

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), marzo-abril 2026,
Volumen 10, Número 2.

https://doi.org/10.37811/cl_rem.v10i2

ASOCIACIÓN INUSUAL DE HOLOPROSENCEFALIA SEMILOBAR Y ARNOLD–CHIARI II CON COMPROMISO MULTISISTÉMICO FETAL

**UNUSUAL ASSOCIATION OF SEMILOBAR
HOLOPROSENCEPHALY AND ARNOLD–CHIARI II WITH
MULTISYSTEM FETAL INVOLVEMENT**

Wilmar Domingo Ortiz Afanador

Facultad de Ciencias de la Salud

Aura Zarina Escorcía Ospino

Facultad de Ciencias de la Salud

Andrea Cristina Hernández Pérez

Facultad de Ciencias de la Salud

Emilse María Pico Navas

Facultad de Ciencias de la Salud

Richard Prasca de la Hoz

Facultad de Ciencias de la Salud

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i2.23552

ASOCIACIÓN INUSUAL DE HOLOPROSENCEFALIA SEMILOBAR Y ARNOLD–CHIARI II CON COMPROMISO MULTISISTÉMICO FETAL

Wilmar Domingo Ortiz Afanador¹

wilmard-ortiza@unilibre.edu.co

<https://orcid.org/0009-0002-8861-093X>

Facultad de Ciencias de la Salud,
Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Médico Residente, Universidad Libre,
Barranquilla, Atlántico, Colombia

Aura Zarina Escorcio Ospino

auraz-escorciao@unilibre.edu.co

<https://orcid.org/0000-0002-3705-1528>

Facultad de Ciencias de la Salud,
Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Médico Residente, Universidad Libre,
Barranquilla, Atlántico, Colombia

Andrea Cristina Hernández Pérez

andreac-hernandezp@unilibre.edu.co

<https://orcid.org/0009-0006-6358-3671>

Facultad de Ciencias de la Salud,
Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Médico Residente, Universidad Libre,
Barranquilla, Atlántico, Colombia

Emilse Maria Pico Navas

emilsem-picon@unilibre.edu.co

<https://orcid.org/0009-0001-7973-8280>

Facultad de Ciencias de la Salud,
Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Médico Residente, Universidad Libre,
Barranquilla, Atlántico, Colombia

Richard Prasca de la Hoz

richardprasca@yahoo.com

<https://orcid.org/0000-0003-4754-0058>

Facultad de Ciencias de la Salud,
Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Especialista en Medicina Materno fetal,
Docente postgrado, Universidad Libre,
Barranquilla, Atlántico, Colombia

¹ Autor principal

Correspondencia: wilmard-ortiza@unilibre.edu.co

RESUMEN

Introducción: La coexistencia fetal entre holoprosencefalia semilobar y malformación de Chiari II, plantea retos diagnósticos y pronósticos. **Caso clínico:** Pimigestante, embarazo de 20.3 semanas. Se evidencia en ultrasonido holoprosencefalia semilobar, signos compatibles con Chiari II, cifosis fetal, comunicación interventricular perimembranosa y Doppler de uterinas patológico. Tras consejería multidisciplinaria, la paciente decide la interrupción del embarazo conforme al marco legal.

Conclusión: La detección de asociaciones inusuales permite una toma de decisiones multidisciplinaria oportuna y orientada al pronóstico.

Palabras clave: Holoprosencefalia; malformación de Chiari tipo II; Malformaciones congénitas.



UNUSUAL ASSOCIATION OF SEMILOBAR HOLOPROSENCEPHALY AND ARNOLD–CHIARI II WITH MULTISYSTEM FETAL INVOLVEMENT

ABSTRACT

Introduction: Fetal coexistence of semilobar holoprosencephaly and Chiari type II malformation poses significant diagnostic and prognostic challenges. **Clinical case:** A primigravida at 20.3 weeks of gestation underwent specialized ultrasound evaluation. Findings included semilobar holoprosencephaly, sonographic features consistent with Chiari II malformation, fetal kyphosis, perimembranous ventricular septal defect, and abnormal uterine artery Doppler. After multidisciplinary counseling, the patient chose pregnancy termination in accordance with the current legal framework. **Conclusion** Prenatal detection of unusual malformative associations allows timely, prognosis-oriented multidisciplinary decision-making.

Key words: Holoprosencephaly; Chiari type II malformation; Congenital malformations.

*Artículo recibido 20 marzo 2026
Aceptado para publicación: 15 abril 2026*



ANTECEDENTES

La holoprosencefalia (HPE) representa un espectro de malformaciones del prosencéfalo caracterizadas por un fallo en la división del cerebro anterior durante la embriogénesis temprana, con una prevalencia estimada entre 1 y 1,5 por cada 10.000 nacidos vivos, y un amplio rango de expresión fenotípica que incluye las formas alobar, semilobar y lobar^{1,2}. El diagnóstico prenatal se fundamenta principalmente en la ecografía del segundo trimestre, complementada en casos seleccionados por resonancia magnética fetal, lo que permite una mejor caracterización anatómica y orientación pronóstica^{3,4}.

Las guías de la International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) establecen que la evaluación sistemática del sistema nervioso central fetal debe incluir planos transventriculares, transtálamicos y transcerebelosos, con énfasis en la visualización de la hoz cerebral, el cuerpo caloso, los ventrículos laterales y la fosa posterior^{3,5}. La ausencia o alteración de estas estructuras orienta al diagnóstico de anomalías mayores del desarrollo cerebral, incluyendo la HPE y las malformaciones de la fosa posterior.

La malformación de Arnold–Chiari tipo II se asocia clásicamente con defectos del tubo neural abiertos y alteraciones de la fosa posterior, caracterizadas por el descenso del cerebelo y del tronco encefálico a través del foramen magno, así como por signos ecográficos indirectos como el “lemon sign” y el “banana sign”^{6,7}. Su identificación prenatal es fundamental para la estratificación del pronóstico neurológico y la planificación del manejo perinatal^{8,9}.

Las cardiopatías congénitas, particularmente los defectos septales ventriculares, constituyen una de las asociaciones extracraneales más frecuentes en fetos con malformaciones del sistema nervioso central, por lo que las sociedades científicas recomiendan la realización de ecocardiografía fetal dirigida cuando se identifican anomalías mayores en la ecografía estructural^{10,11}.

La holoprosencefalia semilobar y la malformación de Arnold–Chiari tipo II son anomalías congénitas mayores que han sido ampliamente descritas de manera independiente, con mecanismos embriológicos, asociaciones clínicas y desenlaces bien caracterizados^{1,2,6,12}. Sin embargo, la coexistencia de ambas entidades en un mismo feto es excepcional y representa un desafío diagnóstico y pronóstico significativo en la práctica de la medicina fetal^{6,12}. La literatura disponible contiene escasos reportes que documenten esta asociación, lo que limita la comprensión de su espectro fenotípico y sus implicaciones clínicas^{12,13}.



Este reporte describe una asociación malformativa fetal inusual que combina holoprosencefalia semilobar, malformación de Arnold–Chiari tipo II y compromiso multisistémico, identificada durante el segundo trimestre mediante ecografía especializada^{3,4,5,9}. La relevancia de este caso radica en la integración de hallazgos neurológicos, cardíacos, esqueléticos y hemodinámicos en un solo escenario clínico, aportando evidencia adicional sobre la complejidad del desarrollo embrionario temprano^{12,14}. Este reporte contribuye a la literatura al ampliar el conocimiento sobre asociaciones malformativas raras y resaltar el papel del diagnóstico prenatal detallado en la consejería perinatal y la toma de decisiones clínicas informadas^{3,4}.

REPORTE DE CASO

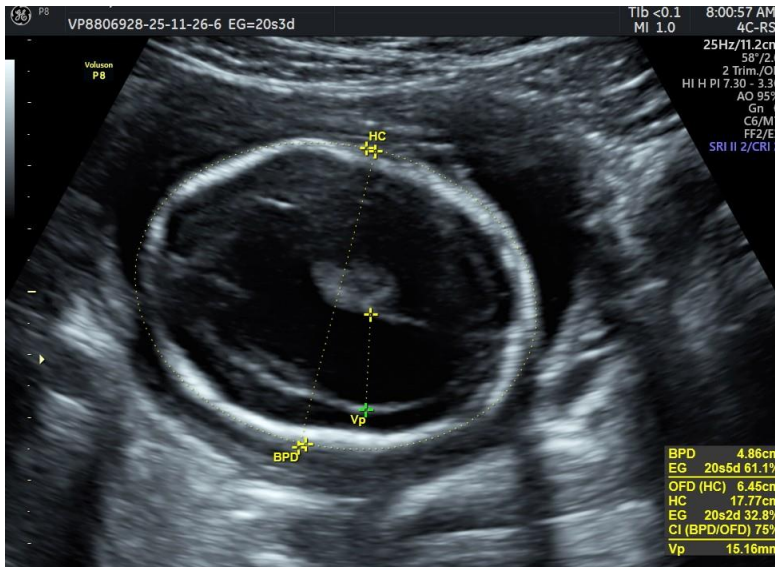
Paciente femenina de 23 años, primigestante, sin antecedentes patológicos personales ni familiares relevantes. Embarazo único con control prenatal regular y sin exposición conocida a fármacos teratogénicos, infecciones del primer trimestre o consumo de sustancias. Acude a un centro de salud de la ciudad de Barranquilla, Colombia, para la realización de ecografía de detalle anatómico del segundo trimestre a las 20+3 semanas de gestación, como parte del tamizaje estructural prenatal.

El estudio fue realizado mediante ecografía especializada en medicina fetal con transductor convexo de alta resolución. Se obtuvieron planos axiales, sagitales y coronales del cráneo fetal, así como evaluación estructural cardíaca y Doppler uterino. Los hallazgos fueron los siguientes:

Sistema nervioso central: En el plano axial transventricular se evidenció un ventrículo único parcial con fusión talámica y ausencia del septum pellucidum, hallazgos compatibles con holoprosencefalia semilobar (Figura 1). La circunferencia cefálica y el diámetro biparietal correspondieron a la edad gestacional.

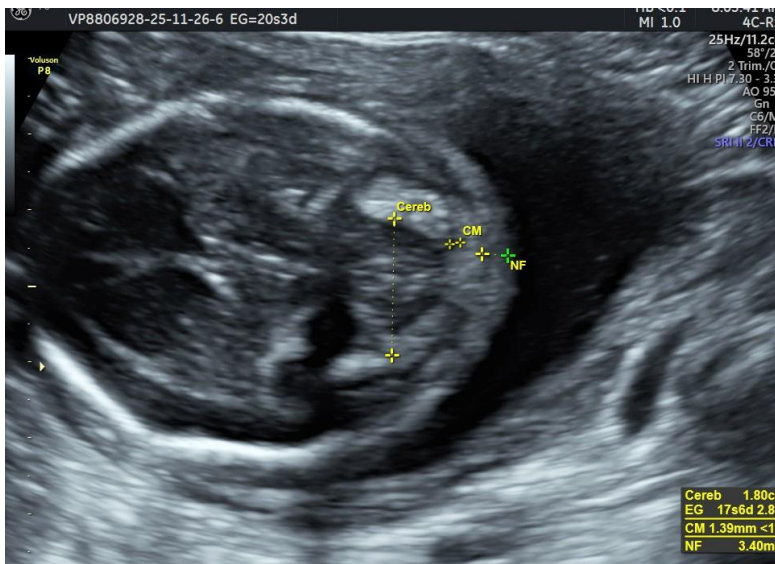


- **Figura 1.** Plano axial transventricular que muestra ventrículo único parcial, fusión talámica y ausencia del septum pellucidum, compatibles con holoprosencefalia semilobar.



Fosa posterior: En el plano transcerebeloso se observó obliteración de la cisterna magna, configuración anómala del cerebelo con morfología en “banana sign” y contorno frontal sugestivo de “lemon sign”, hallazgos compatibles con malformación de Arnold–Chiari tipo II (Figura 2).

- **Figura 2.** Plano transcerebeloso con obliteración de la cisterna magna y configuración cerebelosa en “banana sign”, sugestiva de malformación de Arnold–Chiari tipo II.



Sistema esquelético: Se identificó cifosis fetal a nivel toracolumbar, con desviación posterior del eje vertebral (Figura 3).

- **Figura 3.** Vista sagital de la columna fetal que evidencia cifosis toracolumbar.



Sistema cardiovascular: En la vista de cuatro cámaras se detectó comunicación interventricular perimembranosa de aproximadamente 2,7 mm, confirmada con Doppler color, sin otras anomalías estructurales cardíacas mayores.

Doppler uterino: Los índices de pulsatilidad de ambas arterias uterinas se encontraron por encima del percentil 95 para la edad gestacional, sin presencia de muesca protodiastólica persistente.

Posterior al ultrasonido, se indicó hospitalización para evaluación integral. No se realizaron estudios genéticos invasivos, microarreglo cromosómico ni resonancia magnética fetal por decisión materna y limitaciones institucionales.

Se brindó consejería multidisciplinaria con participación de medicina materno-fetal, neonatología, genética clínica y apoyo psicológico. Se explicó a la paciente el pronóstico neurológico severo asociado a la holoprosencefalia semilobar y la malformación de Arnold–Chiari tipo II, así como la presencia de malformaciones estructurales adicionales y el Doppler uterino patológico, los cuales en conjunto implicaban un pronóstico perinatal desfavorable.

Tras recibir información completa sobre las opciones de manejo y el pronóstico materno-fetal, la paciente decidió la interrupción del embarazo conforme al marco legal vigente en Colombia. El procedimiento se realizó sin complicaciones maternas.

DISCUSIÓN

La holoprosencefalia semilobar constituye una forma intermedia dentro del espectro de la HPE, caracterizada por una separación parcial de los hemisferios cerebrales, con fusión de estructuras profundas y alteraciones variables de la línea media. Series prenatales han demostrado que esta entidad se asocia con alta frecuencia de anomalías extracraneales, incluyendo cardiopatías congénitas y malformaciones del eje vertebral, lo que impacta de manera significativa en el pronóstico perinatal^{1,12,13}.

Desde el punto de vista embriológico, la asociación de HPE con malformaciones de la fosa posterior, como la malformación de Chiari tipo II, sugiere una alteración temprana y extensa en los mecanismos de neurulación y segmentación del tubo neural, aunque esta coexistencia ha sido reportada de manera excepcional en la literatura internacional^{6,7,9}. Este patrón apoya la hipótesis de un insulto del desarrollo en etapas críticas del plegamiento neural y la regionalización del neuroeje.

Las guías ISUOG recomiendan que, ante la sospecha de anomalías complejas del sistema nervioso central, se realice una evaluación ecográfica detallada por operadores con entrenamiento en medicina fetal, con documentación multiplanar y, cuando esté disponible, resonancia magnética fetal para optimizar la caracterización anatómica y la correlación anatomoclínica^{3,4,5}.

En el presente caso, la identificación de una comunicación interventricular perimembranosa refuerza la necesidad de un enfoque diagnóstico integral, en concordancia con las recomendaciones del American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) y de la American Heart Association, que establecen la indicación de ecocardiografía fetal dirigida en presencia de malformaciones estructurales mayores^{10,11}.

Un aporte novedoso de este reporte es la integración de marcadores hemodinámicos maternos —como los índices de pulsatilidad de arterias uterinas elevados— dentro del análisis pronóstico de malformaciones fetales complejas. Aunque tradicionalmente estos parámetros se asocian con trastornos de placentación y riesgo de preeclampsia o restricción del crecimiento fetal, su coexistencia con anomalías estructurales mayores podría reflejar una alteración sistémica del desarrollo embrio-placentario, aspecto poco explorado en la literatura y potencialmente relevante para futuros estudios¹⁴.

Este caso pone de manifiesto que la presencia concomitante de holoprosencefalia semilobar y malformación de Arnold–Chiari tipo II debe considerarse dentro del espectro de anomalías complejas del neurodesarrollo fetal y refuerza la necesidad de una evaluación ecográfica sistemática y exhaustiva



del sistema nervioso central y de los órganos extracraneales^{1,2,6,15}. Entre las principales fortalezas de este reporte se encuentra la caracterización prenatal detallada de múltiples sistemas comprometidos, así como el abordaje multidisciplinario que permitió una consejería perinatal integral^{3,4,9,14}. No obstante, el caso presenta limitaciones inherentes, como la ausencia de estudios genéticos y de resonancia magnética fetal, que habrían permitido una correlación etiológica más precisa^{7,13}.

A pesar de ello, la identificación ecográfica temprana de esta asociación malformativa rara aporta información clínica relevante para la práctica diaria y para futuros reportes que busquen profundizar en su fisiopatología y pronóstico¹². En este sentido, el presente caso aporta evidencia desde un escenario latinoamericano, contribuyendo a la diversidad geográfica de los reportes sobre asociaciones malformativas inusuales.

CONCLUSIÓN

La asociación entre holoprosencefalia semilobar y malformación de Arnold–Chiari tipo II con compromiso multisistémico fetal constituye una presentación excepcional que resalta el valor del diagnóstico prenatal detallado. La ecografía especializada en el segundo trimestre permite identificar patrones malformativos complejos, facilitando una consejería perinatal informada y una toma de decisiones multidisciplinaria orientada al pronóstico materno-fetal.

Agradecimientos

Los autores agradecen a la paciente y su familia por autorizar el uso de la información clínica e imágenes con fines académicos y científicos, contribuyendo al avance del conocimiento en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas complejas.

Responsabilidades éticas

Se obtuvo consentimiento informado escrito para la publicación del caso y las imágenes en forma anonimizada. Se respetaron los principios de la Declaración de Helsinki y las recomendaciones del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas para la publicación de casos clínicos.

Conflicto de interés

Los autores deberán declarar si existen o no conflicto de intereses relacionados con el artículo.

Financiamiento

Los autores expondrán si tienen relación comercial o financiera con algún patrocinador.



Consentimiento informado

Se obtuvo consentimiento informado escrito de la paciente para la publicación del caso clínico y de las imágenes, garantizando la anonimización de la información y el respeto a los principios de confidencialidad, autonomía y privacidad.

Permiso

Todas las figuras presentados en este artículo son originales y elaborados por los autores. No se utilizó material previamente publicado que requiriera autorización adicional.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Blaas HGK. Prenatal diagnosis of holoprosencephaly. *Prenat Diagn.* 2019;39(9):618–629. doi:10.1002/pd.5486.
2. Solomon BD, Gropman A, Muenke M. Holoprosencephaly overview. *GeneReviews*®. Seattle: University of Washington; 2020.
3. ISUOG. Practice Guidelines: performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2023;61(1):1–20.
4. ISUOG. Practice Guidelines: sonographic examination of the fetal central nervous system. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58(3):476–498.
5. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo CM, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;53(6):715–723.
6. Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R. Chiari II malformation. *Childs Nerv Syst.* 2019;35(10):1701–1712.
7. Barkovich AJ, Raybaud C. Malformations of the brain. En: *Pediatric Neuroimaging.* 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2019. p. 357–421.
8. Sepulveda W, Wong AE, Dezerega V. Fetal spinal anomalies: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn.* 2020;40(6):700–712.
9. Malinge G, Paladini D, Haratz KK, Monteagudo A, Pilu G, Timor-Tritsch IE, et al. ISUOG consensus statement on fetal brain anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(2):247–261.



10. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion No. 828: Indications for fetal echocardiography. *Obstet Gynecol.* 2021;137(3):e79–e90.
11. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease. *Circulation.* 2019;140(5):e201–e224.
12. Volpe P, Paladini D, Resta M, Stanziano A, Salvatore M, Achiron R, et al. Characteristics, associations and outcome of fetal holoprosencephaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(3):365–373.
13. Persico N, Moratalla J, Lombardi CM, Zidere V, Allan LD, Nicolaides KH, et al. Fetal holoprosencephaly: role of prenatal imaging. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2021;34(9):1423–1431.
14. Nicolaides KH. *Fetal Medicine: Basic Science and Clinical Practice.* 2nd ed. London: CRC Press; 2020.
15. Sepulveda W, Sebire NJ. Prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2020;67:27–43.

