

Artículos

- **Importancia de la radiología en el estudio de piezas anatómicas. Estudio de la región cráneo-facial de un feto cíclope.**
- **Introducción**
- **Materiales y métodos**
- **Resultados**
- **Discusión**
- **Referencias**

Franklin Moreno

fmoreno@ula.ve

Residente III del Postgrado de Radiología y Diagnóstico por Imágenes. Universidad de Los Andes. HULA. Mérida. Venezuela

Mercedes Avila

Residente III del Postgrado de Radiología y Diagnóstico por Imágenes. Universidad de Los Andes. HULA. Mérida. Venezuela

César Villamizar

Residente III del Postgrado de Radiología y Diagnóstico por Imágenes. Universidad de Los Andes. HULA. Mérida. Venezuela

Caren González

Residente II del Postgrado de Radiología y Diagnóstico por Imágenes. Universidad de Los Andes. HULA. Mérida. Venezuela

Radiología

Importancia de la radiología en el estudio de piezas anatómicas. Estudio de la región cráneo-facial de un feto cíclope.

Fecha de recepción: 20/11/2008

Fecha de aceptación: 21/12/2008

La ciclopía es una anomalía congénita caracterizada por la presencia de un ojo único en la parte medial de la cara, que combina la falta de separación de los ojos con la falta de división del prosencéfalo. En esta rara anomalía hay un desarrollo defectuoso del extremo anterior del tubo neural, razón por la cual siempre está asociada con anomalías del cerebro. Se considera la variable más extrema de la holoprosencefalia, que frecuentemente se asocia con anomalías de la línea media, que involucran a la región facial y a otros sistemas. Se ha encontrado que los ojos muestran un amplio rango de variación, desde la ciclopía completa, la cual presenta un ojo único rudimentario en la línea media, hasta la ciclopía incompleta, donde hay dos globos oculares bien formados, que se encuentran muy cercanos en una órbita amplia. Ocurre por la acción de diferentes factores teratógenos que alteran el desarrollo embrionario normal y en consecuencia afectan los procesos de formación de los patrones para la determinación de los ejes y la organogénesis ocular. Entre los factores teratógenos se citan los ambientales y los genéticos. Actualmente el diagnóstico de la ciclopía se realiza en vida intrauterina a través del estudio ultrasonográfico en etapas precoces del desarrollo, durante el primer trimestre del embarazo. Sin embargo el estudio radiológico de piezas anatómicas fetales postmortem también es importante para establecer la presencia de otras malformaciones. Se presenta el caso de un feto cíclope del sexo femenino, el cual presenta en la región ventral de la cara un ojo único, que se encuentra ubicado en una cavidad orbitaria romboidal. Los párpados se encuentran fusionados. Entre el labio superior y el ojo único, se observa una depresión que delimita el maxilar superior. Se realizaron estudios simples radiológico, tomográfico y por resonancia magnética cráneo-facial estableciéndose su importancia en la detección de otras anomalías asociadas, no solo externas, sino también óseas y viscerales por lo que es útil en el diagnóstico morfológico que debe ser complementado con el estudio genético respectivo.

Palabras Claves: ciclopía, malformaciones, diagnóstico imagenológico

Title

Importance of radiology in the study of anatomical pieces. Study of the cranio-facial region from a cyclope fetus.

Abstract

Cyclopia is a congenital anomaly characterized by the presence of a unique eye in the medial part of the face, which combines the lack of separation of the eyes and the failure of prosencephalic division. In this strange anomaly there is a defective development of the anterior end of the neural tube, which is always associated with brain abnormalities. It is considered the most extreme variable in the holoprosencephaly that is frequently associated with anomalies of the mid line involving the facial region and other systems. There exist a wide variation, from complete cyclopia, which presents a rudimentary unique eye in the mid line, up to the incomplete cyclopia, where there are two well formed ocular globes that are very near in a wide orbit. It

arises from the action of different teratogenic factors altering the normal embryonic development and consequently distorting axes determination, and the ocular organogenesis. Among the teratogenic factors the environmental and genetic are cited. At the moment the cyclopia diagnosis is achieved during intra-uterine life by the ultrasonographic study at precocious stages of the development, during the first trimester of pregnancy. However, the postmortem radiological study of anatomical fetal pieces is also important for the assesment of other malformations. The case of a feminine sex fetus cyclops is presented, who exhibits in the ventral face region a unique eye, which is located in a rhombic orbital cavity. The lids are fused. Between the superior lip and the unique eye, a depression is observed that delineate the superior maxillary. Simple radiological, tomographic, and magnetic resonance cranio-facial studies were carried out confirming their importance for the detection of other associate anomalies, not only external, but also bony and visceral.

Key Word

cyclopia, malformations, diagnostic imaging

Importancia de la radiología en el estudio de piezas anatómicas. Estudio de la región cráneo-facial de un feto ciclope.

Introducción

La ciclopía es una anomalía congénita caracterizada por la presencia de un ojo único en la parte medial de la cara, que combina la falta de separación de los ojos con la falta de división del prosencéfalo. En esta rara anomalía hay un desarrollo defectuoso del extremo anterior del tubo neural, razón por la cual siempre está asociada con anormalidades del cerebro. La ciclopía es considerada como la variable más extrema de la holoprosencefalia ^(1,09,14), que frecuentemente se asocia con anomalías de la línea media, que involucran a la región facial y a otros sistemas ^(3,5,7,11,16). En la ciclopía se ha encontrado que los ojos muestran un amplio rango de variación, desde la ciclopía completa, la cual presenta un ojo único rudimentario en la línea media, con una córnea simple, una pupila y un cristalino sin rasgos de duplicación, hasta la ciclopía incompleta, donde hay dos globos oculares bien formados, que se encuentran muy cercanos en una órbita amplia. La ciclopía puede ocurrir por la acción de diferentes factores teratógenos que alteran el desarrollo embrionario normal y en consecuencia afectan los procesos de formación de los patrones para la determinación de los ejes y la organogénesis ocular ^(8,15). Entre los factores teratógenos más importantes podemos citar: los factores ambientales (radiaciones, infecciosos) y factores genéticos. Actualmente el diagnóstico de la ciclopía se realiza en vida intrauterina a través del estudio ultrasonográfico en etapas precoces del desarrollo, durante el primer trimestre del embarazo ^(2,12,17).

Objetivos:

1. Realizar el estudio morfológico externo, radiológico simple, tomográfico y por resonancia magnética nuclear de la región cráneo-facial del feto ciclope, con el fin de observar las características del ojo ciclope, así como las anomalías asociadas.

Materiales y métodos

1) Se realizó el estudio morfológico externo y por radiología simple, tomografía y resonancia magnética nuclear de la región cráneo-facial de un feto ciclope del sexo femenino, perteneciente al Museo Teratológico de la Cátedra de Embriología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Los Andes.

2) Se utilizaron los equipos de radiología simple, tomografía y resonancia magnética nuclear del Servicio de Imagenología del Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes, realizándose, con la técnica de Waters invertido, radiografía PA, Tomografía en sentido cráneo caudal cada 4 mm en la fosa posterior y cada 10 mm en la región supratentorial, con

ventana ósea y con reconstrucción tridimensional y resonancia magnética de la región cráneo – facial en los planos axial coronal y sagital, con técnica ponderada en T1 y axial en T2.

Resultados

1. Estudio Morfológico Externo del Feto:

El feto cíclope en estudio es del sexo femenino, el cual presenta una talla de 42 cm., (longitud cráneo-talón) y un peso de 1.089 gr. En la región de la cabeza se aprecia presencia de abundante pelo, e inserción normal de los pabellones auriculares. Hacia la región ventral de la cara se observa un ojo único, por encima del cual se encuentra una proboscide de 14 mm de longitud, cuyo diámetro transversal es de 9 mm., y el vertical de 7 mm. Al observar con detalle el globo ocular se aprecia que se encuentra ubicado en una cavidad orbitaria romboidal, que es más deprimida hacia la cara inferior. Dentro de esta cavidad orbitaria se encuentra un globo ocular único, donde se diferencia aparentemente un solo iris y una sola córnea (Imagen 1). Los párpados se encuentran fusionados, y en la línea de fusión se aprecia una depresión más acentuada en el párpado inferior. Las cejas están presentes a cada lado de la proboscide al igual que las pestañas, que son más abundantes en la periferia del párpado superior. La boca y la región mandibular presentan un aspecto aparentemente normal, sin embargo fue imposible abrir los labios para apreciar el paladar. Entre el labio superior y el ojo único, se observa una depresión que delimita el maxilar superior. (Imagen 1).



Figura 1

Estudio Radiológico simple:

A nivel de la cara se destacó la presencia de una sola órbita con un globo ocular único, con ausencia de antros maxilares y de fosas nasales, los maxilares superiores se observaron hipoplásicos, el maxilar inferior no mostró rasgos de alteración, denotándose una hendidura intermandibular (Imagen 2).



Figura 2

Estudio Tomográfico:

En el estudio de la cabeza la relación volumétrica cráneo facial es aparentemente normal. En la bóveda craneana los huesos tenían una osificación satisfactoria, presentándose incluso un aparente engrosamiento del diploe. En la región frontal se diferenciaron alteraciones tanto en su porción vertical como horizontal, denotándose una escotadura nasal amplia donde se apreció unión de los arcos orbitarios, para formar una cavidad orbitaria única central con ausencia de la pirámide nasal y de la pared superior de las fosas nasales. A nivel del hueso etmoides, no se logró identificar el laberinto etmoidal y su correspondiente complejo turbinal. En el macizo facial no se observaron los huesos propios de la nariz ni del tabique nasal, de igual modo se apreció hipoplasia del maxilar superior y de su apófisis orbitaria y alveolar. No se evidenció alteración en la apófisis palatina, que sugiriera la presencia de paladar hendido (Imagen 3).



Figura 3

Estudio por Resonancia Magnética:

En las imágenes obtenidas desde el plano axial, en los cortes inferiores a nivel de la fosa posterior, se demostró hipoplasia cerebelosa bilateral, amplia y un ventrículo que anatómicamente se comunicaba con una cisterna magna amplia. A medida que se progresó en el estudio se evidenció la ausencia de los bulbos olfatorios. La cavidad ocular era única y central, con presencia de una probóscide. Se diferenció un solo globo ocular, donde se apreció un cristalino único, como una estructura brillante localizada en la porción anterior. El cuerpo vítreo se observó con baja señal, y engrosado hacia la pared posterior del globo ocular (Imagen 4).



Figura 4

A nivel de la región selar se demostró la silla turca hipoplásica, en cuyo interior se apreció una estructura poco desarrollada, que posiblemente corresponde a la glándula hipofisaria (Imagen 4). En la región supratentorial se observó una cavidad ventricular única dilatada (holoprosencefalia), a predominio del hemisferio derecho, con ausencia del cuerpo caloso, del trígono cerebral de comisuras y circunvoluciones, pero no se apreció la sustancia gris ni la blanca. De igual modo se evidenció una delgada capa del manto cerebral, hacia la parte anterior de la fronto-parietal (Imagen 5 y 6). En el plano sagital se logró determinar la presencia del tallo cerebral y de la región talámica, así como la conservación de la morfología de la región bulbo-medular. La médula espinal era hipoplásica, con gran colección de líquido

propio de la comunicación con la cavidad única ventricular intracraneal (Imagen 4).



Figura 5

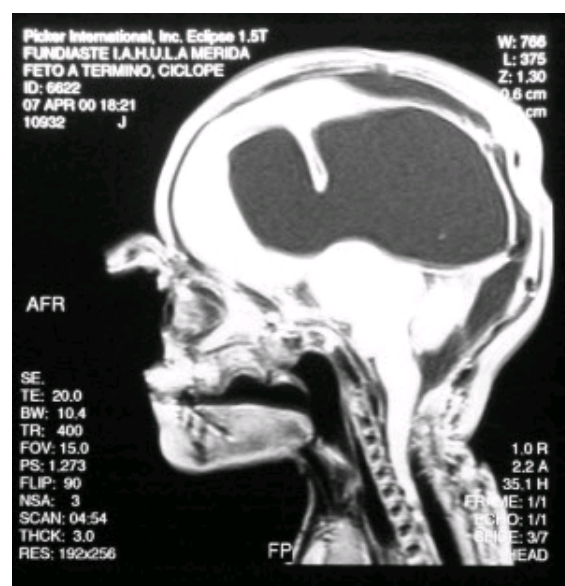


Figura 6

Discusión

El estudio radiológico de piezas anatómicas fetales postmortem es importante para establecer la presencia de malformaciones, siendo necesaria para detectar las anomalías óseas que, junto a las externas y viscerales, constituyen algunos síndromes que deben ser diagnosticados y complementados con el estudio genético respectivo. En el caso del feto cíclope en estudio a través del estudio morfológico externo y radiológico, se determinó que es del sexo femenino, de

unas treinta y cuatro semanas de gestación aproximadamente, correspondiendo a una ciclopía completa con una cavidad ocular única, central, a diferencia de otros casos estudiados por Liu, D. y col. (1997), donde los ojos presentan diversos grados de fusión y se ubican en una órbita única o en órbitas separadas. Además se observa la presencia de una probócid (nariz tubular) por encima del ojo único. La holoprosencefalia referida en nuestro caso, se considera como la variante más extrema de la ciclopía, que muchas veces se asocia con agenesia del cuerpo calloso. Autores como Kjaer, I. y col. (1991); Peng, Y. y col. (1997), han referido también ausencia del trígono cerebral, de comisuras y de sustancia gris y blanca, datos que coinciden con los descritos en el presente trabajo. La hipoplasia cerebelosa visualizada, se considera un hallazgo inusual, ya que en la mayoría de los casos descritos solo se hace referencia a la alteración del cerebro anterior. La ausencia de los bulbos olfatorios encontrada en nuestro estudio coincide con los hallazgos descritos por Muller, F. y col. (1989), O'Rahilly, R. y col. (1989) y Peng, Y. y col. (1997), produciéndose probablemente por una alteración en la formación de la placoda nasal. Las causas que produjeron el desarrollo de la ciclopía en el caso estudiado no se pudieron determinar, debido a que no se logró obtener la historia clínica materna y perinatal que aportaran datos precisos de los antecedentes familiares (maternos y paternos), de la evolución del embarazo y del momento del parto, para así identificar el factor teratógeno responsable de esta anomalía. Sin embargo, podemos decir que hubo una alteración en la organogénesis ocular, que involucró una falla en la migración de las células de las crestas neurales, lo que nos explicaría la embriogénesis de algunas de las anomalías encontradas en el feto estudiado.

Referencias

1. **Funjinaga M, Sheperd T:** Trisomy 13 in the fetus. *Teratology* 41(2): 233-8.1990.
2. **Hecher K, Zierter H, Sperno R, Szalay S:** Holoprosencephalic: criteria and consequences for prenatal diagnosis. *Ultraschall Med.* 12(1): 16-21.1991.
3. **Helmunth R, Weaver D, Willis E:** Holoprosencephaly ear abnormalities congenital heart defect, an microphalus in a patient with 11q mosaicism. *Am J Med Genet.* 32(2): 178-81. 1989.
4. **Kajaer I, Keeling J, Graem N:** The midline craniofacial skeleton in holoprosencephalic fetuses. *J Med Genet.* 28(12): 846-55. 1991.
5. **Lagman, Sadler TN:** Embriología Médica. Editorial Médica Panamericana. Caracas. 5: 82-85. 2001.
6. **Liu D, Burrowes D, Qureshi M:** Cyclopia: Craniofacial appearance on M.R. and three-dimensional C.T. *Am J Neuroradiol.* 18(3): 543-6. 1997.
7. **Lurie I, Kirillova I, Nedzued M, Krapiva G.W, y col:** Which brain defects accompany ciclopía. *Genet couns* 3(3): 127-32.1992.
8. **Lynn B, Carey J, Bamshad M, White R:** Genética Médica. Harcourt. Madrid. 10: 204-205. 2000.
9. **Martínez Frías M:** Primary midline developmental field. Clinical and epidemiological characteristics. *J Med Genet.* 56(4): 374-81. 1995.
10. **Muller F, O'Rahilly R:** Mediobasal prosencephalic defects, including holoprosencephaly and cyclopia, in relation to the developmental of the human forebrain. *J Anat.* 185(49): 391-414. 1989.
11. **O'Rahilly R, Muller F:** Interpretation of some median anomalies as illustrates by ciclopia and symmelia. *Teratology.* 40(5): 409-21.

NOTA: Toda la información que se brinda en este artículo es de carácter investigativo y con fines académicos y de actualización para estudiantes y profesionales de la salud. En ningún caso es de carácter general ni sustituye el asesoramiento de un médico. Ante cualquier duda que pueda tener sobre su estado de salud, consulte con su médico o especialista.