

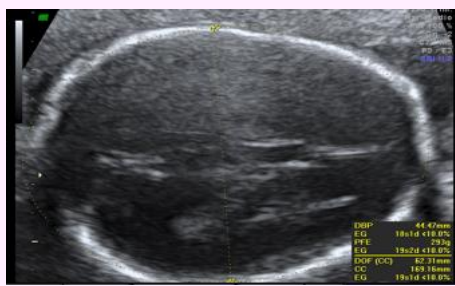
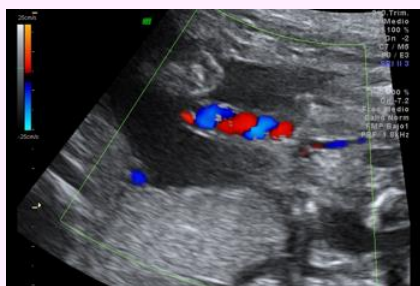
SÍNDROME DE WOLF- HIRSCHHORN Y AGENESIA DE CUERPO CALLOSO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Román García J, Del Campo Real A, Vara Fernández I, Romero Romeo I, Burgos San Cristóbal J, Meabe Elorza A.
Unidad de Medicina Materno-Fetal y Medicina Perinatal. BioCruces Health Research Institute. EHU/UPV. Hospital Universitario Cruces.
Barakaldo. Bizkaia.

El síndrome de Wolf-Hirschhorn es una enfermedad genética rara provocada por la pérdida de material genético en el brazo corto del cromosoma 4. Los individuos afectados presentan un fenotipo característico con apariencia de “casco de guerrero griego”, retraso en el desarrollo y epilepsia. El pronóstico es desfavorable lo que condiciona la importancia de su detección prenatal. Presentamos un caso de síndrome de Wolf-Hirschhorn **diagnosticado prenatalmente** por el desarrollo de un CIR severo y de una agenesia parcial de cuerpo calloso en la ecografía..

Caso clínico

Se trata de una mujer de 36 años sin antecedentes de interés, gestante de 21 semanas, que es remitida a nuestro hospital por hallazgo en la ecografía de malformaciones en la semana 21 de un quiste interhemisférico. Gestación espontánea normoevolutiva hasta ese momento. Test combinado del I trimestre. Bajo riesgo. DNA fetal: bajo riesgo para trisomía 21,18,13.



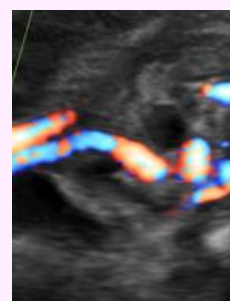
Ecografía semana 21

Hallazgos:

- Arteria umbilical única
- **Cavum septum pellucidum visible.**
- Quiste interhemisférico
- Biometría p10

Semana 24

- Estómago poco replecionado y **quiste interhemisférico** del velum interpositum de 12x5 mm.
- Perímetro cefálico por debajo del p5, y aumento del IP de la arteria umbilical (PFE: 481 gr, p10).



Semana 26

- PFE de 582 gr (p6). Quiste interhemisférico. Ventricúlos con tamaño límite de la normalidad. No se visualiza una pequeña parte del cuerpo calloso **sospechándose de una agenesia parcial de cuerpo calloso.**
- Estómago poco replecionado.

Ante estos hallazgos se realiza amniocentesis para cariotipo y arrays y se solicita RMN.



Semana 28 . Resultados.

- **RMN: agenesia parcial (75%) del cuerpo calloso con ausencia del septum pellucidum.**
- **Arrays: síndrome de Wolf- Hirschhorn (34,6 Mb 4p 16,3 -> p15,1).**

La pareja solicita interrupción de la gestación. Tras feticidido, parto eutócico con feto mujer de 680 gr.

- **AP:** Placenta con corangioma de 1 cm y cordón con arteria umbilical única.
- **AP feto:** Características faciales compatibles con dicho síndrome sin poder confirmar las anomalías ecográficas cerebrales por gran disgregación y fragmentación de los tejidos. Útero bicorne.

Conclusiones

Destacar la importancia de realizar una neurosonografía ante el hallazgo de marcadores de sistema nervioso central fetal, así como la realización de estudios genéticos prenatalmente con el objetivo de confirmar el diagnóstico, establecer el pronóstico y realizar consejo genético a los progenitores.