



GOBIERNO DE LA
CIUDAD DE MÉXICO

SALUD
SECRETARÍA DE SALUD



Reporte de caso. Holoprosencefalia. Reporte de un caso clínico.

INTRODUCCIÓN: Se consideran excluyentes de responsabilidad penal en el delito de aborto cuando el embarazo sea producto de una inseminación artificial sin consentimiento; cuando la mujer embarazada corra peligro de afectación grave a su salud; cuando exista razón suficiente para diagnosticar que el producto presenta alteraciones genéticas o congénitas que tengan como resultado daño físico o mental poniendo en riesgo la sobrevivencia del mismo y el que tenga como resultado una conducta culposa (cuando se causó por impericia o ineptitud) de la mujer embarazada

CASO CLÍNICO: Mujer de 18 años de edad primigesta con embarazo de 15.3 semanas de gestación por ultrasonido de segundo trimestre, que debuta con amenaza de aborto, presenta un ultrasonido con 15.3 semanas de gestación que refiere probable holoprosencefalia semilobar a descartar encefalitis vs higroma quístico (pb hidrops fetal). Es valorada por el servicio de genética para una evaluación genética integral y asesoramiento para la familia afectada para discutir la naturaleza de la afección en donde se propone estudio de DNA fetal libre y ultrasonido estructural, con reporte de ultrasonido con embarazo de 16 semanas por fetometría, imagen compatible con mielomeningocele cervical, probable holoprosencefalia (HPE) lobar. Se determina que ambas comorbilidades tienen un pronóstico variable pero generalmente muy malo para la función y la vida (incompatibles con la calidad de vida), estudio de DNA fetal libre no realizado. Se trata con prostaglandina E1 y posteriormente se realiza revisión de cavidad secundaria a aborto incompleto del segundo trimestre.

DISCUSIÓN: La interrupción voluntaria de la gestación por malformación fetal está indicada cuando hay inviabilidad fetal. La holoprosencefalia es el resultado del desarrollo incompleto y la septación de las estructuras del sistema nervioso central (SNC) de la línea media y se asocia comúnmente con defectos faciales medios. La mayoría de los casos de HPE son teratógenos y el 50% se deben a causas cromosómicas, se han identificado los genes erizo sónico (*SHH*), proteína de dedo de zinc del cerebelo 2 (*ZIC2*), sine oculis homeobox, drosophila, homólogo de, 3 (*SIX3*), factor de crecimiento transformante beta-inducido (*TGIF*) y se ha asociado a anomalías cromosómicas como incluyen trisomía 13, trisomía 18 y triploidía; sin embargo, en el 60% de los casos se desconoce la causa exacta. Su afección sobre el SNC y defectos craneofaciales incluida la ciclopía o la etmocefalia son causales para que los recién nacidos no sobrevivan más de 1 semana después del nacimiento, el 50% de los niños con HPE alobar mueren entre los 4 y 5 meses de edad, y solo el 20% sobrevive más allá del primer año de vida sin embargo, las formas más graves no son compatibles con la vida

CONCLUSIONES: Las afecciones genéticas y anomalías cromosómicas que generan alteraciones en el sistema nervioso central pueden llegar a ser incompatibles con la vida o con la calidad de vida del recién nacido con alta tasa de mortalidad, indicación médica que permite realizar interrupción voluntaria del embarazo durante el segundo trimestre de la gestación, acción que se llevó a cabo de acuerdo al LINEAMIENTO TÉCNICO PARA LA ATENCIÓN DEL ABORTO SEGURO EN MÉXICO. El estudio de DNA fetal no se realiza en esta unidad médica y no fue realizado secundario a falta de recurso económico por parte de la paciente; se sugiere integrar el estudio de detección de DNA fetal en la institución médica que permita realizar una evaluación genética integral e identificar anomalías congénitas en el feto y la posibilidad de recurrencia, que puede variar de muy baja (<1 por ciento; por ejemplo, trisomía 13) a alta (hasta 50 por ciento si un padre tiene un trastorno genético autosómico dominante; por ejemplo, *Mutación SHH*) y poder realizar un abordaje y asesoramiento oportuno a las pacientes y familias afectadas.



Helen V Firth, DM, FRCP, FMedSci Descripción general de las hendiduras craneofaciales y la holoprosencefalia, actualización agosto 2022.

Elfarawi, H., Tolusso, L., McGowan, M. L., Cortezzo, D., & Vawter-Lee, M. (2022). Holoprosencefalia alobar: Explorando las perspectivas de las madres sobre la toma de decisiones prenatales y el pronóstico. *Diagnóstico prenatal*, 42(5), 617-627.

LINEAMIENTO TÉCNICO PARA LA ATENCIÓN DEL ABORTO SEGURO EN MÉXICO, junio 2021.

MEDICA, S. C. P. L. A., & NOM, P. Q. C. NOM-046-SSA2-2005. VIOLENCIA FAMILIAR, SEXUAL Y CONTRA LAS MUJERES. CRITERIOS PARA LA PREVENCIÓN Y ATENCIÓN PREFACIO.

Fecha, C. N. D. H. (2007). Norma oficial mexicana NOM-007-SSA2-2016, para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida.