

Es un defecto congénito que incluye variadas malformaciones cerebrales y faciales, debido a la ausencia o fallo de la división del prosencéfalo en dos lóbulos separados entre la tercera y la quinta semana de gestación.

## Origen de la patología

Ocurre en el periodo embrionario, e inicia en la 3<sup>o</sup> a la 5<sup>o</sup> semana de gestación, en el proceso de gastrulación. Esta etapa es muy susceptible a las malformaciones teratógenas, ya que al ocurrir una interrupción en aquel proceso se afectará el desarrollo del prosencéfalo, sin la continuación normal de la gastrulación.

Las estructuras importantes en el desarrollo craneofacial como la placa precordial y el tubo neural se verán alterados manifestando la variabilidad fenotípica de holoprosencefalia.

## Sintomas y signos:

Limitado por la causa, el tipo y la presencia de otro defecto, ya que, la mayoría de los supervivientes tienen retrasos en el desarrollo y discapacidades intelectuales de diversa gravedad según los defectos cerebrales. El caso más severo es la holoprosencefalia Alobar; en esta variante encontramos la mayoría de las anomalías faciales. Por lo que los fetos con esta enfermedad usualmente nacen muertos o no sobreviven después de los 6 meses de edad.

## Desarrollo embriológico normal:

Los primeros indicios del desarrollo del sistema nervioso aparecen durante la tercera semana a medida que se desarrolla la placa neural y el surco neural. Durante este proceso se van a formar tres vesículas primarias: el prosencéfalo, mesencéfalo y rombencéfalo. En el caso del prosencéfalo se forma en el proceso de inducción ventral que consta de 3 procesos: Formación, clivaje y formación de la línea media.



(Cervantes, A., Bencomo, S;2019).

Fig. 1 A. Vista lateral de feto masculino de 12-13 semanas de gestación, con evidente afectación facial: ciclopía con disgnatia. B. Vista frontal, donde se aprecia esbozo oral hipoplásico sin apertura oral, cubierto por una membrana y sin labios.

## Desarrollo embriológico anormal

La característica principal de la holoprosencefalia es que el cerebro no se divide; en la H.Alobar ocurre una alteración mesodérmica a nivel del rostro y una falla en la formación del mesénquima, produciendo ausencia de la cisura interhemisférica y un desarrollo anormal del cuerpo caloso.

Además el prosencéfalo no se divide, fusionando los hemisferios cerebrales y un ventrículo único. Debido a esto el cerebro es más pequeño y se originan alteraciones faciales como microcefalia, ausencia de fosas nasales o un orificio nasal, ciclopía, probóscide, hipotelorismo, microftalmía, anoftalmía, labio leporino y paladar hendido.

## Tratamientos:

No se han llevado a cabo, dado que la complejidad de aquellas malformaciones son bastantes severas. Además de que presentan una baja frecuencia, donde por lo general aquella vida suele durar solo minutos, por otro lado son interrumpidos de manera temprana y voluntaria, o dado la severidad terminan generándose abortos espontáneos a causa de la incompatibilidad con la vida.

Cuadro clínico	
<b>Alobar</b>	<b>Gravedad:</b> Alta. <b>Signos:</b> Cavidad ventricular única, con tálamo fusionado y ausencia de tercer ventrículo, neurohipófisis y tracto óptico.
<b>Semilobar</b>	<b>Gravedad:</b> Intermedia. <b>Signos:</b> Persiste un ventrículo único pero con una división parcial de los hemisferios cerebrales en su segmento posterior.
<b>Lobar</b>	<b>Gravedad:</b> Baja. <b>Signos:</b> División de hemisferios desarrollados y tálamos, anomalías en el cuerpo caloso y se aprecia la ausencia en el septum pellucidum o tracto olfatorio.



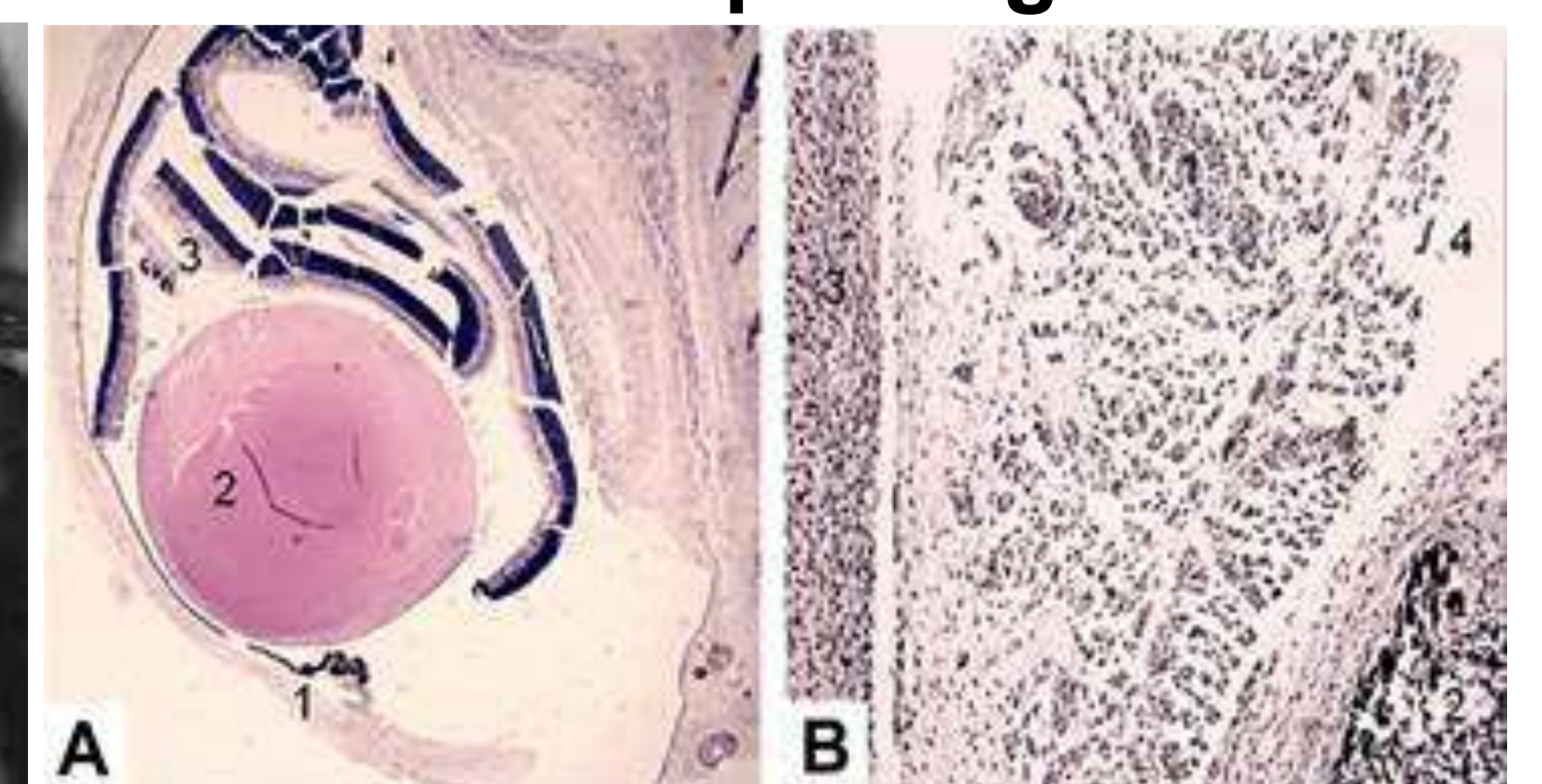
(Sadler, T. 2016).

(Sadler, T. 2016).



(Pachajoa, H., & Quintero, J. C; 2011 )  
Figura 2. Hallazgos ecográficos 2-D y 3-D; examen físico donde se observa la presencia de proboscis y ausencia de mandíbula.

## Estudio histopatológico



(Cervantes, A., Bencomo, S;2019).

Fig. 3 A. Micrografía de recesión histológica, globo ocular único. Observándose a córnea (1), lente (2) y retina (3). En B Fotografía de porción histológica de cavidad bucal, 20x, H-E. Se puede observar la diferenciación de músculos estriados de la lengua (1), cartilago de la mandíbula (2), mesénquima (3) y pequeña cavidad oral (4).

## Referencias

- Cervantes, A., Bencomo, S., García, J., Levario, M., Reza, S., Loya, M., Sanín, L., Fierro, R., & Chávez, D. (2019). Holoprosencefalia Semilobar y Malformaciones Asociadas: Reporte de Caso y Algunas Consideraciones. International Journal of Morphology, 37(1), 123-127.
- Sadler, T. (2016). Embriología médica: (13 edición). Wolters Kluwer.
- Pachajoa, H., & Quintero, J. C. (2011). Diagnóstico prenatal de un paciente con complejo agnathia holoprosencefalia.