

Cebocefalia. Comunicación de un caso

Drs. Fernando Duque C, Julio Brito H, Livia Carrillo S

Maternidad "Concepción Palacios"

RESUMEN: Presentamos una paciente de 15 años de edad, primigesta, con diagnóstico de embarazo de 19 semanas, microcefalia y tumor de ovario fetal. Presentó disminución de movimientos fetales a las 28 semanas, y el ecocoronograma reportó óbito fetal. Se interrumpe el embarazo por vía vaginal obteniendo feto muerto femenino de 1 100 g de peso y 33 cm de talla. El estudio anatomopatológico reportó cebocefalia y quiste simple gigante de ovario izquierdo (13 cm) más superposición de dedos del pie derecho. La incidencia reportada de cebocefalia es de 1 x 27 480 partos. Este es el primer caso reportado en nuestra institución con quiste funcional de ovario.

Palabras clave: Holoprosencefalia. Cebocefalia. Quiste de ovario fetal.

SUMMARY: We report the case of a 15 years old patient, primiparous, with diagnostic of 19 weeks pregnancy, microcephaly, and fetal ovary tumor. At 28 weeks of gestation presented reduced fetal movements and the ultrasound reported fetal death. Pregnancy was interrupted by vaginal delivery, obtaining a dead female fetus of 1 100 g and 33 cm. The anatomo-pathological study reported: cebocephaly and giant simple cyst on left ovary (13 cm) and superposition of right foot toes. Cebocephaly incidence is 1 per 27 480 deliveries. This case is the first reported in our institution with ovarian functional cyst.

Key words: Holoprosencephaly. Cebocephalus. Fetal ovarian cyst.

INTRODUCCIÓN

El término holoprosencefalia se refiere a un grupo de trastornos que surgen de una falla en el desarrollo normal del cerebro anterior durante la vida embrionaria temprana. En estos trastornos, un solo defecto embriológico afecta el desarrollo tanto del encéfalo como del rostro (1). Las anomalías faciales incluyen ciclopía, etmocefalia, cebocefalia y labio leporino mediano.

La ciclopía es una deformidad facial caracterizada por monooftalmía, sinooftalmía o anoftalmía. No hay nariz o huesos faciales de la línea media. Habitualmente se presenta una proboscis y puede ser doble. Se observa hipognatia en algunos casos. La etmocefalia es la combinación de hipotelorismo ocular, habitualmente severo, asociado con una proboscis única o doble. La proboscis puede estar ausente. La cebocefalia consiste en hipotelorismo ocular con la nariz presente; sin embargo la nariz muestra una narina única. Las formas menos severas de dismorfia facial incluyen hipotelorismo con una nariz plana y labio leporino medio.

La observación de una de estas malformaciones es imposible que pase desapercibida y trae al recuerdo del observador las leyendas de Homero sobre Polifemo y Odiseo.

En nuestra revisión de la literatura, sólo hemos encontrado descripciones de casos aislados, en los cuales se enfatiza su relación con las trisomías del grupo D (2-9). En la Maternidad "Concepción Palacios" (MCP) se han registrado sólo 9 casos de cebocefalia desde 1950 hasta 1991 (10,11).

Por ser la cebocefalia una malformación de tan rara aparición, creimos importante publicar este caso con diagnóstico prenatal ecográfico de tumor abdominal gigante y sospecha de malformación del sistema nervioso central y rostro, concluyéndose con diagnóstico anatomopatológico de quiste simple gigante de ovario izquierdo con cebocefalia.

Descripción del caso

Paciente natural del Distrito Federal, de 15 años de edad, primigesta, cuya última menstruación fue el 26-04-96; con antecedentes de padre y madre

diabéticos no insulino dependientes e hipertensos, sin antecedentes personales contributorios, referida a la consulta prenatal de alto riesgo de la Maternidad "Concepción Palacios" (MCP) por tumor de ovario fetal y microcefalia.

Se le realiza el primer estudio ultrasonográfico a las 20 semanas + 4 días que reporta: imagen econegativa simétrica, bordes definidos, paredes regulares de 28 y 24 mm en abdomen fetal, dificultad para valoración de cara, no se observan órbitas definidas, imagen ecomixta que protruye en región orbital, ausencia de plexos coroideos, microcefalia; el diagnóstico fue: 1. microcefalia, 2. tumor quístico abdominal fetal, 3. malformación del sistema nervioso central (SNC) y cara?

El segundo estudio ecográfico 3 días después, reporta: imagen ecolúcida en hemipelvis fetal izquierda 25x30 mm, con un diámetro biparietal (DBP) en percentil 5 para 19-20 semanas. Concluye: 1. embarazo simple 19-20 semanas por fémur, 2. tumor quístico en pelvis fetal: tumor de ovario versus quiste renal, 3. microcefalia.

El tercer examen de ultrasonido el 03-10-96 (22 semanas x FUR), reporta: imagen quística fetal de 32 x 32 mm de contenido homogéneo anecoico, sin papilas ni tabiques, de paredes bien definidas, delgadas que ocupan pelvis fetal; estructuras craneales de difícil valoración. Se aprecian núcleos de la base y plexos coroideos asimétricos. Concluye: 1. embarazo acorde de 21 semanas, 2. quiste de ovario versus mesenterios, 3. microcefalia.

Se realiza ecocardiograma fetal a las 24 semanas de gestación, que concluye: fases diastólicas borradas en cordón placentario y libre y en arterias cerebrales. Resistencia vascular elevada en cordón fetal.

En el Hospital Universitario de Caracas, se realiza punción del tumor pélvico fetal bajo guía ultrasónica, se obtiene líquido cristalino el cual es enviado al Instituto de Anatomía Patológica para citología del tumor el cual fue inadecuado para su interpretación; y al Departamento de Bioanálisis que reporta:

Características físicas:

- cantidad: 2,7 cm³. - color: ligeramente amarillento
- aspecto: limpio.
- coágulos ausentes. - densidad: 1 005.

Examen microscópico:

- conteo celular: 0 células x mm³.

Poscentrifugación:

- color ligeramente amarillo. - aspecto: limpio.

Citomorfoloía: no se observa ningún tipo celular.

Pruebas bioquímicas:

- glucosa: 3 mg/dl. - proteínas: 3 mg/dl.

El 25-11-96 acude a consulta prenatal de la MCP por disminución de movimientos fetales desde el día anterior, se le realiza ecosonograma donde se observa: 1. halo pericraneal, 2. actividad cardíaca ausente, se ingresa con los diagnósticos de: 1. embarazo de 28 semanas, 2. óbito fetal, 3. microcefalia, 4. tumor abdominal fetal, altura uterina 26 cm, foco fetal no audible con estetoscopio de Pinard, presentación cefálica por maniobras de Leopold, tacto: cuello posterior, largo y cerrado.

Se realiza interrupción del embarazo con prostaglandinas E₁ vía oral: 200 microgramos cada 3 horas por 3 dosis para maduración cervical; 24 horas después, al tacto cuello con dilatación de 3 cm, membranas ovulares íntegras, presentación cefálica móvil. Se realiza amniorraxis artificial obteniéndose abundante líquido vinoso y se indica ocitócicos vía intravenosa a 8 miliunidades por minuto. Realiza un trabajo de parto en 13 horas 45 minutos, sin complicaciones, obteniéndose feto muerto femenino de 1 100 g de peso y 33 cm de talla, egresando 2 días después en un puerperio normal.

Estudio anatomopatológico

Estudio macroscópico

1. Mortinato femenino, peso 1 100 g
 - Maceración de 3° grado.
 - Desprendimiento en colgajos de epidermis.
 - Flacidez marcada.
 - Enrojecimiento.
2. Múltiples malformaciones congénitas:
 - Cebocefalia.
 - Microcefalia.
 - Microftalmia.
 - Arrinencefalia. - Holoprosencefalia.
 - Proboscis - orificio nasal único.
 - Superposición de dedos en pie derecho.
3. Quiste simple gigante de ovario izquierdo (13 cm).

Estudio microscópico

Los cortes histológicos muestran: pared fibrosa vascularizada con áreas de edema, no se observa revestimiento epitelial. Diagnóstico: quiste simple de ovario.

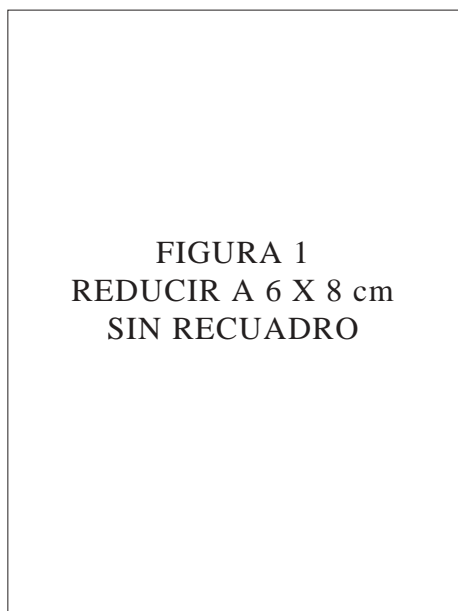


Figura 1. Feto femenino con cebocefalia y quiste simple gigante de ovario izquierdo.

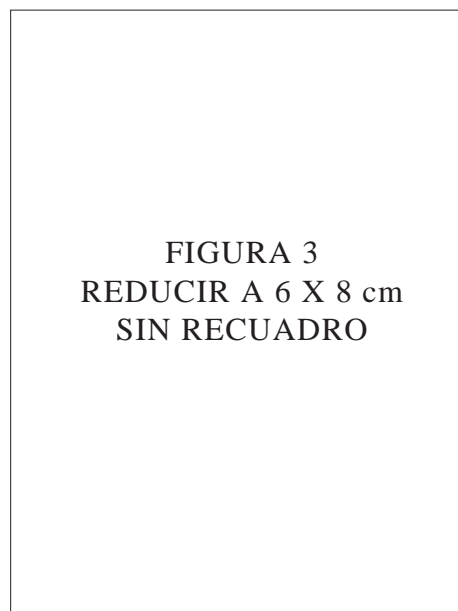


Figura 3. Holoprosencefalia: cebocefalia.

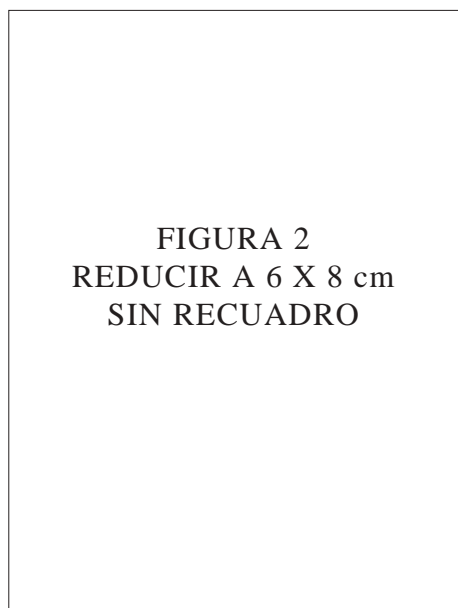


Figura 2. Quiste simple gigante (13 cm) de ovario izquierdo fetal.

COMENTARIOS

La incidencia global de holoprosencefalia es de 1 x 18 320 partos y la de cebocefalia es de 1 x 27 480 partos (10).

La etiopatogenia de esta malformación no está del todo aclarada, pero la mayoría de los autores

sostienen que se asocia a la trisomía D en el 59% de los casos (3,4,9), pero también puede involucrarse en su origen mosaicismo, deleciones y translocaciones (3,4,12). Generalmente se acepta que la trisomía 13 comprende una variedad de malformaciones, entre las cuales se incluyen la holoprosencefalia y malformaciones extracefálicas tales como: polidactilia, malformaciones cardiovasculares y de los genitales. Otras alteraciones cromosómicas pueden originar holoprosencefalia, pero estos casos no suelen acompañarse de malformaciones extracefálicas.

Entre las malformaciones asociadas a cebocefalia, las internas, por orden de frecuencia son: 1. cardiovasculares, 2. endocrinas, 3. genitourinarias y 4. digestivas, y de las externas, la más frecuente corresponde a malformaciones de las extremidades seguidas por las del raquis (10).

En nuestro trabajo se presentaron como patología asociada interna: quiste simple gigante de ovario izquierdo y externas: superposición de dedos en pie derecho; haciendo notar que éstas son las primeras reportadas en nuestra institución, siendo a su vez el quiste de ovario el primer caso informado en anatomía patológica desde el año 1950 en un feto coexistiendo con cebocefalia.

Desde el punto de vista de diagnóstico prenatal, se sospechó de malformación del SNC y cara a las 20 semanas de gestación, describiéndose en la literatura un diagnóstico topográfico bien preciso a partir de la semana 26, época posterior en que el diagnóstico

genético permite un diagnóstico precoz.

La cebocefalia se caracteriza por la presencia de hipotelorismo y una nariz rudimentaria con un solo orificio, en ocasiones similar a la proboscis del cíclope, pero con ubicación suborbital. Las estructuras óseas correspondientes a la nariz y al paladar suelen estar comprometidas (3,4,7), pudiendo ir desde una ausencia total hasta la presencia de una comunicación entre ambos. Estos fetos suelen presentar también microcefalia e implantación baja de los pabellones auriculares y sus alteraciones a nivel encefálico son similares a las descritas para otras holoprosencefalías: ausencia del eco cerebral medio y cavidad ventricular única dilatada e hidramnios (signos ecográficos indirectos (2,5,6,12,13).

En ausencia de anomalías cromosómicas, el riesgo de recurrencia es de aproximadamente 6%. Los futuros embarazos deben ser seguidos cuidadosamente según Chevernak y col. (2).

Sin embargo, Donnfeld y Dunn, mencionados por Saulny y col. (11), en su artículo sobre desórdenes cromosómicos comunes detectados prenatalmente, al hablar sobre la trisomía 13, dicen que el riesgo de recurrencia para los padres con cariotipos normales y un niño anterior afectado con esta anomalía es menor del 1%.

Nuestra recomendación es señalar la importancia de informar a la colectividad, la necesidad de un control prenatal precoz, de tal manera que se puedan detectar dichas malformaciones y proporcionar un manejo adecuado, así como el seguimiento de los futuros embarazos, puesto que el riesgo de recurrencia es del 6%.

REFERENCIAS

1. Cohen MM, Jirasek JE, Guzmán R. Holoprosencephaly and facial dysmorphism: Nosology, etiology and pathogenesis. *Birth Defects: Original Article*. 1971;Serie 7:125-129.
2. Chevernak FA, Isaacson G, Mahony MJ, Tortora M, Meslogites T, Hobbins JC. The obstetric significance of holoprosencephaly. *Obstet Gynecol* 1984;63:115-121.
3. Huang CY, Chiang JH, Yesh GP, Chou PH, Shiau HJ, Lai YS, et al. Cyclopia with trisomy 13. *Aust NZJ Obstet Gynaecol* 1987;27:251-255.
4. Kurzman DN, Van Kyke DL, Rich CA, Weiss L. Duplication 3p21-3pter and cyclopia. *Am J Med Genet* 1987;27:33-37.
5. Meizner Y, Katz M, Bar-Ziv J, Insler V. Prenatal sonographic detection of facial malformations. *Israel J Med Sci* 1987;23:881-885.
6. Meizner I, Mazor M, Drawah D, Katoz M. Sonographic finding in a rare case of fetal cyclopia. *Israel J Med Sci* 1987;23:910-912.
7. Vermeij-Keers C, Poelmann RE, Smits-Van Prooije AE. 6,5 mm human embryo with a singlenasal placode. Cyclopia on Hypotelorism. *Teratology* 1987;36:1-6.
8. Cordero Moreno R, Doehnert H. Ciclopia en gemelos univitelinos. *Gac Méd Caracas* 1961;609:21-29.
9. Lee de Granadillo C, Neuman Salcedo M, de Ortiz MS, Alezard L. Incidencia de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas en 5 134 historias de autopsias de recién nacidos y mortinatos. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1981;41:15-22.
10. Zanconato G, Paiva S, Zigelboim I. Aspectos clínicos de la ciclopía y cebocefalia. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1991;53(2):89-94.
11. Saulny J, Azuaga A, Carrillo A, Turmero J, Ziliani M, Paiva S, et al. Diagnóstico prenatal de holoprosencefalia fetal. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1986;46(3):147-149.
12. Cohen MM. An update on the holoprosencephalic disorders. *J Pediatric* 1982;101:865-869.
13. Lev-Gur M, Makland NF, Patel S. Ultrasonic findings in fetal cyclopia, a case report. *J Reprod Med* 1983;28:554-557.