

Romboencefalo-sinápsis (RES)

Serie de información para la paciente: lo que deberías saber y lo que deberías preguntar.

Este folleto es para ayudarte a entender qué es Romboencefalo-sinápsis (RES), qué pruebas necesitas y las implicaciones que este diagnóstico puede tener para ti y tu bebé después del nacimiento.

Romboencefalosinapsis (RES)

El cerebelo, conocido como el "cerebro pequeño", es una parte clave del sistema nervioso que coordina el movimiento y el equilibrio, entre otras funciones importantes. El cerebelo se divide en dos lados (o "hemisferios") conectados en el centro por una estructura llamada vermis. La Romboencefalo-sinápsis es una malformación congénita en la que el vermis está completamente o parcialmente ausente, y ambos hemisferios están fusionados en la línea media.

¿Cómo ocurre la RES?

El cerebro fetal se desarrolla a partir del plegado y división del tubo neural en sus diferentes estructuras. La investigación actual sugiere que la RES se debe a un defecto en el desarrollo que causa una diferenciación anormal de la parte posterior del cerebro en cerebelo y vermis durante los primeros días del desarrollo embrionario.

¿Debería hacerme más pruebas?

La RES a menudo se presenta junto con otras malformaciones en el cerebro o en otras partes del cuerpo. Se recomienda realizar una evaluación detallada de las estructuras del cerebro fetal (ultrasonido y/o resonancia magnética especializada) realizada por un profesional con experiencia en imágenes del cerebro fetal. Esto es crucial para confirmar el diagnóstico de RES y detectar posibles anomalías adicionales. También se sugiere realizar una amniocentesis para descartar causas genéticas de esta anomalía cerebelosa.

¿A qué debo prestar atención durante el embarazo?

La RES por sí misma no afecta el curso del embarazo, sin embargo, si el feto desarrolla hidrocefalia (dilatación severa de los ventrículos laterales) y el embarazo continúa, a veces puede ser necesario realizar una cesárea, dependiendo del tamaño de la cabeza del feto.

¿Qué significa esto para mi bebé después del nacimiento?

La RES puede variar en gravedad. Los bebés con RES leve, sin otras anomalías asociadas, pueden llevar una vida normal o enfrentar solo problemas con el equilibrio y la coordinación física. En cambio, los bebés con RES más grave pueden experimentar dificultades para tragar, retraso en el desarrollo motor, problemas con el habla, movimientos oculares anormales, retraso mental y convulsiones. En muchos casos, los bebés con RES grave presentan síntomas severos que pueden llevar a la muerte durante la infancia.

Romboencefalo-sinápsis (RES)

Serie de información para la paciente: lo que deberías saber y lo que deberías preguntar.

El tratamiento de los bebés con RES es de apoyo, lo que significa que se tratan los síntomas según sea necesario y se abordan las anomalías asociadas. Si la RES está asociada con hidrocefalia o defectos del tubo neural, puede ser necesario realizar un procedimiento neuroquirúrgico.

Pronóstico

Cuando la RES se diagnostica después del nacimiento, el pronóstico depende de la gravedad de la ausencia del vermis y de si existen otras malformaciones asociadas. Si la RES se diagnostica en el feto durante el embarazo, el pronóstico suele ser peor.

La mayoría de los casos son esporádicos y no se repiten en embarazos futuros. Sin embargo, hay algunos casos familiares reportados en la literatura médica, donde la probabilidad de recurrencia es del 25% en estas familias.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Debo derivarme a un centro especializado para realizar más exámenes y asesoramiento genético?
- ¿La interrupción del embarazo es una opción para mi caso?
- ¿Qué tipo de parto es más adecuado para mí, cuándo y dónde?

Última actualización octubre 2022