

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

¿Qué es al Holoprosencefalia?

La holoprosencefalia es una malformación cerebral grave que resulta de la división incompleta del cerebro durante el desarrollo fetal. La afección se caracteriza por una falla en la separación del prosencéfalo (la parte anterior del cerebro en desarrollo) en lóbulos o hemisferios cerebrales, lo que lleva a una serie de anomalías en el cerebro y los rasgos faciales característicos. La holoprosencefalia se clasifica en cuatro tipos según la gravedad de la separación cerebral:

- **Holoprosencefalia alobar:** Esta es la forma más severa, en la cual no hay separación de los hemisferios cerebrales, dando como resultado un ventrículo cerebral único y un cerebro unilobulado.
- **Holoprosencefalia semilobar:** En esta forma, los hemisferios cerebrales están parcialmente separados, y la estructura del cerebro es intermedia entre la holoprosencefalia alobar y lobar.
- **Holoprosencefalia lobar:** Esta variante es la menos severa, ya que los hemisferios cerebrales están relativamente bien separados, aunque no completamente. La estructura cerebral se aproxima más a lo normal.
- **Variante interhemisférica media (sintelencefalia):** En esta variante los hemisferios cerebrales no están separados en la línea media del cerebro, sin embargo la división en la regione anterior y posterior es prácticamente normal.

¿Qué causa la holoprosencefalia?

Las causas de la holoprosencefalia son diversas y pueden incluir anomalías genéticas, factores ambientales y ciertas complicaciones durante el embarazo. Algunos casos están relacionados con trastornos cromosómicos, como la trisomía 13 (síndrome de Patau) mientras que otros casos pueden estar asociados a mutaciones en genes específicos. Los factores ambientales que aumentan el riesgo incluyen diabetes materna mal controlada, exposición a ciertos medicamentos y ciertas infecciones virales durante el embarazo.

¿Debería hacerme más pruebas?

Es posible que te deriven para realizar una neurosonografía (ultrasonido enfocado en el sistema nervioso central del feto) y a una resonancia magnética (MRI). También podrían recomendarte más ecografías para descartar otras anomalías en otros órganos. Es recomendable que hables con tu médico o un especialista en medicina materno-fetal para evaluar si continuar con el embarazo es lo mejor para ti y tu familia.

Además, es probable que te sugieran asesoramiento y pruebas genéticas, como la amniocentesis o la toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS) para identificar anomalías cromosómicas, u otras pruebas de diagnóstico genético como el Array cromosómico o la secuenciación completa del exoma

¿Qué aspectos debo tener en cuenta durante el embarazo?

Si decides continuar con un embarazo afectado por holoprosencefalia, deberás asistir a tus controles prenatales habituales y hacerte ecografías periódicas para monitorear el bienestar y desarrollo de tu bebé. Tu médico te guiará a lo largo del embarazo y te recomendará estar atenta a los movimientos del bebé y evaluar cualquier cambio significativo en el patrón o frecuencia.

¿Qué significa esto para mi bebé después de su nacimiento?

Los síntomas y manifestaciones de la holoprosencefalia varían mucho según la gravedad. Algunos bebés pueden tener anomalías faciales graves, como ojos muy juntos, un solo ojo, nariz plana o ausente, y/o labio o paladar hendido. También pueden presentar problemas neurológicos, como discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, convulsiones y dificultades con el movimiento y la coordinación. Además, pueden tener trastornos endocrinos que afectan la regulación de la temperatura, el crecimiento y el metabolismo, debido a problemas en el hipotálamo y la glándula pituitaria.

El manejo de los bebés con holoprosencefalia es multidisciplinario e involucra especialistas en neurología pediátrica, cirugía craneofacial y endocrinología para evaluar la situación del bebé.

El pronóstico suele variar significativamente. Los casos más graves, tienen un pronóstico es muy desfavorable, y muchos bebés no sobreviven más allá de los primeros seis meses de vida. Los casos más leves, pueden alcanzar la edad adulta, aunque suelen presentar diversos problemas neurológicos y de desarrollo.

¿Volverá a ocurrir?

Cada embarazo es único, y la probabilidad de que la holoprosencefalia se repita puede variar mucho entre familias. El asesoramiento genético puede ofrecer una evaluación de riesgo más personalizada, teniendo en cuenta los antecedentes familiares, posibles factores genéticos y cualquier influencia ambiental conocida. Esta evaluación puede incluir la opción de realizar pruebas genéticas a los padres y, posiblemente, al niño afectado, para identificar mutaciones específicas o anomalías cromosómicas.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Cuáles son las implicaciones a largo plazo de la holoprosencefalia para la salud, el desarrollo y la calidad de vida de mi hijo?
- ¿Hay pruebas o evaluaciones adicionales que se deban realizar para evaluar más a fondo la condición y el pronóstico de mi bebé?
- ¿Cuáles son mis opciones con respecto a continuar con el embarazo?
- ¿Dónde debo dar a luz a mi bebé?
- ¿Pueden informarme sobre el apoyo disponible para mi bebé después del nacimiento?
- ¿Pueden brindarme información sobre el equipo médico y los especialistas que participarán en mi parto y en el cuidado del bebé después del nacimiento?

Última actualización: abril del 2024