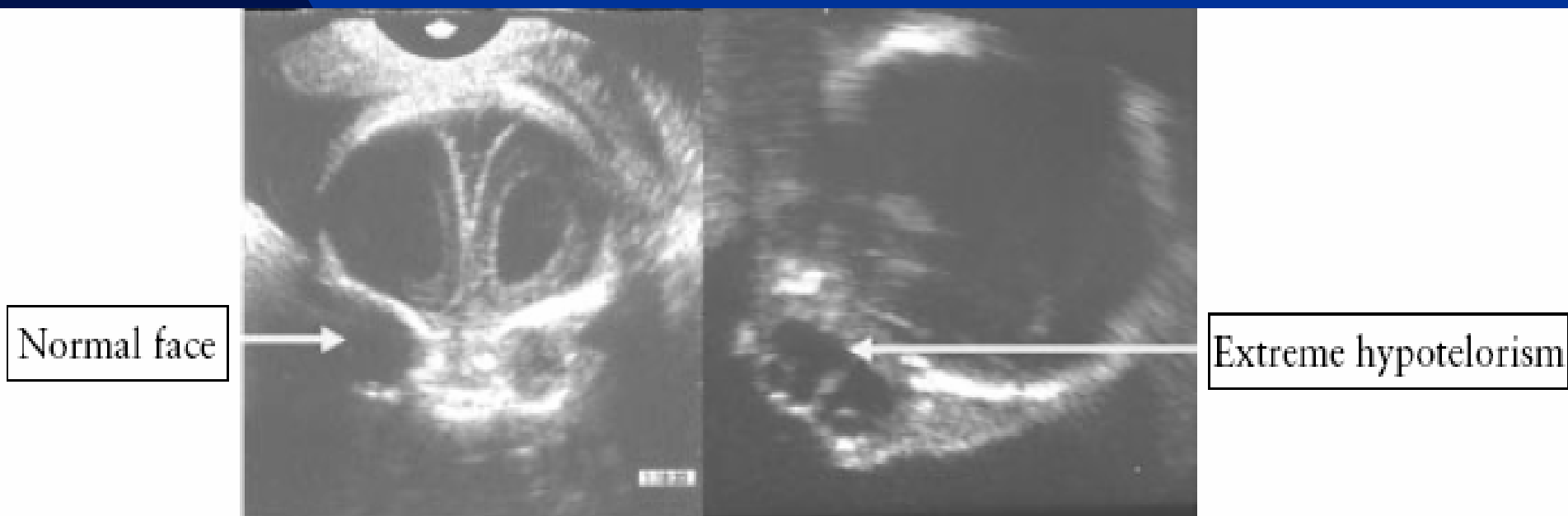


Figure 1 Ultrasonographic features used for differentiation between hydrocephalus and holoprosencephaly (HPE).

Agenesia del cuerpo calloso

- Ausencia parcial ó completa (<12 sem) del cuerpo calloso.
- Se producen giros anormales en la porción medial de cada hemisferio, con ausencia del cíngulo y aparición de cisuras perpendiculares al eje principal del hemisferio.
- Los ángulos laterales de los ventrículos apuntan hacia arriba, hacia el vértex, y los fórnices están muy separados y los fascículos nerviosos se sitúan paralelos al ventrículo llevando fibras callosas en sentido anteroposterior (fascículos de Probst).

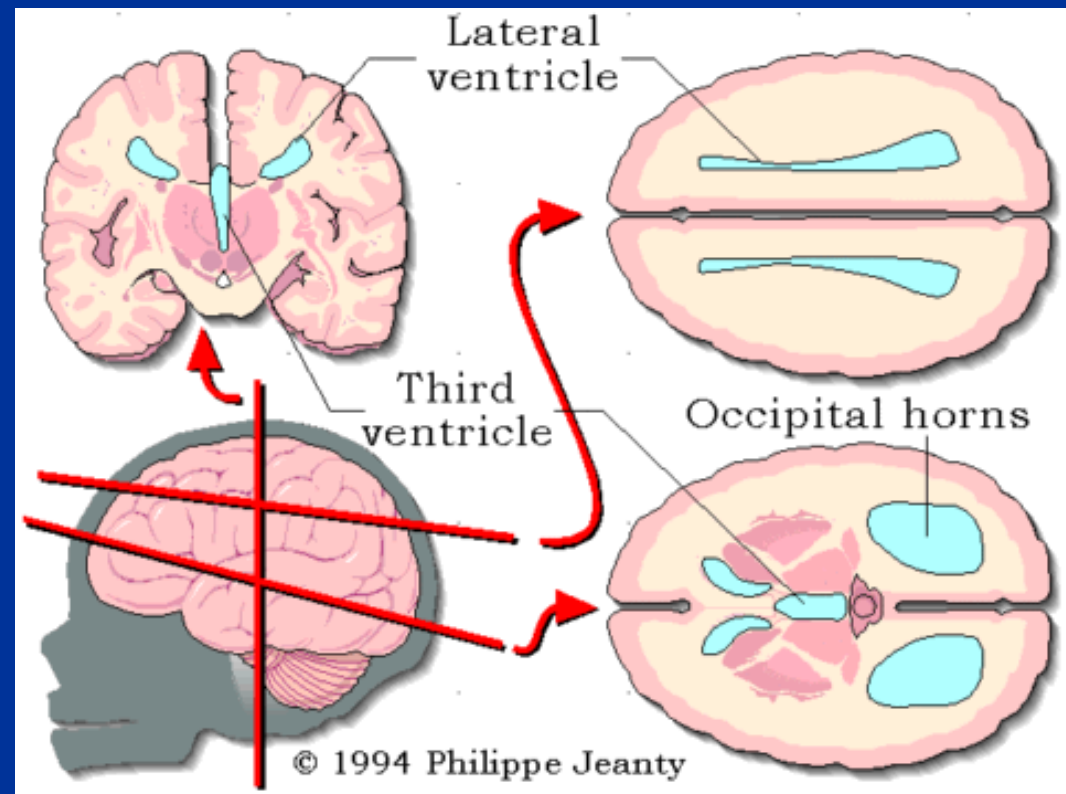
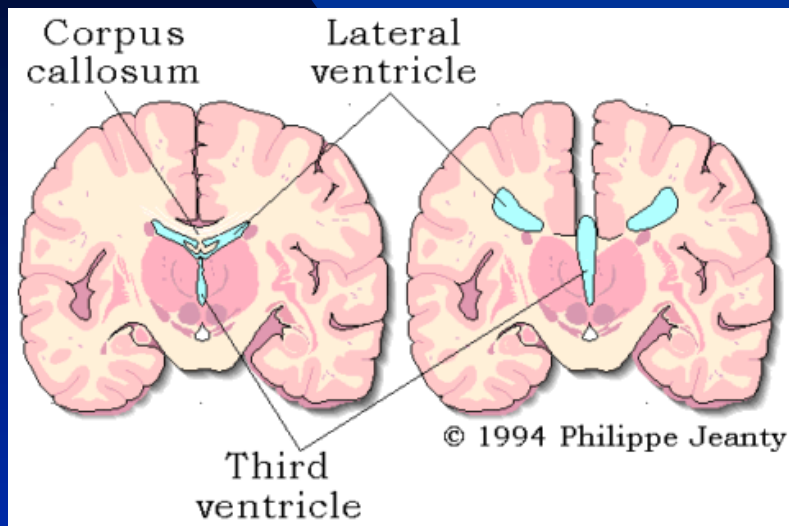
Agenesia de cuerpo calloso

- En la agenesia parcial se afecta el rodete pero no la rodilla.
- Es frecuente en anomalías de cromosomas 8,11,13,15,18.
- Síndromes relacionados: síndrome de Aicardi, acrocalloso, de Andermann, de Shapiro.
- También se puede encontrar en el síndrome de alcohol fetal, Dandy-Walker, enfermedad de Leigh y en malformación de Arnold-Chiari tipo II.
- Entre el 29-80% se aprecian otras lesiones concomitantes del SNC.

Agenesia de cuerpo calloso

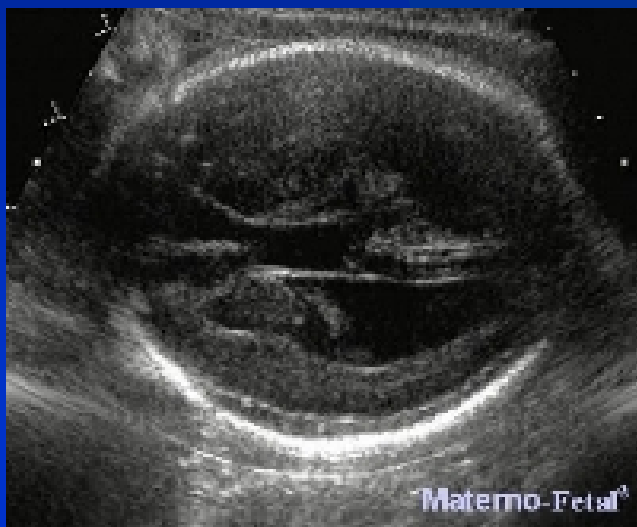
- Hallazgos al ultrasonido
 - ◆ Ascenso del tercer ventrículo interhemisférico con ó sin imagen quística dorsal.
 - ◆ Disposición radial de los giros.
 - ◆ Paralelismo de ventrículos laterales.
 - ◆ Bandas de Probst.
 - ◆ Dilatación de astas posteriores de ventrículos laterales.

Agnesia de cuerpo calloso



Prevalencia 1/19.000 autopsias.

Agnesia cuerpo calloso



En la agnesia del cuerpo calloso se aprecia dilatación ventricular y ausencia del cavum.

Agenesia de cuerpo calloso

- Pronóstico
 - ◆ Su ausencia no es letal, pudiendo ser asintomático.
- Alteraciones
 - ◆ Inhabilidad para diferenciar cambios de peso ó temperatura entre ambas manos.
 - ◆ Convulsiones (60%).
 - ◆ Desarrollo intelectual (70%).
 - ◆ Psicosis.

Bibliografía

- Blaas, H. Brains and faces in holoprosencephaly: pre- and postnatal description of 30 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19:24-38.
- Lee, G. Prenatal diagnosis of holoprosencephaly with ethmocephaly via 3-dimensional sonography. *Journal of Clinical Ultrasound*. 2006;34:6:306-308.
- Muñoz, M. Agenesia del cuerpo calloso. www.thefetus.net.
- Oyarzún, E. Ultrasonido en obstetricia. *Ultrasonografía normal y anormal del sistema nervioso central*. 2003;13:189-192.

Bibliografía

- Malinger, G. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25:42-49.
- Taeusch, W. Tratado de neonatología de Avery. 7 Ed. Cap 67. El sistema nervioso fetal. 2000;67:802-832.
- Viora, E. Early diagnosis of fetal brain anomalies. *Ultrasound Rev Obstet Gynecol* 2003;3:74-80.



FIN