

HOLOPROSENCEFALIA

La **holoprosencefalia** es un defecto de nacimiento (congénito) que ocurre en las primeras semanas de embarazo en el cual el cerebro del bebé no se divide para formar los dos hemisferios cerebrales (lado derecho y lado izquierdo) y los ventrículos laterales (las cavidades del cerebro por donde circula el líquido cefaloraquídeo). La falta de división del cerebro produce una unión (fusión) parcial o total de los hemisferios cerebrales, una comunicación parcial entre los dos ventrículos laterales o un solo ventrículo. Las personas con holoprosencefalia pueden presentar defectos en el desarrollo de los ojos, la nariz y el labio superior.

La holoprosencefalia puede variar de severa a leve y se clasifica en tres tipos principales:

- **holoprosencefalia alobar** (*forma severa*): en la cual el cerebro no se divide y se asocia generalmente a anomalías de la cara tales como: un solo ojo; o los ojos muy juntos y pequeños con una estructura tubular nasal entre los ojos; o ausencia de los ojos; un solo orificio en la nariz, labio fisurado y una cabeza pequeña.
- **holoprosencefalia semilobar** (*forma moderada*): en el cual el cerebro solamente se divide en la parte posterior. Puede presentarse con ojos que están muy juntos, ojos pequeños o ausentes, nariz achatada, labio fisurado y paladar hendido.
- **holoprosencefalia lobar** (*forma leve*): en la cual la mayor parte de los hemisferios cerebrales y los ventrículos laterales están separados pero existe algún grado de fusión de las estructuras. Puede estar asociada a labio fisurado bilateral, ojos que están muy juntos, nariz achatada y una cara relativamente normal.



Fuente: holoprosencephaly.weebly.com

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGOS

Aunque se desconocen las causas de la holoprosencefalia, ésta se relaciona tanto a alteraciones genéticas como a exposiciones ambientales. Además, se han identificado algunos factores de riesgo incluyendo: diabetes materna, infecciones durante el embarazo (herpes, rubéola, toxoplasmosis, sífilis, citomegalovirus), uso de medicamentos recetados durante el embarazo, y el consumo de alcohol y/o drogas ilícitas antes o durante el embarazo.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico prenatal se realiza mediante ecografía a las 14 semanas de gestación, en la que se puede ver si hay una alteración en la formación del cerebro y anomalías faciales. Este estudio permite determinar el tipo de holoprosencefalia y si hay anomalías asociadas. Después del parto, las imágenes del cerebro de una tomografía o de una resonancia magnética confirman el diagnóstico. Es probable que los niños con facciones faciales normales u otras anormalidades cerebrales leves sean diagnosticados durante el primer año de vida cuando se le realicen estudios neurológicos para buscar la causa del retraso en el desarrollo. Se debe considerar el realizar estudios genéticos, ya que cerca de la mitad de los infantes presentan alteraciones cromosómicas.

TRATAMIENTO

El tratamiento es sintomático (de los síntomas asociados) y de apoyo y requiere un enfoque multidisciplinario. La expectativa de vida depende de la causa y el tipo de la holoprosencefalia y de la presencia de otras anomalías. Las formas más leves son compatibles con la vida.

Fuentes:

Obtenido de: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12935/holoprosencefalia/cases/55483>

Obtenido de: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2162

Obtenido de <https://infogen.org.mx/holoprosencefalia/>



Para más información:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas, Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud
Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4571/4587/4574 | E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.

HOLOPROSENCEPHALY

Holoprosencephaly is a birth defect (congenital) that occurs in the first weeks of pregnancy in which the baby's brain does not divide to form the two cerebral hemispheres (right side and left side) and the lateral ventricles (the brain cavities) where the cerebrospinal fluid circulates. The lack of division of the brain produces a partial or total union (fusion) of the cerebral hemispheres, and a partial communication or a single ventricle, instead of two lateral ventricles. People with holoprosencephaly may present defects in the development of the eyes, nose and upper lip.

Holoprosencephaly can range from severe to mild and is classified into three principal types:

- **Alobar holoprosencephaly:** (*severe form*) in which the brain is not divided and is usually associated with facial anomalies such as: a single eye, or very close and small eyes with a nasal tubular structure between the eyes, or absence of eyes, a nose with a single hole, cleft lip and a small head.
- **Semilobar holoprosencephaly:** (*moderate form*) in which the brain only divides in the rear. It can present with eyes that are close together, small or absent eyes, flat nose, cleft lip and cleft palate.
- **Lobar holoprosencephaly:** (*mild form*) in which most of the cerebral hemispheres and lateral ventricles are separated but with some degree of fusion of the structures. It may be associated with a bilateral cleft lip, eyes that are close together, a flat nose and a relatively normal face.



Source: holoprosencephaly.weebly.com

CAUSES AND RISK FACTORS

Although the causes of holoprosencephaly are unknown, it is related to both genetic alterations and environmental exposures. In addition, some risk factors have been identified, including: maternal diabetes, infections during pregnancy (herpes, rubella, toxoplasmosis, syphilis, cytomegalovirus), use of prescription drugs during pregnancy, and consumption of alcohol or illicit drugs before or during pregnancy.

DIAGNOSIS

Prenatal diagnosis is made by ultrasound at 14 weeks of gestation, in which an alteration in brain formation and facial anomalies can be seen. This study allows to determine the type of holoprosencephaly and if there are associated anomalies. It is probable that children with normal facial features and minor brain anomalies may be diagnosed during the first year when neurological studies are performed to identify the cause of a developmental delay. Genetic testing should also be considered, since about half of the infants have chromosomal alterations.

TREATMENT

Treatment is symptomatic (of the associated symptoms) and requires a multidisciplinary approach. Life expectancy depends on the cause and type of the holoprosencephaly, and the presence of other anomalies. Milder forms of holoprosencephaly are compatible with life.

References:

Retrieved from: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12935/holoprosencefalia/cases/55483>

Retrieved from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2162

Retrieved from <https://infogen.org.mx/holoprosencefalia/>



For more information:

Birth Defects Surveillance and Prevention System, Children with Special Medical Needs Division, Auxiliary Secretariat for Family Health and Integrated Services, Department of Health
Phone: (787) 765-2929, extensions: 4571/4587/4574 | E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

This material is for informational purposes only, it should not be used for the diagnosis or treatment of any medical condition. This publication was funded by Collaborative Agreement #5NU50DD004945-03-00 from the Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Its content is the sole responsibility of the authors and does not necessarily represent the vision of the CDC.