Descargado el: 6-09-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Agenesia del septum pellucidum: presentación de un caso

Agenesis of the Septum Pellucidum: Case Report

Lilian Rachel Vila Ferrán[1] Tania Bernal Medina[2] Leydi María Sosa Águila[2]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cuba
[2] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Ferrán L, Medina T, Águila L. Agenesia del septum pellucidum: presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2026 [citado 2026 Sep 6]; 24(1):[aprox. 0 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/53318

Resumen

La ausencia del septum pellucidum es una anomalía poco frecuente que afecta el cerebro. El diagnóstico puede realizarse mediante una ecografía en el segundo trimestre del embarazo. Puede presentarse aislada o asociada a diversas malformaciones cerebrales congénitas. Se presenta el caso de una gestante de 23 años de edad con 23,3 semanas de edad gestacional y sin antecedentes patológicos personales ni familiares de interés, ni exposición a factores teratógenos. El feto mostró ausencia del cuerpo calloso y septum pellucidum, ventriculomegalia: el ventrículo lateral derecho midió 12 mm y el izquierdo 10 mm, quiste interhemisférico. Se le realizó necropsia clínica, previo consentimiento de la pareja, al producto de la concepción en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos el caso se clasificó como una agenesia del septum pellucidum, quiste interhemisférico tipo 1b, holoprosencefalia lobar, ventriculomegalia y macrocefalia. Se presenta el caso debido a lo poco frecuente de esta entidad y su asociación con otras anomalías para una mejor comprensión y elevar la calidad de la atención a estas gestantes.

Palabras clave: septum pellucidum, quiste, holoprosencefalia, patología, genética

Abstract

Absence of the septum pellucidum is a rare brain anomaly. Diagnosis can be made via ultrasound during the second trimester of pregnancy. It may occur in isolation or in association with various congenital brain malformations. We present the case of a 23-year-old pregnant woman at 23.3 weeks of gestation with no significant personal or family medical history and no exposure to teratogenic factors. The fetus exhibited absence of the corpus callosum and septum pellucidum, ventriculomegaly (with the right lateral ventricle measuring 12 mm and the left 10 mm), and an interhemispheric cyst. Following parental consent, a clinical autopsy of the fetus was performed at the Dr. Gustavo Aldereguía Lima General University Hospital in Cienfuegos; the case was classified as agenesis of the septum pellucidum, type 1b interhemispheric cyst, lobar holoprosencephaly, ventriculomegaly, and macrocephaly. This case is presented due to the rarity of the condition and its association with other anomalies, aiming to foster better understanding and improve the quality of care for such pregnant women.

Key words: septum pellucidum, cyst, holoprosencephaly, pathology, genetics

Aprobado: 2026-07-08 14:26:14

Correspondencia: Lilian Rachel Vila Ferrán. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. Cuba. lilianrachelvila@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La ausencia del *septum pellucidum* es una enfermedad cerebral rara cuya prevalencia en la población general se sitúa entre 2 y 3 por cada 100 000 personas. [1,2] Puede ser una disrupción septal o el resultado de una agenesia del *septum pellucidum*, también puede ser parcial o completa, congénita o adquirida. [1]

El *septum pellucidum* se forma durante la octava semana del desarrollo embrionario y es un fino tabique formado por dos láminas gliales dispuestas entre el cuerpo calloso en dirección cefálica y el trígono ubicado en el caudal que representan las paredes de los ventrículos laterales del cerebro. [3,4,5,6,7] El *septum pellucidum* forma parte del sistema límbico y está lleno de líquido cefalorraquídeo. Como término medio, mide 3 cm de largo, su ancho en la parte superior es de 2 a 3 mm. [1]

Durante la vida embrionaria existen variantes anatómicas del *septum pellucidum* que se disponen en sentido rostro-dorsal: el *cavum* del *septum pellucidum*, el *cavum vergae* y el *cavum velum interpositum*. Su presencia o ausencia puede estar relacionada con alteraciones del desarrollo del sistema nervioso y trastornos cognitivos y psiquiátricos. [1,2,4,5]

Se presenta el caso debido a lo poco frecuente de esta entidad y su asociación con otras anomalías para una mejor comprensión y elevar la calidad de la atención a estas gestantes.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una gestante de 23 años, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de interés, ni exposición a factores teratógenos, con historia obstétrica actual: grávida 2, parto 1 y aborto 0 (G2P1A0) que fue remitida con 23 semanas de amenorrea al Servicio Provincial de Genética Médica de Cienfuegos.

En la exploración ecográfica se observó un feto de sexo masculino con ausencia del cuerpo calloso y septum pellucidum, ventriculomegalia: el ventrículo lateral derecho midió 12 mm y el izquierdo fue de 10 mm, y un quiste interhemisférico. Se le brindó asesoramiento genético a la pareja, que decidió hacer la interrupción del embarazo 3 días después.

Se obtuvo un cadáver de sexo masculino y piel blanca, al que se le realizó una necropsia clínica en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos. A la exploración del hábito externo se detectó un aumento de la circunferencia cefálica según lo estimado para su edad gestacional: 25 cm y al hábito interno se encontró el encéfalo aumentado de tamaño y forma normal, acorde a su edad gestacional. Al corte realizado se observó ausencia del septum pellucidum con formación de aspecto quístico de 8 mm de diámetro entre ambos hemisferios, con material de aspecto seroso claro en su interior que comunicaba con ventrículos laterales y tercer ventrículo con agrandamiento y fusión de los ventrículos laterales en su porción frontal.

El estudio anatomopatológico concluyó: la agenesia del septum pellucidum, quiste interhemisférico tipo 1b, holoprosencefalia lobar, ventriculomegalia y macrocefalia. (Fig. 1A, Fig. 1B).

Fig. 1A Holoprosencefalia lobar vista lateral

Fig. 1B: Holoprosencefalia lobar vista superior

A la muestra se le realizó corte transversal, en la que se evidencia la ausencia del septum pellucidum, con formación de aspecto quístico entre ambos hemisferios. (Fig. 2).

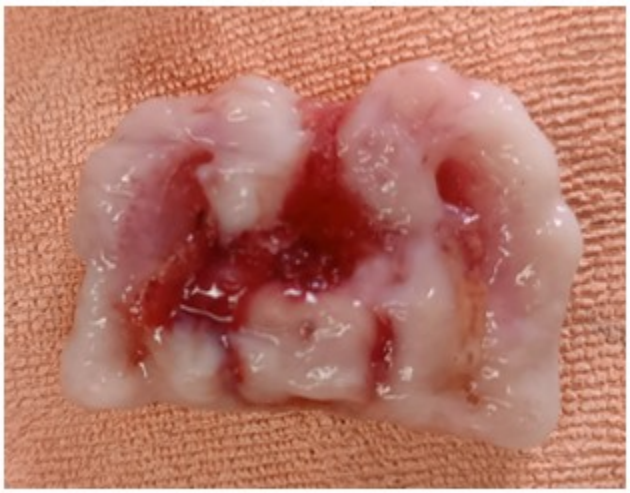

Fig. 2. Corte transversal que muestra la ausencia del *septum pellucidum* con formación de aspecto quístico entre ambos hemisferios

Fig. 2. Corte transversal que muestra la ausencia del septum pellucidum con formación de aspecto quístico entre ambos hemisferios

DISCUSIÓN

La ausencia del *septum pellucidum* aislada no tiene un origen genético conocido. [1] Es una anomalía, unas veces por patología de malformación, otras por procesos adquiridos por vía intra o extrauterina y solo una mínima parte de los casos corresponden a displasia septo-óptica. La agenesia del *septum pellucidum* y el *cavum septum pellucidum* pueden ser clasificadas como defectos de las estructuras de la línea media del cerebro o defectos disráficos, que pueden ocurrir de modo esporádico o ligado genéticamente al cromosoma X. [6]

Algunos autores piensan que la aplasia o ausencia del *septum pellucidum* es un hallazgo clínicamente insignificante. [6] De manera invariable está asociada a la agenesia del cuerpo calloso [2] y con frecuencia, a displasia septo-óptica, con la malformación de *Arnold-Chiari*, la esquizencefalia, la lisencefalia, la porencefalia, la hidranencefalia u holoprosencefalia. [1,2,3,4,6]

La agenesia e hipogénesis del cuerpo calloso también pueden asociarse con quistes interhemisféricos o lipomas, aunque no es frecuente. [8,9] En la clasificación propuesta en el año 2001, el tipo 1 corresponde a un quiste interhemisférico que es un divertículo del ventrículo y, por lo tanto, se comunica con él y el tipo 2 corresponde a lesiones multiloculares que no se comunican con el sistema ventricular. La presencia de otras anomalías, como macro o microcefalia, ventriculomegalia grave o malformaciones del desarrollo cortical, permite definir subtipos. [5,8,9]

El caso objeto de estudio presentó agenesia parcial del cuerpo calloso asociado a un quiste interhemisférico tipo 1b y ventriculomegalia con comunicación de ambos ventrículos, unilocular, fusión de los tálamos y macrocefalia.

El diagnóstico generalmente se realiza durante la ecografía del tercer trimestre del embarazo. El área septal se visualiza a partir de las 18 a las 20 semanas de gestación. En el caso de la ausencia del *septum pellucidum*, las astas anteriores de los ventrículos laterales se fusionan en la línea media y parecen un ala de mariposa. Con frecuencia se encuentran asociados a ventriculomegalia, como en el caso de estudio, y una posición horizontal del techo del ventrículo. En algunos casos, el cuerpo calloso es delgado y las columnas del fórnix no están fusionadas. [1,2,3,5] En el caso presentado se asoció, además, con holoprosencefalia lobar y un quiste interhemisférico.

El ultrasonido transfontanelar también es de gran ayuda para evaluar las estructuras intracraneales

y realizar una valoración preliminar de alteraciones morfológicas. [3]

El estudio fetal debe incluir una amniocentesis para cariotipo, matriz de gonadotropina coriónica humana y una resonancia magnética cerebral fetal, que ofrece mayor información alrededor de las 32 semanas de gestación. Las imágenes prenatales y postnatales son muy similares. [1,2,3,9] Aún queda mucho por investigar acerca de estas estructuras, pues su importancia funcional es un enigma. [3]

El pronóstico de la agenesia del *septum pellucidum* depende, principalmente, de las anomalías cerebrales asociadas, por lo que el reto del diagnóstico prenatal reside en determinar si la ausencia del *septum pellucidum* es aislada o no. [1]

Cuando el defecto es aislado el pronóstico neurológico es poco conocido y la asesoría prenatal es difícil, en particular, con respecto a si se debe considerar la interrupción del embarazo por anomalías fetales. [1]

El asesoramiento genético a la pareja tras el diagnóstico oportuno es esencial para la correcta opción de tratamiento quirúrgico, si es viable o de la interrupción del embarazo.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Contribuciones de los autores:

1- Conceptualización: Lilian Rachel Vila Ferrán, Tania Bernal Medina, Leydi María Sosa Águila.

2- Visualización: Lilian Rachel Vila Ferrán.

3- Redacción del borrador original: Lilian Rachel Vila Ferrán, Tania Bernal Medina, Leydi María Sosa Águila.

4- Redacción, revisión y edición: Lilian Rachel Vila Ferrán.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- M´Barek IB, Tassin M, Guët A, Simon I, Mairovitz V, Mandelbrot L, et al. Diagnóstico prenatal de ausencia de septum pellucidum. Clin Case Rep. 2020;8(3):498-503.

2- Martins VL, Rodrigues J, Botelho T. Agenesis of the septum pellucidum. BMJ Case Reports. 2021;14(1):240716.

3- Veloso MB, Iglesias MO, Amaró GM, Ferrer VB. Persistencia del *cavum septum pellucidum* y *cavum vergae* asociado a retraso psicomotor. Gac Méd Espirit[Internet]. 2024[citado 24/8/25];26(1):[aprox. 5p.]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212024000100021.

4- Di Pasquo E, Kuleva M, Arthuis C, Morganelli G, Ormitti F, Millischer A, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetuses with isolated agenesis of septum pellucidum: cohort study and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol. 2022;59(1):153-61.

5- Pinto CJ, Pettersen A, Faria M, Hissa G, Pettersen H. Ausencia del cavum septum pellucidum: Enfoque multidisciplinar y desafíos diagnósticos en la medicina fetal. RBUS[Internet]. 2024[citado 24/8/25];32(37):[aprox. 5p.]. Disponible en: https://revistarbus.sbus.org.br/index.php/rbus/es/article/download/101/197.

6- Duque JE, Vera A. Cavum septum pellucidum humano. Acta Neurol Colomb[Internet]. 2006[citado 24/8/25];22(1):[aprox. 5p.]. Disponible en: https://actaneurologica.com/index.php/anc/article/view/1673/1410.

7- Goel I. Isolated agenesis of septum pellucidum. Case study. Radiopaedia. 2026;22(1):6566.

8- Viñals F, Hormazábal L, Viñals C, Quiroz G, Zambrano B, Díaz L. Diagnóstico prenatal de quistes interhemisféricos asociados a agenesia del cuerpo calloso. Rev Chil Obstet Ginecol[Internet]. 2023[citado 24/8/25];88(5):[aprox. 7p.]. Disponible en: https://www.scielo.cl/pdf/rchog/v88n5/0048-766X-rechog-88-5-278.pdf.

9- García CJ, Serrano DC, Amezcua RA, González ME, Sánchez PJ. Diagnóstico de agenesia aislada del septum pellucidum. Prog Obstet Ginecol[Internet]. 2022[citado 25/8/25];65(1):[aprox. 4p.]. Disponible en: https://sego.es/documentos/progresos/v65-2022/n2/Diagnostico%20de%20agenesia%20aislada%

20del%20septum%20pellucidum.pdf.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS