

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA

Asesoramiento Genético Preconcepcional en la Holoprosencefalia.

Asesoramiento Genético Preconcepcional para una pareja con un hijo previo afectado con HPE.

¿Que es la Holoprosencefalia (HPE)?.

La HPE es un defecto del nacimiento que ocurre durante las primeras semanas del embarazo. La HPE es un trastorno en el cual el cerebro fetal no se divide como se supone que debía hacerlo durante la primera etapa del embarazo. Esta malformación puede ser leve moderada o severa dependiendo del tipo de HPE:

- Alobar (severo): El cerebro no se divide.
- Semilobar (moderado): El cerebro se divide solo en la parte trasera y no en la parte frontal.
- Lobar: El cerebro se divide pero hay fusión (unión) entre sus estructuras.

¿Cuáles son sus características clínicas más importantes?

Los niños diagnosticados con HPE pueden presentar cabeza pequeña (microcefalia), exceso de líquido en el cerebro (hidrocefalia), retraso en la adquisición de las habilidades que requieran la coordinación de la actividad muscular y mental (retraso mental), encefalopatía severa (epilepsia, convulsiones), problemas hormonales, alteraciones cardíacas; Muchos presentan anomalías o defectos faciales (cara) que pueden incluir nariz plana con un solo orificio, ojos cerrados, labio leporino (labio dividido en su porción media) y / o paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar), o un solo diente central en la encía superior o la falta de rasgos faciales.

¿Qué causa la HPE?

La HPE es heterogénea pero en este caso en particular es una enfermedad con un modo de herencia autosómica dominante. Lo cual significa que pueden

haber afectados tanto hembras como varones; hay enfermos en todas las generaciones; cada descendiente de un individuo afectado tiene la probabilidad de 1 entre 2 (50 %) de heredar la afección.

¿Qué tan común es este defecto?

Se calcula que afecta a 1 de cada 16.000 nacidos vivos. Debido a que muchos embarazos con un feto con HPE termina en la pérdida del mismo, la frecuencia aumenta entre todos los embarazos y puede ser tan alta como 1 de cada 200-250 fetos.

Solo el 3 % de los fetos con HPE sobreviven hasta el parto y la mayoría de estos bebés no sobrepasan más allá de los primeros 6 meses de vida.

Aunque los menos afectados puede que vivan un lapso de vida normal.

¿Cómo se diagnostica este defecto?

El diagnóstico es clínico y se puede confirmar con Ultrasonido de Cráneo y Resonancia Magnética Nuclear.

¿Y antes del nacimiento tiene Diagnóstico Prenatal?

Antes del nacimiento tiene diagnóstico prenatal a través del Ultrasonido Programa que se realiza a todas las embarazadas entre las 20 y 24 semanas de gestación.

¿Cuáles son las expectativas de vida o su pronóstico?

El pronóstico depende del tipo de HPE y de la presencia de otras anomalías asociadas; los casos severos(si nacen) no sobreviven más allá de los primeros 6-12 meses de vida, mientras que los casos leves tienen poca sintomatología y pueden llevar una vida prácticamente normal.

¿Que opciones reproductivas tienen los pacientes con riesgo de HPE?

- ✓ Asumir el riesgo.
- ✓ Embarazo con diagnóstico prenatal y opción de aborto selectivo si el feto está afectado.

- ✓ Adopción.
- ✓ Inseminación Artificial Heteróloga.
- ✓ Fertilización in Vitro.
- ✓ No tener más hijos.