

Holoprosencefalia en lactante de 43 días

Holoprosencephaly in a 43-day-old infant

María Cifuentes Arteaga(1), Allan Cano Gutiérrez(1).

1. Departamento de Pediatría, Hospital de Escuintla, Guatemala

Correspondencia: MSc. Allan Cano Gutiérrez, allandaniel.cano@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmq.v163i1.620>

Publicado: 9 de Septiembre 2023

Resumen

La Holoprosencefalia (HPE) es una malformación congénita del cerebro, resultado del fallo del prosencéfalo en dividirse en dos hemisferios cerebrales. Se presenta el caso de una paciente de 43 días de vida con antecedentes de labio y paladar hendidos quien consultó con historia de episodios de apnea y convulsiones tónico-clónicas. Fue abordada en la emergencia pediátrica dejando tratamiento médico por presentar síndrome convulsivo y neumonía. Se ingresa a la Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica para su manejo. La TAC Cerebral la anomalía.

Palabras clave: Holoprosencefalia, malformación congénita, pediatría.

Abstract

Holoprosencephaly (HPE) is a congenital malformation of the brain resulting from the failure of the forebrain to divide into two cerebral hemispheres. We present the case of a 43-day-old patient with a history of cleft lip and palate who consulted with a history of apnea episodes and tonic-clonic seizures. She was managed in the pediatric emergency, treating her for convulsive syndrome and pneumonia. She is admitted to the Pediatric Intensive Care Unit for management. Cerebral TAC showed the anomaly.

Keywords: Holoprosencephaly, congenital anomaly, pediatrics.

Descripción del caso

En la emergencia pediátrica del Hospital Nacional de Escuintla, Guatemala, se recibe paciente femenina de 43 días de edad, con historia de fiebre de 5 días de evolución. Había recibido tratamiento médico sintomático, sin embargo, días después presentó convulsiones tónico clónicas con desviación de la mirada, por lo que acudió a este hospital. Al examen físico llamó la atención la presencia de signos de síndrome dismorfogenético tales como hipertelorismo, puente nasal ancho, implantación baja de ambas orejas, macroglosia y paladar y labio hendidos. Presentó convulsiones que fueron manejadas con 2 anticonvulsivos (Fenitoína y Levetiracetam), 24 horas después presentó signos de insuficiencia respiratoria y fue trasladada a la Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica para su manejo. Por las características clínicas antes mencionadas se decide realizar TAC Cerebral, la cual evidenció HPE Alobar.

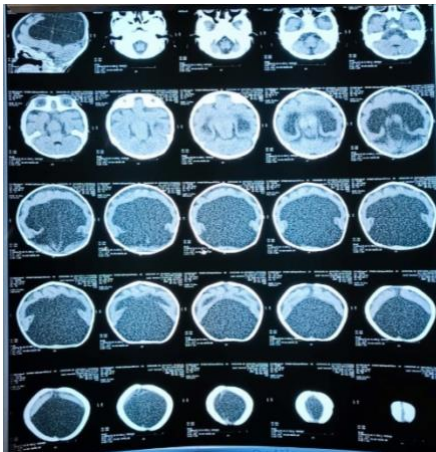


Figura 1. Tomografía Axial Computarizada Cerebral, la cual evidencia HPE alobar, la forma más compleja y de peor pronóstico.

Conclusiones

La HPE es una malformación congénita del cerebro, resultado del fallo del prosencéfalo en dividirse en dos hemisferios cerebrales. Tiene 4 subtipos y la de peor pronóstico es el subtipo alobar ya que no hay separación entre los hemisferios. Debido a que el cerebro anterior y la cara media provienen del mesodermo, la mayoría de los pacientes también presentan malformaciones craneofaciales como microcefalia, microftalmia, labio y paladar hendidos, nariz plana, ausencia del puente nasal, y en algunos casos, ciclopia [1-5]. Su incidencia es de 6-12/10,000 infantes y de 40/10,000 embriones. Es más frecuente en mujeres que en hombres [1-5]. En el presente caso la paciente presentó la mayoría de estas características. Existen varios factores de riesgo tanto genéticos como epigenéticos tales como diabetes gestacional, exposición a ácido retinoico, difenilhidantoina, aspirina, misoprostol, metotrexato, agentes disminuidores de colesterol y alcohol durante el embarazo. Otros factores incluyen infecciones TORCH durante el primer trimestre del embarazo. Factores genéticos relacionados son trisomía 13, 18 y triploidia [1-4]. En el presente caso no se documentó antecedentes relacionados con estos factores.

El pronóstico depende del subtipo de HPE y de los síndromes asociados que puede llegar a presentar el paciente. La mayoría de los pacientes con una manifestación alobar normalmente mueren días después del nacimiento [1]. La presentación de convulsiones y espasmos concuerda con la clínica y

malformación cerebral de la paciente, por lo que era importante brindarle apoyo asistencial para poder proporcionarle la mejor vida posible. Agregado a lo anterior, también es importante mencionar que la neumonía que presentó la paciente se podría asociar a que, debido a su malformación oral, podría haber hecho micro aspiraciones, produciendo entonces su patología y posterior complicación [1-5].

Referencias bibliográficas / References

1. Thomas N, Cherian A, Sridhar S. Holoprosencephaly. *Autops Case Rep.* [en línea]. 2017 [citado 14 Sep 2022]; 7(4): 22. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5724051/>
2. Kruszka P, Muenke M. Syndromes associated with holoprosencephaly. *Am J Med Genet* [en línea] 2018. [citado 14 Sep 2022];178(2):229–37. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31620>
3. View of Alobar Holoprosencephaly: A Case Report and Review of the Literature. *Health Sci Dis* [en línea] 2022 [citado 14 Sep 2022]; 23 (9): 1-4. Disponible en: <http://hsd-fmsb.org/index.php/hsd/article/view/3854/3190>
4. Jiménez JH, Gallo D, Pachajoa H, Carrillo EF, Cifuentes R, Valderrama A. Diagnóstico prenatal de trisomía 21 y holoprosencefalia semilobar. *Rev Medica Int* [en línea] 2016. [citado 14 Sep 2022]; 20(2):25–28. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-30-6-pdf-S1138207415000172>
5. Callahan J, Harmon C, Aleshire J, Hickey B, Jones B. Alobar Holoprosencephaly With Cebocephaly. *SAGE Open Med* [en línea] 2017. [citado 14 Sep 2022]; 33 (1): 39-42. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/epub/10.1177/8756479316664477>