

# Esquizencefalia

*Serie de Información para el Paciente – Lo que debe saber, lo que debe preguntar.*

Este folleto está diseñado para ayudarle a entender qué es la esquizencefalia, qué pruebas necesita, y las implicaciones de haber recibido este diagnóstico para usted, su bebé y su familia.

## ¿Qué es la esquizencefalia?

La esquizencefalia, que significa "cerebro dividido", es una malformación cerebral presente desde el nacimiento, caracterizada por hendiduras o fisuras anormales unilaterales y/o bilaterales en los hemisferios cerebrales. Es una condición rara, con una incidencia estimada de 1-5:100,000 nacimientos. Las características típicas incluyen hendiduras llenas de materia gris en los hemisferios (que pueden ser unilaterales en el 50% de los casos), lo que lleva a una comunicación anormal entre el sistema ventricular y el espacio subaracnoideo, y otras múltiples malformaciones intracraneales como la ausencia del septum pellucidum y del cuerpo calloso.

## ¿Cuál es la causa de la esquizencefalia?

La causa subyacente de la esquizencefalia sigue siendo desconocida. Algunos han propuesto una migración anormal de células embrionarias primitivas (neuroblastos) en el cerebro para explicar un espectro de trastornos entre los cuales se cree que la esquizencefalia forma parte. Otros creen que la esquizencefalia resulta de infartos vasculares, que se han asociado con infecciones congénitas, el consumo de drogas recreativas e incluso mutaciones monogénicas.

## ¿Cómo se diagnostica la esquizencefalia?

Existen dos tipos de esquizencefalia: de labios cerrados (o fusionados) (tipo I) y de labios abiertos (tipo II). Mientras que es poco probable que el tipo I se identifique antes del nacimiento, el tipo II, con las hendiduras de labios abiertos, podría reconocerse en la ecografía del segundo trimestre (alrededor de las 20 semanas de embarazo). Casi siempre están presentes malformaciones cerebrales adicionales, incluyendo la ausencia del septum pellucidum y del cuerpo calloso. Un tercio de todos los casos posnatales también presentan malformaciones de origen extracerebral, como gastrosquisis, atresia intestinal y bandas amnióticas.

## ¿Debería realizarme más pruebas?

Si se sospecha de esquizencefalia, se debe llevar a cabo una evaluación adicional por un especialista en medicina fetal. La esquizencefalia puede presentarse de manera muy similar a otras anomalías en la ecografía, como la holoprosencefalia lobar y/o quistes intracraneales. La presencia de hendiduras corticales es, por lo tanto, fundamental para llegar al diagnóstico correcto. La evaluación adicional debe incluir un examen detallado de todos los demás órganos mediante ecografía, ya que la presencia de otras anomalías influirá en el pronóstico y el manejo futuro.

## ¿Cuál es el pronóstico?

# Esquizencefalia

*Serie de Información para el Paciente – Lo que debe saber, lo que debe preguntar.*

El pronóstico es variable y depende de la gravedad de las lesiones cerebrales y de las anomalías extracerebrales. Puede variar desde un trastorno convulsivo leve hasta una discapacidad motora extensa y retraso cognitivo.

## ¿Volverá a ocurrir?

Aparte de los pocos casos familiares con una mutación germinal, se cree que el riesgo de recurrencia es excepcionalmente bajo.

## ¿Qué otras preguntas deberían hacer?

- ¿Hay otras anomalías en la ecografía?
- ¿Con qué frecuencia debo realizarme ecografías?
- ¿Dónde debo dar a luz?
- ¿Puedo conocer con antelación al equipo de médicos que asistirá a mi bebé cuando nazca?

*Última actualización enero 2024*