

Hipoplasia Cerebelar (HC)

Serie de información para la paciente: lo que deberías saber y lo que deberías preguntar.

Este folleto es para ayudarte a entender qué es la Hipoplasia Cerebelar, qué pruebas necesitas y las implicaciones que este diagnóstico puede tener para ti y tu bebé después del nacimiento.

¿Qué es la Hipoplasia Cerebelar (HC)?

El cerebelo es una estructura importante situada en la parte posterior del cerebro. Sus funciones principales incluyen la coordinación y regulación de los movimientos voluntarios, así como el mantenimiento del equilibrio y la postura. El término "Hipoplasia cerebelar" se utiliza para describir una condición en la que el tamaño del cerebelo del feto es menor de lo esperado para su edad gestacional. Este término es general y puede presentarse de manera aislada o como parte de varias afecciones médicas. Entre estas afecciones se incluyen malformaciones cerebrales, síndromes congénitos y lesiones adquiridas, como hemorragias o infecciones cerebrales.

¿Cómo se produce la HC?

Todo depende de la causa subyacente que provoca el desarrollo anormal del cerebelo; tanto una afección genética como una adquirida pueden destruir la estructura normal del cerebelo o impedir su desarrollo adecuado. La hipoplasia puede afectar solo un lado del cerebelo, la parte central llamada "vermis" o todas las partes en diferentes grados de gravedad. Cuando solo se ve afectada la parte central, se denomina hipoplasia vermiana y tiene una importancia clínica específica. La causa es multifactorial y puede deberse a hemorragias dentro del cerebelo, infecciones virales, anemia fetal grave o enfermedades genéticas, como mutaciones cromosómicas o de genes específicos.

¿Debería hacerme más pruebas?

Una vez que se detecta que el cerebelo fetal es más pequeño de lo esperado para la edad gestacional (por debajo del percentil 10), es necesario realizar una evaluación tanto de las estructuras cerebrales como del resto de la anatomía fetal.

En primer lugar, está indicado realizar una neurosonografía (ecografía cerebral detallada) llevada a cabo por un médico especializado y proporcionar un adecuado asesoramiento genético. Si fuera necesario, se recomendará realizar una amniocentesis para pruebas genéticas del feto. Según los hallazgos de la ecografía, se podrían indicar otras pruebas de laboratorio para evaluar infecciones o problemas de coagulación. En algunos casos, también se requerirá una resonancia magnética fetal (RM), que puede aportar gran información, especialmente si se realiza al final del embarazo.

¿Qué significa para mi bebé después de nacer?

Las manifestaciones clínicas de los niños que nacen con HC varían según la causa principal y la presencia de otras anomalías. Cuando el hallazgo se limita al cerebelo, la mayoría de los

Hipoplasia Cerebelar (HC)

Serie de información para la paciente: lo que deberías saber y lo que deberías preguntar.

niños presentan problemas neurológicos como dificultad para caminar desde la infancia (llamado "ataxia"), debilidad muscular y retraso del neurodesarrollo en grados variables (más del 60% de los casos)

El retraso es severo en aproximadamente el 35% de los casos y, posteriormente, pueden aparecer problemas de movimiento ocular, trastornos del habla y pequeño volumen cerebral. Cuando la presentación clínica es estática (es decir, no empeora con el tiempo), el pronóstico es mejor. Sin embargo, si hay otras malformaciones, la presentación clínica suele ser más grave y dependerá de los otros órganos afectados.

¿Volverá a suceder?

Si la causa de la HC es genética, el riesgo de recurrencia dependerá del tipo de anomalía genética y de si la alteración fue heredada de uno o ambos padres.

Cuando el problema es un cromosoma extra (trisomía), la mayoría de los casos son aislados y no se repiten. Los casos con delección (pérdida) o duplicación de una parte de un cromosoma suelen ser hereditarios. Cuando la mutación está en un gen específico, el riesgo de recurrencia depende de si los padres son portadores de la mutación. Si los padres son portadores, pueden transmitir la variante en cada nuevo embarazo con un riesgo que varía entre el 25% y el 50%, según el tipo de variante.

En algunos casos, la probabilidad de resultados anormales puede estar asociada al sexo fetal. Dado que muchos casos de HC tienen una causa genética, el asesoramiento genético es fundamental. Si la causa es adquirida, la probabilidad de recurrencia es muy baja.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Se trata de un caso grave de HC?
- ¿Hay otros órganos que pueden estar afectados?
- ¿La HC tiene alguna implicación para determinar la vía y el momento del parto?
- ¿Con qué frecuencia me harán ecografías?
- ¿Deberían derivarme a un centro de tercer nivel para realizar más estudios y dar a luz?

Última actualización: octubre del 2023