

ARRINIA FETAL



Moreno Sánchez, C; Castaño Ruiz, I; García, E; Peñalver Parres, C; Pertegal Ruiz, M; Madrid Ros, Alejandra; Arteaga Moreno A; De Paco Matallana, C.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

La arrinia es una malformación extremadamente rara donde el tejido nasal está ausente parcial o totalmente de forma congénita y suele asociar otras anomalías craneofaciales. Aquí os presentamos un caso diagnosticado anteparto en nuestro hospital.

Caso clínico

Gestante de 30 años, tercigesta con un parto a término y un aborto precoz.

Como antecedentes médicos de interés, presenta epilepsia desde la infancia sin tratamiento actual ni brotes.

En la ecografía morfológica en la semana 20+5, se detecta arrinia fetal total. El resto de la anatomía fetal es normal, no se evidencian malformaciones asociadas.

Ante el diagnóstico, se plantea la realización de una amniocentesis para estudio de cariotipo fetal. Asimismo, se ofrece valoración multidisciplinar junto con ORL y cirugía plástica, que informan de la infrecuencia de esta malformación y que suele asociar una traqueotomía hasta reconstrucción.

A pesar de que el QF-PCR resulta normal con un cariotipo 46 XY, los padres expresan deseo de terminación de la gestación.

Discusión

La patogenia de la arrinia congénita es aún desconocida.

Existen dos tipos: la parcial, en la que una parte nasal y nervio olfativo están presentes, que suele aparecer en contexto de una holoprosencefalia por trisomía 13 o en el sd Blinder (displasia maxilofacial); y la total, en la que está ausente toda la nariz y bulbos olfativos y se asocia a alteraciones del cromosoma 9.

La supervivencia neonatal depende en gran medida de la presencia y gravedad de las anomalías asociadas.

La corrección quirúrgica de la vía aérea nasal durante el período neonatal ha sido recomendada para reducir el potencial de dependencia de la respiración bucal o la traqueotomía, consistiendo esta en una reconstrucción nasal.



Conclusión

Hay muy pocos casos registrados de arrinia fetal en la literatura. Esta malformación suele asociar otras, sobretodo a nivel craneofacial. Su diagnóstico es difícil siendo la ecografía, la primera opción para detectarlas durante la gestación.

Bibliografía

W. Cusick et al. Prenatal diagnosis of total arhinia, *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2000 Mar; 15(3):259-61
Xiaobing Li et al, Prenatal diagnosis of total arhinia by MRI; *Jpn J Radiol*, 2015 Oct; 33(10):672-4
Mao-mao Zhang, Hu YH, He W, Hu KK, Congenital arrhinia; *Am J Case Rep*, 2014 Mar 18; 15:115-8
Majewski, Donofield AE, Kuhlman, K. Second trimester prenatal diagnosis of total arrhinia. *J Ultrasound Med.* 2007 Mar; 26(3):391-5