

HOLOPROSENCEFALIA: PREVALENCIA, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y PRONÓSTICO EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL "RAMÓN SARDA"

Mariela Vilte¹, Julián Battolla², Javier Meritano³ y Mónica Rittler⁴

Introducción

La holoprosencefalia (HPE) es una malformación cerebral producida por un incorrecto clivaje del prosencéfalo durante los días 18 a 28 de gestación. En 1964, De Myer clasificó a las HPE según el grado de severidad creciente en lobar, semilobar y alobar (*Foto 1*).¹ Tiene una distribución mundial y su prevalencia es de aproximadamente 1/16.000 recién nacidos vivos. Su etiología es heterogénea y se han descrito como factores de riesgo asociados a diabetes insulina-dependiente y alcoholismo materno.^{2,3} Aunque se considera que el tiempo de supervivencia tiene relación directa con la severidad de la HPE, no hay claras evidencias de esto.⁴

Objetivos

Describir prevalencia, características clínicas y pronóstico según tipo de HPE aislada.

Material y métodos

Estudio retrospectivo, descriptivo y observacional. Se incluyeron a todos los recién nacidos vivos y fetos muertos con HPE, nacidos entre enero de 1991 y marzo de 2007 en el Hospital Materno Infantil Ramón Sardá (HMIRS) de Buenos Aires, Argentina.

Resultados

De 101.363 recién nacidos, 29 tenían diagnóstico de HPE, lo que arroja una prevalencia de 1/3.805 nacidos vivos, valor superior al encontrado en

otras series. De estos pacientes, 18 (62%) presentaron HPE aislada y 11 (38%) asociada a otras malformaciones. De los recién nacidos con HPE aislada, 16 (88%) nacieron vivos, 10 (55%) con edad gestacional \leq a 37 semanas y 16 (88%) presentaban un peso al nacimiento superior a 2.500 g y 12 pacientes fallecieron antes del año de vida (incluyendo a 2 fetos muertos). En la *Figura 1* se observa la distribución de los tipos de HPE. El tipo más frecuente fue el alobar con 12 casos y una supervivencia máxima de 4 años, seguido por los semilobar y lobar (2 casos cada uno), con un máximo de supervivencia de 11 años en el primer caso y de 14 días en el último. La *Figura*

Foto 1. Paciente con holoprosencefalia alobar: hipotelorismo, puente nasal chato y fisura labio-alvéolo-palatina medial.



¹ Centro Nacional de Genética, C.A. de Buenos Aires, Argentina.

² Hospital General de Niños "Pedro de Elizalde", Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

³ División Neonatología Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

⁴ Sección Genética Médica, Hospital Materno Infantil Ramón Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Figura 1. Distribución de casos según tipo de HPE (Sardá, 1991-2007).

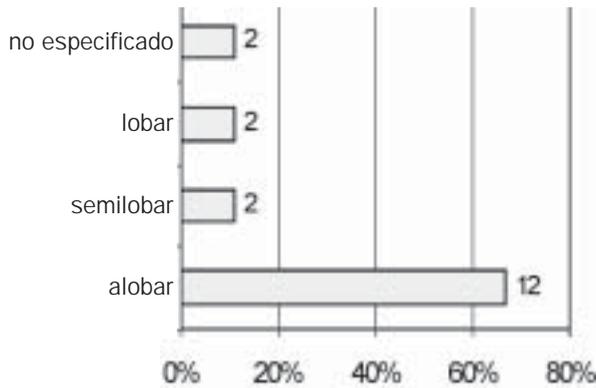
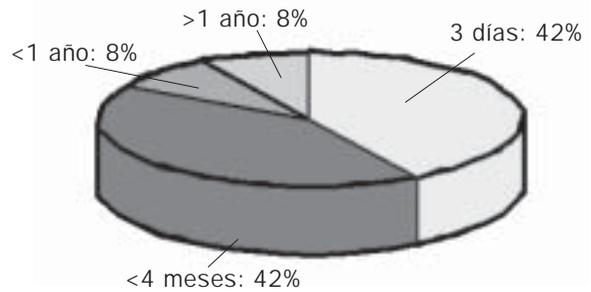


Figura 2. Sobrevida en pacientes con HPE alobar (Sardá, 1991-2007).



2 muestra la distribución de la sobrevida de casos con el tipo alobar. La relación varón:mujer fue 2:1.

Conclusiones

La alta prevalencia de HPE se debería a que el HMIRS es un centro de derivación. El tipo alobar fue la forma de presentación más frecuente. Aunque la baja sobrevida general coincide con datos de la literatura, no pudo observarse una clara correlación entre el tiempo de sobrevida y la gravedad de la malformación, requiriéndose una muestra mayor para definir este aspecto.

Bibliografía

1. De Myer W, Zeman W. The face predicts the brain: Diagnostic significance of median facial anomalies for holoprosencephaly. *Pediatrics* August 1964.
2. Dubourg C, Bendavid C, et al. Holoprosencephaly. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007;8.
3. Barr M Jr, Hanson JW, et al. Holoprosencephaly in infants of diabetic mothers. *J Pediatr* 1983; 102:565-84.
4. Barr M Jr, Cohen MM Jr. Holoprosencephaly survival and performance. *Am J Med Genet* 1999; 89:116-20.
5. Cohen MM Jr. Perspectives on holoprosencephaly: Part I. Epidemiology, genetics, and syndromology. *Teratology* 1989a; 40:211-35.