

Identificación de Hipoplasia Cerebelar en gestante de 35,6 semanas, a propósito de un caso

Paola Alejandra Silva Gutiérrez¹

pa.silva@uta.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0001-5587-669X>

Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria - Universidad Técnica de Ambato Ecuador

Carlos Luis Cajas Lema

luiscajas53@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-0873-2893>

Médico General – Ministerio de Salud Pública del Ecuador Ecuador

María Victoria Sola Villalva

vickysolav2@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-7836-7115>

Médico Rural – Ministerio de Salud Pública del Ecuador Ecuador

Violeta Alexandra Silva Poaquiza

viole_ale89@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-1877-8086>

Médico Rural – Ministerio de Salud Pública del Ecuador Ecuador

Michelle Lissette Zambrano Zambrano

milizz1548@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0003-4113-0891>

Médico General - Universidad de los Hemisferios Ecuador

RESUMEN

La hipoplasia cerebelar se asocia a una amplia variedad de características neuro-radiológicas, lo cual representa un gran desafío para los médicos que identifican estos casos, principalmente en etapa prenatal.

Objetivo. Describir un caso clínico de hipoplasia cerebelar identificado en periodo prenatal y analizar el protocolo de atención aplicado en el primer nivel de salud para embarazadas de alto riesgo.

Material y métodos. Estudio descriptivo y retrospectivo, presentación de caso clínico.

Resultados. Se presenta un caso clínico de una paciente femenina de 43 años, gestante de 35,6 semanas, sin antecedentes de importancia, que acude a primer nivel de atención por su cuarto control prenatal, asintomática, Score mama de cero puntos, se evidencian obesidad grado 1, al examen físico paciente gestante, activa, afebril, cabeza y órganos de los sentidos sin patología aparente, cardiopulmonar normal, abdomen útero gestante, altura uterina 32cm, FCF 149 lpm, feto único pelviano, región inguinogenital no se evidencia sangrado ni secreción vaginal. Además, presenta ecografía del tercer trimestre con hallazgos morfológicos patológicos de Hipoplasia de cerebelo, es referida a segundo nivel de atención para seguimiento y elección de tratamiento acorde al caso.

Conclusión. La atención brindada sigue parámetros de captación y manejo de las embarazadas de alto riesgo según las guías del ministerio de salud, sin embargo, es importante que las pacientes decidan cumplir con las recomendaciones de los médicos en primer nivel, para evitar complicaciones a futuro.

Palabras clave: embarazo de alto riesgo; tercer trimestre del embarazo; anomalías congénitas; ultrasonografía doppler; atención primaria de salud; medicina comunitaria.

¹ Autor Principal

Identification of cerebellar hypoplasia in a pregnant woman of thirty-five weeks, about a case.

ABSTRACT

Cerebellar hypoplasia is associated with a wide variety of neuro-radiological features, which represents a great challenge for physicians who identify these cases, mainly prenatally.

Objective. To describe a clinical case of cerebellar hypoplasia identified prenatally and to analyze the care protocol applied at the first level of health care for high-risk pregnant women.

Material and methods. Descriptive and retrospective study, clinical case presentation.

Results. A clinical case is presented of a 43-year-old female patient, 35.6 weeks pregnant, with no important history, who attended the first level of health care for her fourth prenatal check-up, asymptomatic, breast score of zero points, grade 1 obesity was evidenced, Physical examination of the pregnant patient, active, afebrile, head and sensory organs without apparent pathology, normal cardiopulmonary, pregnant uterus abdomen, uterine height 32cm, FCF 149 bpm, single pelvic fetus, inguinogenital region no bleeding or vaginal discharge is evidenced. In addition, she presented third trimester ultrasound with pathological morphological findings of cerebellar hypoplasia, she was referred to the second level of care for follow-up and choice of treatment according to the case.

Conclusion. The care provided follows the parameters for the recruitment and management of high-risk pregnant women according to the guidelines of the Ministry of Health; however, it is important that the patients decide to comply with the recommendations of the physicians at the first level of care to avoid future complications.

Key words: high risk pregnancy; third trimester of pregnancy; congenital anomalies; doppler ultrasonography; primary health care; community medicine.

Artículo recibido 15 enero 2023

Aceptado para publicación: 05 febrero 2023

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas constituyen anomalías metabólicas, funcionales o estructurales, que se desarrollan durante la vida intrauterina y se identifican durante el embarazo, en el parto o posterior al nacimiento. La identificación de factores de riesgo prenatales, antecedentes personales, familiares y gineco obstétricos de las embarazadas, la falta de suplementación con ácido fólico previo el embarazo y durante el mismo, la exposición a sustancias peligrosas como plaguicidas y otros químicos, constituyen un componente importante a tratar durante la asesoría en planificación familiar y en los controles prenatales. Dentro de las malformaciones congénitas comúnmente detectadas en atención primaria son los defectos del tubo neural y las anomalías cardíacas, como sucede en el presente caso clínico, muchas de ellas sólo son detectadas en los ultrasonidos de control. (1)

A lo largo de los años, varios estudios acerca de la atención primaria de anomalías congénitas hacen hincapié en la prevención y la identificación oportuna de las mismas, principalmente de las malformaciones incompatibles con la vida, para tomar decisiones prontas que no pongan en riesgo la vida de la gestante. La prevención en la atención primaria se centra en la fortificación de medidas antes de la concepción y durante cada control prenatal. Se busca la fortificación de alimentos ricos en ácido fólico, la suplementación farmacológica del mismo, la vacunación contra la rubéola según el plan de vacunación que permite el ministerio de salud, así como también la educación de la gestante para que identifique y evite exponerse a agentes ambientales teratogénicos, principalmente plaguicidas, alcohol y drogas. (2) (3)

La hipoplasia cerebelosa constituye se refiere al desarrollo prenatal de un cerebelo cuyo volumen es reducido, se asocia a una amplia heterogeneidad de características clínicas, imagenológicas y etiológicas que conllevan a consecuencias graves como ataxia, disartria, dismetría, temblores, anomalías oculomotoras, alteración del desarrollo neurológico, principalmente motor y lingüístico, que termina en discapacidad intelectual considerable. Esta patología representa un desafío para el personal de salud principalmente en el primer nivel de atención. Tradicionalmente, la neuroimagen ha sido una herramienta clave para categorizar la hipoplasia cerebelosa con base en el patrón de afectación del cerebelo y la presencia de anomalías cerebelares y del tronco encefálico asociadas. Durante un control prenatal, el patrón ecográfico y la evaluación clínica permitirán al médico guiar sus investigaciones y

pruebas para brindar un diagnóstico más preciso o si bien, para realizar una correcta referencia al siguiente nivel de atención, con el fin de detectar comorbilidades y mejorar el pronóstico del producto afectado. (4)

En el presente trabajo de investigación se describe un caso clínico, en el cual se capta una embarazada con varios factores de riesgo, misma que junto con los hallazgos imagenológicos durante sus controles prenatales, se identifica un embarazo de alto riesgo debido a múltiples malformaciones neurológicas. Se analiza las conductas tomadas en atención primaria, los factores de riesgo no identificados o no resueltos, el referenciación a segundo nivel de atención y el abordaje sociocultural de las malformaciones congénitas en la comunidad. (5) (6)

OBJETIVO

Describir un caso clínico de hipoplasia cerebelosa identificada en producto de una gestante de 35,6 semanas, mediante ultrasonido de tercer trimestre y analizar el protocolo de atención aplicado en el primer nivel de salud para embarazadas de alto riesgo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo y retrospectivo, presentación de caso clínico de hipoplasia cerebelosa identificado en una gestante de 35,6 semanas, mediante ultrasonido de tercer trimestre. Se llevó a cabo mediante la revisión detallada del registro médico de la paciente, de información directa de la misma, del personal de salud de primer nivel de atención y las referencias se seleccionaron mediante la búsqueda de publicaciones en bases de datos científicas como Pubmed, Medline, NewEngland, Uptodate, entre otros.

REPORTE DE CASO

Paciente femenina de 43 años de edad, acude a cuarto control prenatal, al momento con 35,6 semanas de gestación según fecha de última menstruación, refiere cefalea holocraneana tipo pulsátil, de una semana de evolución, de moderada intensidad, ocasional, sin otros síntomas acompañantes, para lo cual no se automedica, además de tamizaje de violencia negativo.

Niega antecedentes patológicos personales y familiares, no refiere alergias ni intervenciones quirúrgicas previas. Antecedentes ginecológicos de menarquia a los 13 años, ciclos regulares de 6 días, inicio de vida sexual activa a los 17 años, dos parejas sexuales, no refiere enfermedades de transmisión sexual,

método de planificación familiar hormonal inyectable mensual. Antecedentes obstétricos con fecha de última menstruación 16/10/2022, cuatro gestas previas, un aborto, tres partos vaginales y tres nacidos vivos.

Presenta los siguientes signos vitales:

- Presión arterial: 108/73 mmHg
- Frecuencia cardíaca: 84 lpm
- Frecuencia respiratoria: 18 respiraciones por minuto
- Saturación de oxígeno: 96%
- Temperatura: 36,3°C
- Peso: 69,8 kg
- Talla: 148 cm
- IMC: 31,87 (obesidad grado 1)

Al examen físico: Paciente gestante vigil, orientada en tiempo-espacio y persona, afebril, hidratada, Glasgow 15/15. Cabeza normocefálica, pupilas isocóricas, normorreactivas a la luz y acomodación, fosas nasales permeables, tabique nasal sin desviaciones, oídos de forma e implantación normal, conductos auditivos permeables, boca con mucosas orales húmedas, orofaringe no congestiva, piezas dentales en regular estado, cuello cilíndrico con movilidad activa y pasiva conservadas, tiroides no visible ni palpable, tórax simétrico, expansible, cardiopulmonar conservado, no se evidencian soplos ni ruidos añadidos a la auscultación, murmullo vesicular conservado, no ruidos patológicos, abdomen útero gestante, sin cicatrices ni estrías, ruidos hidroaéreos presentes, puntos ureterales negativos, puño-percusión negativa, altura uterina al momento 32cm, frecuencia cardíaca fetal de 149 latidos por minuto, feto único vivo pelviano, movimientos fetales positivos, región inguinogenital con genitales de múltipara, sin evidencia de sangrado o secreción vaginal patológica, extremidades superiores e inferiores simétricas, tono, trefismo y fuerza conservados, no edema. Examen neurológico normal.

Los exámenes de laboratorio correspondientes al cuarto control prenatal indican:

- Biometría hemática: recuento de glóbulos rojos de $4,82 \cdot 10^6/\mu\text{L}$, hemoglobina de 14,3 g/dL, hematocrito de 44,1%, volumen corpuscular medio de $91,3 \mu\text{m}^3$, hemoglobina corpuscular media de 29,5 pg, ancho de distribución eritrocitaria de 14,1%, conteo de glóbulos blancos $7,61 \cdot 10^3/\mu\text{L}$, linfocitos

del 20,7%, neutrófilos de 74%, monocitos del 3,5%, eosinófilos del 1,4%, basófilos del 0,4%.

- Examen microscópico de orina: color amarillo, ligeramente turbio, densidad de 1010, ph 7,0, leucocitos negativos, proteínas negativas, glucosa negativa, cuerpos cetónicos negativo, urobilinógeno negativo, bilirrubinas negativo, sangre en orina negativo, hemoglobina negativa. Píocitos 0-1, campo de hematíes 0-1, campo de células epiteliales 19-20 y campo de bacterias escasas.

- Tirilla de proteína: negativa

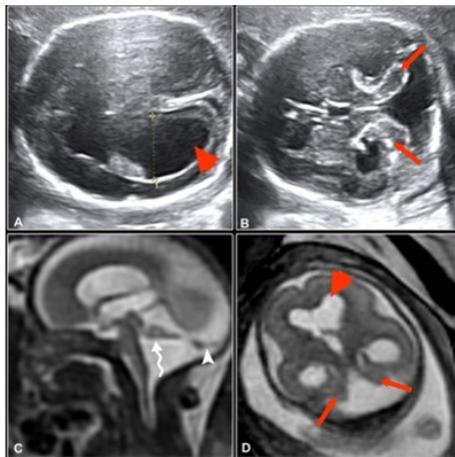
- Prueba de VIH (4ta generación): negativa

Cabe resaltar, que la paciente inicialmente acude a las 20,6 semanas de gestación, a realizarse su primer control prenatal, donde se le indica que tiene factores de riesgo para embarazo de alto riesgo debido a su edad y a que se le captó tardíamente. Paciente acude a control subsecuente, donde no presenta resultados de exámenes indicados en el primer control prenatal, por lo cual, se solicita ecografía de emergencia para conocer el estado fetal. El resultado del mismo reporta polihidramnios y presencia de banda amniótica, no reporta otro defecto.

Se envía primera referencia a especialidad de Ginecología y Obstetricia en segundo nivel de atención para seguimiento de malformación congénita y toma de decisiones acerca de la resolución del embarazo de alto riesgo. Sin embargo, no consta información de registro de la atención en sistema PRAS. De forma verbal, la paciente afirma que se atiende en el hospital, donde le realizan ecografía y le explican la baja supervivencia fetal y el alto riesgo materno. Posterior a lo mencionado, la paciente transcurre con labilidad emocional y acude a ecografista particular donde realiza el mismo examen con el mismo diagnóstico, por lo cual vuelve a primer nivel de atención.

La ecografía obstétrica particular reporta múltiples hallazgos morfológicos fetales anormales: Megacisterna magna, hipoplasia de cerebelo, micrognatia, hendidura facial tipo labio leporino, hipotelorismo, cámara gástrica pequeña, focomegalia atípica bilateral en extremidades superiores, acortamiento de huesos largos en extremidades inferiores, cardiopatía congénita con doble tracto de salida de ventrículo derecho con vasos traspuestos más atresia mitral, comunicación intraventricular, atresia umbilical única y polihidramnios. Además, se evidencia un percentil mayor al 99 (aumento de riesgo de preeclampsia). **(Figura 1)**

Figura 1. Ecografía obstétrica



Se establece entonces el diagnóstico de Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte según el cie10, además de supervisión de embarazo de alto riesgo sin otra especificación y polihidramnios, siguiendo las recomendaciones de manejo de historias clínicas de embarazadas, se establecen también los diagnósticos de consulta para instrucción y vigilancia de la dieta, consejo y asesoramiento general sobre la anticoncepción y atención y examen de madre en periodo de lactancia.

Se prescribe Hierro en combinación con ácido fólico solido oral 60 mg + 400 mcg, Carbonato de calcio solido oral 500 mg y Ácido acetilsalicílico solido oral 100 mg. Además, se brinda consejería nutricional, actividad física, medidas higiénicas, preconsejería de VIH, educación prenatal, se realiza llenado de tarjeta de seguimiento, preparación para lactancia materna, consejería sobre derechos de estar acompañada de un familiar, elección de posición para el parto, vestimenta a elección, disposición de placenta, consumo de líquidos y alimentación durante el parto, prácticas integradas al parto y signos de alarma. Se solicita realizar nuevamente biometría hemática, cálculo de plaquetas, química sanguínea, tiempos de coagulación uroanálisis de rutina, examen gran y fresco, gota fresca, VDRL y hormonas tiroideas TSH, T3 y T4 libres.

Se envía a paciente nuevamente con referencia a segundo nivel de atención a través de Emergencia, se decide el ingreso y los especialistas deciden referir a tercer nivel de atención. Paciente decide alta voluntaria tres días posteriores a su ingreso debido a la demora en la respuesta por parte de tercer nivel y la incertidumbre que esto generó en ella y su familia. Acude por tercera vez a primer nivel de atención, donde se le refiere nuevamente a segundo nivel, se le explica los signos de alarma y riesgos que

constituye su estado tanto para ella como para su bebé, al momento se encuentra en espera de atención y resolución de su caso.

DISCUSIÓN

El desarrollo embriológico del cerebelo se extiende durante un largo período de tiempo, lo que lo hace vulnerable a un amplio espectro de malformaciones y alteraciones. (7)

El desarrollo del cerebelo comienza temprano en la embriogénesis, antes que la mayoría de las estructuras cerebrales, pero la maduración del cerebelo continúa a lo largo del embarazo y durante los 20 meses de vida posnatal para una diferenciación celular completa, lo que lo hace vulnerable a un amplio espectro de malformaciones y alteraciones. (8)

La hipoplasia cerebelosa (HC) es una anomalía neurológica poco frecuente que consiste en un desarrollo incompleto del cerebelo, específicamente del vermis cerebelar, durante el periodo embrionario. En los Estados Unidos, la prevalencia estimada de HC es de 1:200 000 a 1:500 000. Una revisión retrospectiva de 122 niños con una leucodistrofia hereditaria de un centro regional en Utah informó que la HC fue la etiología en el 7,4% lo que convirtió a dicha enfermedad en el segundo diagnóstico más común. En Asia, la incidencia de HC debido a una mutación de la proteína proteolipídica 1 se estimó en 1,45 por 100.000 casos. (9)

El cerebelo prematuro es muy vulnerable a una serie de agresiones durante su fase crítica de crecimiento y desarrollo a lo largo del período de prematuridad y más allá. La lesión cerebelosa directa y los factores adicionales, como la lesión cerebral supratentorial y la exposición a glucocorticoides, tienen un impacto adverso en el crecimiento del cerebelo y, en consecuencia, aumentan el riesgo de discapacidades del desarrollo neurológico. (10) Las principales características de la PMD son nistagmo, espasticidad, atetosis, temblor y ataxia. Los síntomas varían en el inicio y la gravedad, produciendo así un espectro clínico de la enfermedad. (11)

El conocimiento de los principales pasos del desarrollo de la fosa posterior fetal; los patrones de imágenes normales en diferentes etapas de la embriogénesis; el amplio espectro de malformaciones cerebelosas; y sus presentaciones clínicas permiten el diagnóstico y asesoramiento preciso de los padres. El abordaje ultrasonográfico para la evaluación de la fosa posterior fetal se basa en la visualización transabdominal clásica de planos axiales con adición, cuando esté indicado, de un abordaje transvaginal

o transfundal multiplanar más integral, que incluye planos de imagen coronal y sagital. (12)

El estudio prenatal (tamizaje ecográfico) para anomalías fetales permite determinar alteraciones no compatibles con la vida, alteraciones asociadas con alta morbilidad fetal y neonatal, alteraciones susceptibles de corrección con terapia intrauterina y alteraciones para diagnóstico y tratamiento postnatal. (13)

En el caso clínico relatado se identifican varios factores de riesgo para el desarrollo de malformaciones tales como la edad materna que en este caso la madre tiene 43 años, la falta de controles prenatales, además que el primer control se lo realizó de manera tardía.

En el caso clínico relatado se identifican múltiples malformaciones congénitas fetales incompatibles con la vida, mediante una ecografía obstétrica de forma tardía. En este caso, se determinan factores de riesgo importantes como la edad de 43 años, y el haber acudido tardíamente a su primer control prenatal. Se recomienda que el primer control sea realizado lo más pronto posible (primer trimestre del embarazo) y se debe enfocar en descartar patologías especiales. (14)

Una vez establecido el contacto con la embarazada, se procede a la captación del caso, siguiendo la normativa de la guía de práctica clínica del embarazo del Ecuador, se envió pruebas de tamizaje, llenado de formularios específicos, debido a que la gestante tenía aproximadamente 20.6 semanas se solicitó ecografía de rutina, por los hallazgos ya detectados y los factores de riesgo en este caso, se envía a la paciente para su manejo en segundo nivel de atención.

El personal médico de primer nivel procede a hacer la captación, siguiendo la normativa que indica el ministerio de salud y tomando en cuenta los factores de riesgo de la misma. Se le realiza la apertura de la historia clínica prenatal base y el carné perinatal, se calcula la fecha probable de parto por FUM y se corrobora con la ecografía realizada, estableciendo que acude a las 20,6 semanas de gestación, se le registran sus medidas antropométricas, signos vitales y se llena la hoja de score mama y el CLAP, se registra el peso, talla e IMC en las tablas establecidas y se le solicita grupo sanguíneo, factor Rh, biometría hemática y VDRL, luego química sanguínea, elemental microscópico de orina, coproparasitario y VIH. Debido a que acude a las 20,6 semanas de gestación se le solicita ecografía de rutina entre las 18 a 24 semanas de gestación. Tomando en cuenta que la estimación de la edad gestacional por FUM no es exacta se recomienda realizar una ecografía con el fin de diagnosticar

embarazo, determinar la edad gestacional y detectar embarazo múltiple. La ecografía es el método de imagen más importante para la detección de malformaciones cerebelosas, ya que no es invasivo, está ampliamente disponible y es seguro tanto para la madre como para el niño. Se le envía referencia a segundo nivel de atención debido a una edad materna avanzada > de 35 años para tamizaje y asesoría genética por los hallazgos en la única ecografía que la paciente se realizó. (15)

Tal como se indica en las guías de control prenatal, la embarazada recibió información acerca de los cambios fisiológicos del embarazo, higiene personal, actividad física, cambios de los malos hábitos como suspender el tabaco, drogas ilícitas y alcohol, se le brindó educación nutricional, planificación prenatal y signos de alarma. Por lo tanto, como se ha analizado sí se cumplen las recomendaciones de control prenatal, lo que no se lleva a cabo es el cumplimiento de dichas recomendaciones por parte de la embarazada, de igual forma por parte del segundo nivel de atención no hay un correcto manejo de historia clínica digital para el registro y seguimiento del caso. En estas anomalías congénitas del sistema nervioso central tan comunes y complejas, es indispensable una identificación y manejo oportunos, mismos que no se realizan en este caso.

El diagnóstico de esta patología se lo puede realizar durante y después del nacimiento, para ello las pruebas de imagen son necesarias, preferentemente se debe usar la resonancia magnética pues se puede medir el diámetro transcerebeloso, se observa la reducción del volumen del cerebelo con morfología intacta, así como espacios subaracnoideos prominentes, e inclusive se puede identificar el patrón de la hipoplasia, de la misma manera la ecografía muestra hallazgos parecidos. Tal como sucedió en el caso de la paciente la ecografía reportaba múltiples malformaciones.

En cuanto al tratamiento se establece que no hay una terapia específica, está más bien va encaminada a la etiología subyacente, teniendo en cuenta que esta patología relacionada con otras anomalías progresivas tienen mal pronóstico, de la misma manera que se relata en el caso debido a las múltiples malformaciones del feto el manejo va dado por especialistas.

CONCLUSIONES

La hipoplasia cerebelosa se concibe como una entidad rara en la mayoría de los casos se acompaña de otras malformaciones que llegan a ser incompatibles por la vida, por tanto, los controles prenatales en el primer nivel de atención se constituyen como pieza clave para el diagnóstico temprano de este tipo de patologías ya que requiere manejo especializado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fonseca C R. Malformaciones congénitas: Nuevos desafíos para la Salud Pública [Internet]. Revista Órgano Oficial de la Sociedad Paraguaya de Pediatría. 2018;45(1):1683-979X. 2022 [citado 8 junio 2022]. Disponible en: <https://revistaspp.org/index.php/pediatria/article/view/433>
2. Kohan P. Enfermedades poco frecuentes y Anomalías Congénitas: Enfoque para la Atención Primaria de Salud. Manual del Ministerio de Salud de la Presidencia de la Nación Argentina [Internet]. 2017 [citado 19 junio 2022];. Disponible en: https://bancos.salud.gob.ar/sites/default/files/2018-10/0000001156cnt-manual_anomalias-congenitas-aps.pdf
3. Accogli A, Addour-Boudrahem N, Srour M. Diagnostic Approach to Cerebellar Hypoplasia [Internet]. Cerebellum. 2021 Aug;20(4):631-658. 2022 [citado 20 junio 2022]. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12311-020-01224-5>
4. Lerman-Sagie T, Prayer D, Stocklein S, Malinge G. Fetal cerebellar disorders. Handb Clin Neurol. 2018; 155:3-23. [Internet]. 2018 [citado 23 junio 2022];. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780444641892000019?via%3Dihub>
5. Waldman A. Pelizaeus-Merzbacher disease. Uptodate [Internet]. 2021 [citado 24 junio 2022];. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/pelizaeus-merzbacher-disease?search=cerebellar%20hypoplasia&source=search_result&selectedTitle=1~1&usage_type=default&display_rank=1#H
6. Gano D, Barkovich AJ. Cerebellar hypoplasia of prematurity: Causes and consequences. Handb Clin Neurol. 2019; 162:201-216. [Internet]. 2019 [citado 15 junio 2022];. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780444640291000096?via%3Dihub>
7. Vance C. Control Prenatal - Guía de Práctica Clínica [Internet]. Ministerio de Salud Pública del

Ecuador. 2015 [citado 24 junio 2022]. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2014/05/GPC-CPN-final-mayo-2016-DNN.pdf>

8. Sierra-Santos, Lucía, Ejarque-Doménech, Ismael, Maqueda-Zamora, Gloria, & Romero-Barzola, Yamina. (2020). Hipoplasia cerebelosa y duplicación de 15q11.2. ¿Hallazgos genéticos casuales? *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 13(3), 214-218. Epub 23 de noviembre de 2020. Recuperado en 04 de julio de 2022, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2020000300214&lng=es&tlng=pt.

9. Díaz-Véliz Jiménez, Pedro Alí, Vidal Hernández, Belkis del Carmen, & González Santana, Iliana. (2021). Diagnóstico prenatal de triploidía. Reporte de un caso y revisión de la literatura. *Revista Finlay*, 11(2), 219-224. Epub 30 de junio de 2021. Recuperado en 03 de julio de 2022, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000200219&lng=es&tlng=es.

10. Morales-Chacón LM. Transmisión vertical del SARS CoV 2. Impacto en el sistema nervioso. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2020;58 Supl 2:S215-223. <https://www.redalyc.org/journal/4577/457769376011/457769376011.pdf>

11. SANTOS, M. S. D. (2019). Hipoplasia cerebelar em um felino (Bachelor's thesis). Obtenido de: <https://repositorio.ifpb.edu.br/handle/177683/2029>

12. Lopez-Villalba, Manuel E., Montaña-Jimenez, Lina P., Silva-Valencia, Maria J., & Restrepo-Parra, Valeria. (2020). Diagnóstico neonatal temprano y asintomático de una trombosis cerebral de senos venosos en contexto de displasia septo-óptica. *Acta Neurológica Colombiana*, 36(3), 196-200. Epub November 07, 2020. <https://doi.org/10.22379/24224022304>

13. Bello Franco, D. C. M., Ramón Y Cajal Calvo, D. J., Moreno Caballero, D. L., Navas Campo, D. R., Saez Valero, D. E., & Gimeno Peribáñez, D. M. J. (2021). Hallazgos en Resonancia Magnética de la hipoplasia pontocerebelosa: Una nueva variante genética. *Seram*, 1(1). Recuperado a partir de <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4475>

14. Álvarez-Álvarez A, Costa-Romero M, Suárez Saavedra S, Rial JC, et al. Malformación de Dandy-Walker asociada a malformaciones extracraneales en un neonato. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(5):e526-e530. <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2021/v119n5a25.pdf>

15. Lopez-Villalba, Manuel E., Montaña-Jimenez, Lina P., Silva-Valencia, Maria J., & Restrepo-Parra,

Valeria. (2020). Diagnóstico neonatal temprano y asintomático de una trombosis cerebral de senos venosos en contexto de displasia septo-óptica. *Acta Neurológica Colombiana*, 36(3), 196-200. Epub November 07, 2020. <https://doi.org/10.22379/24224022304>