

# CASOS CLINICOS

## REPORTE DE UN CASO DE CICLOPIA, EN LA CIUDAD DE EL ALTO GESTION 2022

### REPORT OF CASE OF CYCLOPIA, IN THE CITY OF EL ALTO 2022

Aliaga Gutiérrez J V<sup>1</sup>., Ibañez Mamani E<sup>2</sup>, Mamani Calderón DI<sup>3</sup>, Huanca Pongo W<sup>4</sup>, Largo Llusco B<sup>5</sup>

1 Médico Cirujano, Epidemiólogo Clínico, docente Universitario área de salud - U.P.E.A (carrera de medicina, carrera de nutrición y dietética) - UNIFRANZ (carrera de medicina, carrera de bioquímica farmacia, carrera de enfermería).

2 Médico Cirujano, docente Universitario área de salud, personal de planta Establecimiento de salud 1er nivel.

3 Médico Cirujano, Especialista SAFCI, Epidemiólogo Clínico, docente asistencial Área de salud.

4 Licenciado Nutricionista Dietista, docente universitario área de salud UPEA. (carrera de nutrición y dietética).

5 Médico Cirujano, docente Universitario – UNIFRANZ (carrera de medicina).

Los autores niegan conflicto de intereses.

Autor responsable de correspondencia Aliaga, email: sabiduria\_hoy@hotmail.com

### RESUMEN

#### INTRODUCCIÓN

La ciclopía es una malformación congénita, producto de un defecto en la división del cerebro anterior que conlleva a holoprosencefalía alobar y la fusión de los ojos repercutiendo en un ojo central.

Se caracterizada por presentar una sola órbita que contiene la estructura ocular, la prevalencia de esta malformación se ha estimado en 1,05 por 100.000 nacimientos incluidos los mortinatos, siendo más frecuente en el sexo femenino.

**CASO CLÍNICO:** El objetivo del presente documento es describir un caso clínico de ciclopía que se presentó en el Hospital Municipal Modelo Boliviano Japonés de la Ciudad de El Alto, en la gestión 2022. Paciente gestante que ingresa por el servicio de emergencias sin contar con ningún control prenatal, produciéndose nacimiento de un recién nacido de sexo femenino (con APGAR 7 al minuto y 0 a los 10 minutos con ciclopía (proboscis), con peso de 2900 gr., que solo sobrevive 10 minutos.

**DISCUSIÓN** Los mecanismos de la patogenia de la ciclopía no son claros, y la etiología de la ciclopía se considera heterogénea debido a que se han relacionado agentes ambientales, teratogénicos, cromosómicos y monogénicos. Entre otras causas que han sido relacionadas podemos mencionar: infecciones virales intrauterinas, diabetes, ingestión de etanol y salicilatos en el primer trimestre del embarazo.

**Palabras clave:** Ciclopía, holoprosencefalia, malformaciones congénitas.

### ABSTRACT

#### INTRODUCTION

Cyclopia is a congenital malformation, the product of a defect in the division of the forebrain that leads to alobar holoprosencephaly and the fusion of the eyes, affecting a central eye.

It is characterized by having a single orbit that contains the ocular structure. The prevalence of this malformation has been estimated at 1.05 per 100,000 births, including stillbirths, and is more common in females.

#### CLINICAL CASE

The objective of this document is to describe a clinical case of cyclopia that occurred at the Bolivian Japanese Model Municipal Hospital of the City of El Alto, in the 2022

administration. Pregnant patient who was admitted through the emergency service without having any prenatal control, resulting in the birth of a female newborn (with APGAR 7 at one minute and 0 at 10 minutes) with cyclopia (proboscis), weighing 2900 grams, who only survived 10 minutes.

## DISCUSSION

The mechanisms of the pathogenesis of cyclopia are not clear, and the etiology of cyclopia is considered heterogeneous because environmental, teratogenic, chromosomal and monogenic agents have been related. Among other causes that have been related we can mention: intrauterine viral infections, diabetes, ingestion of ethanol and salicylates in the first trimester of pregnancy.

**Keywords:** cyclopia, holoprosencephaly, congenital malformations.

## INTRODUCCIÓN

La ciclopía es una malformación congénita, producto de un defecto en la división del cerebro anterior que conlleva a holoprosencefalía alobar y la fusión de los ojos repercutiendo en un ojo central.<sup>(1)</sup>

Se caracterizada por presentar una sola órbita que contiene la estructura ocular, la prevalencia de esta malformación se ha estimado en 1 en 100.000 nacimientos incluidos los mortinatos, siendo más frecuente en el sexo femenino.<sup>(2)</sup>

Las formas más severas de la holoprosencefalía implican severas deformaciones faciales que incluyen la ciclopía, la etmocefalía, cebocefalía y labio fisurado central.<sup>(3)</sup> La holoprosencefalía es el resultado del fracaso de la hendidura del prosencéfalo. El prosencéfalo es la más grande de las tres vesículas cerebrales primitivas, que da lugar a los hemisferios cerebrales y el diencéfalo que incluye la neurohipófisis, el tálamo, el tercer ventrículo y el bulbo olfatorio. Se piensa que este proceso de diferenciación es inducido por el mesénquima precordial que se interpone entre el techo de la boca y el prosencéfalo. El mismo tejido es responsable para el desarrollo normal de las estructuras faciales del medio: frente, nariz, estructura inter orbital y el labio superior. Una interferencia con la actividad del mesénquima precordial llevaría a los defectos en ambas áreas tanto de la cabeza como de la cara. Las anomalías cerebrales son debidas a los diferentes grados de variantes del fracaso de la hendidura del prosencéfalo, con división incompleta de los hemisferios cerebrales y estructuras subyacentes.<sup>(3)(4)</sup>

Las alteraciones del holoprosencéfalo se clasifican de acuerdo a la separación del prosencéfalo en: Alobar, Semi-lobar, lobar (Tabla Nro. 1).

**Tabla 1**  
**Clasificación de las alteraciones del holoprosencéfalo**

DETALLE	
Alobar.	Es la forma de presentación más severa, porque existe ausencia de fisura interhemisférica, tercer ventrículo, neurohipófisis, tracto y bulbo olfatorio. Se puede presentar ciclopía, anoftalmia, paladar hendido y labio leporino medial. <sup>(8)(9)</sup>
Semi-lobar.	En este tipo de presentación, los dos hemisferios están separados parcialmente existiendo un solo ventrículo. Puede presentarse hipotelorismo, microftalmia, coloboma, labio leporino medial, nariz chata o aplanada y ausencia de septum nasal. También puede existir un retardo mental. <sup>(8)(9)</sup>
Lobar.	En este caso, la fisura interhemisférica está bien constituida en la parte anterior y posterior pero existe un cierto grado de fusión de las estructuras. El septum pellucidum está ausente y el tracto, bulbo olfatorio y el cuerpo calloso pueden estar hipoplásicos o ausentes. La cara es normal y puede presentarse retardo mental. <sup>(8)</sup>
<b>Fuente:</b> Elaboración propia	

Las manifestaciones clínicas varían de acuerdo al tipo de alteración holoprosencefálica, por ejemplo, en la ciclopía (gr. Kiclos - círculo, ops - ojo) existe un solo ojo en la parte media, asociado a arrinia y normalmente proboscídeo, algunas veces puede presentarse hipognatia y falta de proboscídeo. En la ciclocefalia las dos orbitas y los dos ojos se encuentran muy próximos o fusionados. En la ceboccefalia (gr. Kebos- mono, kephale - cabeza) la cabeza es muy parecida a la del mono por el aplastamiento de la nariz y la configuración de los ojos. En la etmocefalia (gr. Ethmos - criba, colador, kephale - cabeza), existe hipotelorismo, con un rudimento nasal que tiene la forma de una trompa. La holontocefalia, es un cuadro mixto de holoprocencefalia más una arrinencefalia. En la dismorfia menos grave, podemos encontrar hipo o hipertelorismo ocular, nariz aplanada, labio leporino hendido uni o bilateral. Las malformaciones asociadas a la holoprosencefalia son: hidrocefalia, anencefalia, polidactilia, sindactilia, sirinomelia y hernia umbilical. <sup>(5)</sup><sup>(6)</sup>

La mayoría de los recién nacidos mueren tempranamente y los niños con alteraciones menores sobreviven generalmente con grados diversos de retardo mental. <sup>(7)</sup><sup>(17)</sup><sup>(18)</sup>

### PRESENTACION DEL CASO CLINICO

Se presenta el caso de un recién nacido con ciclopía producto de embarazo de madre de 36 años que ingresa al Hospital Municipal Modelo Boliviano Japonés, con signos vitales estables acompañada de su esposo con embarazo de 36.2 semanas por fecha de última menstruación, ingresa al servicio por presentar cuadro clínico de 10 horas de evolución caracterizado por dolor abdominal tipo contracción uterina en región del hipogastrio asociado a eliminación de tapón mucoso.

Se registra

**Tabla 2**  
**Registro de antecedentes de la paciente**

DETALLE DE DATOS RELEVANTES	
<b>Antecedentes administrativo legal</b>	Paciente no cuenta con registro en el Sistema Universal de Salud, en relación a su embarazo (No cuenta con carnet de controles prenatales)
<b>Antecedentes familiares:</b>	De abuelos aparentemente sanos, padres: padre fallecido (paro cardíaco) madre (presenta tos), hermanos aparentemente sanos y la pareja aparentemente sana.
<b>Antecedentes personales Generales:</b>	<b>Grupo y Rh.</b> (O +),
<b>Antecedentes médicos y quirúrgicos.</b>	No refiere, <b>Alergias</b> . No refiere, <b>Transfusiones</b> . No refiere, <b>Medicaciones habituales y hábitos</b> . No refiere. <b>Ginecológicos</b> : Menarquia. 13, Anticoncepción. Calendario, <b>Ginecopatías e intervenciones ginecológicas</b> . Ninguna.
<b>Antecedentes Gineco-Obstétricos:</b>	<b>Gesta.</b> 6, Primer embarazo 18 años, sexo femenino (2005) eutóxico, Segundo embarazo sexo femenino fallecido 1a8m (2007), Tercero embarazo sexo masculino eutóxico, Cuarto embarazo ectópico (2012), Quinto 2019 sexo masculino eutóxico. <b>Partos</b> 4, <b>Otros: Aborto 0, embarazo ectópico 1</b> (2012) tubárico derecho. Fecha de última menstruación 15-18/01/22.

<b>Antecedentes patológicos:</b>	<b>no</b>  <b>Dieta:</b> principalmente carbohidratos y verduras, <b>Alcohol:</b> no refiere, <b>Tabaco:</b> no refiere, <b>Servicios básicos:</b> cuenta con todos los servicios básicos. Refiere haber venido en marzo y no realizó los controles debido a que tenía su seguro en caja y no se pudo hacer los respectivos controles en abril logró la baja de su seguro y el seguro del SUS iniciando el primer control donde le pidieron ecografías obstétricas y laboratorios el 29/04/22.
<b>Antecedentes patológicos:</b>	<b>Alergias:</b> ninguna, <b>Quirúrgicos:</b> ninguna, <b>Traumáticos:</b> ninguna, <b>Transfusión:</b> ninguna, <b>Vacunas:</b> cuenta con todas las vacunas, <b>Enfermedades:</b> varicela.
<b>Fuente:</b> Elaboración propia	

**DATOS RELEVANTES EN RELACIÓN AL CASO:** Paciente refirió haber asistido a consulta odontológica en el primer mes de embarazo para retiro de implante, le dieron medicación la cual no recuerda. Paciente no realizó ningún control prenatal.

Paciente que consulta en el Hospital Municipal Modelo Boliviano Japonés por presentar dolor tipo cólico contractual a expensas de útero gestante, con un embarazo de 36.2 semanas por fecha de última menstruación, no porta ecografías ni examen laboratorial, ingresa al servicio con una dilatación de 10 y un borramiento de 100%.

**EXAMEN OBSTETRICO:** AFU: 29 cm, FCF: 136 latidos/min, **POSICION:** Dorso derecho, **SITUACIÓN:** Longitudinal, **PRESENTACION:** Cefálico, **DINAMICA UTERINA:** 4/10/40. **TACTO VAGINAL:** Posición: Anterior, **Plano:** Hodge II, **Membranas:** Integras, **Borramiento:** 100%, **Dilatación:** 10cm, **Variedad de posición:** occipito iliaca izquierda anterior, **Pelvis:** Ginecoide.

**DIAGNOSTICO PRESUNTIVO DE INGRESO:** Gran multigesta Multipara, Embarazo de 36.2 semanas por FUM, Trabajo de parto segundo periodo, producto único vivo con frecuencia cardiaca fetal de 136 latidos por minuto.

Por parto vaginal se obtuvo Recién Nacido de sexo femenino, que sobrevivió 10 minutos, con un APGAR 6 sobre 10, se observó la cara singular de una ciclopía y se observó por arriba del ojo una estructura cilíndrica con un orificio (proboscis). Como se observa en las fotografías 1,2 y 3.

#### FOTOGRAFÍA 1



**Fuente:** Propia del RN-HMMBJ. (Bajo consentimiento informado de familiar - padre)

## FOTOGRAFÍA 2



Fuente: Propia del RN-HMMBJ. (Bajo consentimiento informado de familiar - padre)

## FOTOGRAFÍA 3



Fuente: Propia del RN-HMMBJ. (Bajo consentimiento informado de familiar - padre)

## DISCUSIÓN

Los mecanismos de la patogenia de la ciclopía no son claros, y la etiología de la ciclopía se considera heterogénea debido a que se han relacionado agentes ambientales,

teratogénicos, cromosómicos y monogénicos. La diabetes mellitus es el factor teratogénico más importante debido a que aumenta el riesgo en doscientas veces más a presentar esta malformación; otros factores son la infección por citomegalovirus, el consumo de etanol y salicilatos en el primer trimestre. Un número de genes han sido asociados a holoprosencefalía y ciclopía, se incluyen Sonic Hedgehog (SHH),<sup>9,10</sup> ZIC2,<sup>11</sup> SIX3,<sup>12</sup> TGIF,<sup>13</sup> y otros.<sup>(7) (8) (9) (10)</sup>

Entre las alteraciones cromosómicas que se relacionan con ciclopía, podemos mencionar a la trisomía 13 que es la más frecuente y la trisomía 15. Otras alteraciones asociadas a la holoprosencefalía son la trisomía 18, la triploidía, la delección 7q, la delección 18p y la trisomía parcial 3p5.<sup>(11) (12)</sup>

La pesquisa de la etiología de la holoprosencefalía en los pacientes es necesaria para una asesoría genética, que debe de incluir un cariotipo de alta resolución, estudios laboratoriales para diabetes, infecciones perinatales y estudios moleculares que incluyan mutaciones para al menos SHH, ZIC2, SIX3 y TGIF.<sup>(13) (14) (15)</sup>

## CONCLUSIONES

Las alteraciones del holoprosencéfalo constituyen un amplio espectro de malformaciones craneofaciales debidas a una anormalidad compleja del desarrollo del cerebro; se deben a una falta de segmentación del prosencéfalo en los dos hemisferios, lo que origina una alteración en el clivaje de éste. La incidencia varía de acuerdo al tipo de malformación, por ejemplo, la ciclopía es de muy rara presentación y se estima una incidencia de 1:100.000 nacimientos.

La etiología de la ciclopía es heterogénea y en la mayoría de los casos no se puede determinar la causa. En ocasiones se asocian a trisomías 7, 13 y 18 y triploidías. Entre otras causas que han sido relacionadas son: infecciones virales intrauterinas, diabetes, ingestión de etanol y salicilatos en el primer trimestre del embarazo.<sup>(16) (17) (18)</sup>

Por lo tanto, en pacientes que tengan el antecedente de esta malformación, sería pertinente la asesoría genética e indagar antecedentes durante la gestación, para buscar la etiología respectiva.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFÍCAS

1. Sadler T. Embriología médica, Embriología médica. 14th ed. Barcelona: Wolters Kluwer; 2019. p. introducción.
2. Bendavid C, Dupe V, Rochard L, Gicquel I, Dubourg C, David V. Holoprosencephaly: An update on Cytogenetic abnormalities. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 2010; 154:86–92.
3. Marcorelles P, Laquerriere A. Neuropathology of holoprosencephaly. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 2010; 154C:109–119.
4. Pineda Alvarez D., Dubourg C, David V, Roessler E, Muenke M. Current recommendations for the molecular evaluation of newly diagnosed holoprosencephaly patients. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 2010; 154C:93–101.
5. Pachajoa H, Saldarriaga W, Tabares K, Quintero JC, Isaza C. Diagnóstico prenatal de ciclopía asociada con trisomía 13. Colombia, 2008; 39(1): 80-85
6. Dubourg C, Bendavid C, Pasquier L, Henry C, Odent S, David V. Holoprosencephaly. Orphanet J Rare Dis. 2007;2-8.
7. Pachajoa H, Saldarriaga W, Isaza C. Síndrome de delección del 18p por traslocación balanceada 6p/18p materna asociada a holoprosencefalía alobar. Rev. Ecuatoriana de Neurología 2007; 16 (2): 147-150.
8. Nabendu Ch. Cyclopia. Indian Pediatr 2002; 39:973-974.
9. Barona P. Holoprosencefalía secundaria a trisomía 13: reporte de un caso. Act Pediatr Esp. 1990; 48:429-31.

10. Heussler HS, Sur M, Yuing ID, Muenke M. Extreme variability of expression of a sonic hedgehog mutation: attention difficulties and holoprosencephaly. *Arch Dis Child* 2002; 86:293-296.
11. Thakur S, Singh R, Pradhan M, Phadke SR. Spectrum of holoprosencephaly. *Indian J Pediatr.* 2004; 71: 593-597.
12. Pachajoa, H., Saldarriaga, W., & Isaza, C. (2010). Primer caso de sirenomelia, defecto del tubo neural y ciclopia en un mismo paciente. *Rev. latreia.*
13. American Journal of Medical Genetics 2002; 109:1–15.
14. Byrne PJ, Silver MM, Gilbert JM, Cadena W, Tanswell AK. Cyclopia and congenital cytomegalovirus infection. *Am J Med Genet.* 1987;28: 61-65.
15. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Prieto L, Frías JL. Epidemiological analysis of outcomes of pregnancy in gestational diabetic mothers. *Am J Med Genet.* 1998; 78: 140-145.
16. Gripp KW, Wotton D, Edwards MC, Roessler E, Ades L, Meinecke P, et al. Mutations in TGIF cause holoprosencephaly and link NODAL signalling to human neural axis determination. *Nat Genet.* 2000;25:205–208
17. Bartos A, Jusbache S. Arriñecefalia- Holoprosencefalia. *Rev Soc Bol Ped* 1986; 25:50-55.
18. Pomeroy S, Volpe J. Development of the nervous system. In: Polin R, Fox W. eds. *Fetal and neonatal physiology.* Philadelphia: W.B. Saunders Co. 1992;490-509.