

ciclope – cyclopia

Authored by
memjavad

December 1, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *ciclope – cyclopia*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=6577>

Ciclopía

Primary Disciplinary Field(s): Teratología, Genética Médica, Embriología, Neurología Pediátrica

1. Definición Central

La ciclopía se define como una de las malformaciones congénitas más raras y devastadoras conocidas en la medicina, caracterizada primariamente por la fusión completa o parcial de las órbitas oculares en una única cavidad central, que puede albergar un solo globo ocular o dos estructuras oculares fusionadas. Esta condición representa el extremo más grave del espectro de la **holoprosencefalia (HPE)**, un defecto complejo del desarrollo del cerebro anterior (prosencefalo) y de las estructuras de la línea media facial. El defecto central radica en la incapacidad del prosencefalo para dividirse correctamente en dos hemisferios cerebrales y dos ventrículos laterales durante las primeras semanas de gestación, específicamente entre los días 18 y 28. Esta falta de clivaje no solo afecta al tejido neural, sino que también interfiere con la formación adecuada de los campos ópticos y nasales, resultando en la pérdida total de la línea media facial y la subsiguiente formación del ojo único. La ciclopía es, por lo tanto, una manifestación externa de una profunda desorganización interna del sistema nervioso central, lo que explica su carácter letal y su incompatibilidad con la vida extrauterina a largo plazo, siendo un punto focal de estudio en la biología del desarrollo por la claridad con la que ejemplifica los fallos catastróficos en la señalización axial temprana.

La gravedad de la ciclopía obliga a distinguirla de otras formas menos severas de holoprosencefalia, como la lobar o semilobar, donde existe al menos una división parcial de las estructuras cerebrales y una menor afectación facial. En contraste, la ciclopía se asocia casi universalmente con la holoprosencefalia alobar, donde el cerebro permanece como una única masa ventricular y cortical. Esta malformación no es simplemente un defecto estético o funcional de los ojos, sino un marcador de la falla en la determinación del plano de simetría bilateral del embrión. La presentación clínica más común incluye la ausencia de la nariz normal, la cual es reemplazada por una estructura tubular rudimentaria denominada **probóscide**, típicamente ubicada por encima de la órbita única, lo que subraya la interconexión entre el desarrollo ocular y nasal que es vital para la formación normal del rostro. La investigación sobre la ciclopía se centra en desentrañar las complejas cascadas genéticas que regulan la inducción ventral y la separación de las estructuras, siendo un área clave para la comprensión de las malformaciones craneofaciales en general.

2. Etimología y Contexto Histórico

El término **ciclopía** tiene raíces profundamente arraigadas en la mitología griega. Proviene del griego antiguo Κῆκλωψ (Kýklōps), una palabra compuesta por κῆκλος (kýklos, "círculo" o

"redondo") y ψ (ψ , "ojo"), que se traduce literalmente como "ojo redondo" o "círculo ocular". Este nombre fue acuñado para describir a los gigantes míticos, los Cíclopes, quienes poseían un solo ojo grande y central en la frente. Las referencias históricas a nacimientos con características ciclópicas, tanto en humanos como en animales, se extienden a través de diversas culturas y épocas. En la antigüedad, antes del auge de la ciencia médica y la teratología, estos nacimientos eran frecuentemente interpretados como fenómenos sobrenaturales, presagios de dioses o demonios, o evidencia de la existencia de criaturas híbridas. Estos relatos y mitos servían para explicar fenómenos biológicos raros que desafiaban la comprensión natural de la época, reforzando la conexión entre la mitología y la observación de anomalías congénitas extremas.

La transición de la interpretación mitológica a la científica comenzó a tomar forma durante el Renacimiento y se consolidó en los siglos XVIII y XIX con el desarrollo de la embriología comparada y la patología. Fue en este periodo cuando los estudiosos comenzaron a clasificar estas malformaciones no como monstruosidades, sino como fallos en el proceso de desarrollo embrionario. Figuras clave de la teratología temprana, como Étienne Geoffroy Saint-Hilaire, incluyeron la ciclopía en sus clasificaciones detalladas de las anomalías congénitas, identificándola como un defecto del desarrollo temprano del eje corporal. No obstante, la comprensión de la ciclopía como parte del espectro de la holoprosencefalia (HPE) y su vinculación con defectos en la señalización molecular, particularmente la vía **Sonic Hedgehog (SHH)**, es un avance relativamente reciente, cristalizado en la segunda mitad del siglo XX. Este enfoque molecular permitió pasar de la mera descripción morfológica a la identificación de las causas genéticas y ambientales subyacentes, transformando el estudio de la ciclopía en una herramienta esencial para la biología del desarrollo.

3. Etiología y Factores de Riesgo Genéticos

La etiología de la ciclopía es predominantemente genética, aunque con una importante contribución de factores ambientales que modulan la expresión de los defectos genéticos. La causa más común de la ciclopía es su asociación con anomalías cromosómicas graves, siendo la **Trisomía 13 (Síndrome de Patau)** la más frecuentemente identificada. La presencia de un cromosoma 13 extra confiere un alto riesgo de desarrollar holoprosencefalia alobar, la forma más severa que culmina en ciclopía. Otras aneuploidías menos comunes, como la Trisomía 18 o ciertas deleciones y duplicaciones cromosómicas, también han sido implicadas, destacando la sensibilidad del proceso de segmentación prosencefálica a desequilibrios en la dosis génica. El estudio genético prenatal es crucial para determinar la causa cromosómica, ya que esto tiene implicaciones directas en el riesgo de recurrencia en futuros embarazos y en el asesoramiento familiar.

Desde una perspectiva monogénica, la ciclopía está intrínsecamente ligada a mutaciones en genes que regulan la formación de la línea media y la señalización ventral durante la gastrulación

y la neurulación. El gen **SHH** (Sonic Hedgehog) es el actor principal en esta patogénesis. SHH codifica una proteína de señalización que es fundamental para inducir la separación del prosencéfalo en dos hemisferios. Mutaciones con pérdida de función en SHH, o en los genes que actúan río abajo en su vía (como **SIX3**, **ZIC2**, y **TGIF**), pueden interrumpir la señalización necesaria para la división bilateral, conduciendo a la HPE y, en su forma más extrema, a la ciclopía. Es importante señalar que la holoprosencefalia es genéticamente heterogénea, y aunque una mutación en SHH puede causar ciclopía en un individuo, puede manifestarse como una forma menos severa de HPE o incluso como un fenotipo normal en otros portadores, debido a la penetrancia incompleta y la expresividad variable de estos genes.

4. Factores de Riesgo Ambientales y Teratógenos

Aunque la predisposición genética es fundamental, la exposición a ciertos agentes ambientales, conocidos como teratógenos, durante el período crítico del desarrollo embrionario puede inducir fenocopias de ciclopía o exacerbar una predisposición genética subyacente. El ejemplo más clásico y mejor estudiado de teratógeno inductor de ciclopía es la **ciclopamina**, un alcaloide esteroideo que se encuentra en ciertas plantas del género *Veratrum* (especialmente *Veratrum californicum*, conocido como lirio falso o eléboro falso). Este compuesto fue históricamente identificado como la causa de nacimientos de corderos con ciclopía en el oeste de Estados Unidos, cuando las ovejas gestantes pastaban en estas plantas. La ciclopamina actúa como un potente inhibidor directo de la vía de señalización de SHH, bloqueando la función de la proteína Smoothed (SMO), esencial para la transducción de la señal de SHH, lo que conduce al fallo de la línea media de manera idéntica a la causada por mutaciones genéticas.

Además de la ciclopamina, otros factores de riesgo ambientales han sido implicados en la etiología de la HPE y, por extensión, de la ciclopía, aunque con menos evidencia directa. Se ha observado una correlación entre la diabetes mellitus materna no controlada y el riesgo incrementado de HPE en la descendencia. La hiperglucemia y la cetosis en el primer trimestre parecen alterar el entorno metabólico del embrión de manera que interfiere con el desarrollo neural temprano. De manera similar, se ha sugerido que la exposición prenatal a ciertas sustancias químicas, como el alcohol (síndrome alcohólico fetal severo), el ácido retinoico (un potente morfógeno), y algunos medicamentos anticonvulsivos, puede aumentar el riesgo. Estos factores ambientales actúan principalmente durante el periodo de clivaje del prosencéfalo (semanas 3 a 5), destacando la extrema vulnerabilidad del embrión a las influencias externas durante esta ventana crítica de la morfogénesis.

5. Mecanismos de Desarrollo Embrionario y Patofisiología

La patogénesis de la ciclopía se centra en la etapa de clivaje del prosencéfalo, que es esencial para establecer la división bilateral del cerebro y la cara. Normalmente, la placa precordial, una

estructura mesodérmica ubicada justo craneal a la notocorda, secreta señales, incluyendo SHH, que instruyen al neuroectodermo suprayacente a dividirse longitudinalmente. Esta división crea los dos hemisferios cerebrales y establece la distancia interorbital adecuada. En la ciclopía, la señalización de la línea media es defectuosa o está completamente ausente. La falla en la inducción de la separación provoca que el prosencéfalo permanezca como una estructura única y no dividida, caracterizando la holoprosencefalia alobar. El defecto en la línea media cerebral se extiende directamente al esqueleto facial. La ausencia de la placa precordial y la consiguiente falta de separación de los campos ópticos resultan en la fusión de las vesículas ópticas, que se desarrollan en una única órbita central.

La formación de la probóscide es un indicador patognomónico de este defecto. En el desarrollo normal, las placodas nasales migran y se fusionan para formar la nariz. En la ciclopía, la falta de estructuras faciales medias y la presión ejercida por el cerebro anterior no dividido impiden la migración y fusión adecuadas de estas estructuras. En lugar de formarse una nariz normal por debajo de los ojos, las estructuras nasales rudimentarias son empujadas hacia arriba y se fusionan en una estructura tubular, la probóscide, que carece de las cavidades nasales funcionales y los senos paranasales. Este proceso patológico demuestra que la ciclopía no es una anomalía aislada del ojo, sino una manifestación de un defecto de campo de desarrollo que afecta simultáneamente al cerebro, la nariz, el paladar y el eje facial central, confirmando la interdependencia estricta de estas estructuras durante la embriogénesis temprana.

6. Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico

Las manifestaciones clínicas de la ciclopía son severas y fácilmente identificables. La característica más obvia es la **sinciclopía**, la presencia de una única órbita ocular en la línea media de la frente, que puede contener un solo globo ocular o dos microftálmicos fusionados. Los párpados y las pestañas suelen ser rudimentarios o estar ausentes. La nariz normal está invariablemente ausente, siendo reemplazada por la **probóscide**, una estructura tubular de tejido blando, a menudo no funcional, situada en la parte superior del rostro. A nivel cerebral, la holoprosencefalia alobar implica que el cerebro es una masa única sin división interhemisférica, con un ventrículo común (monovertrículo) y la ausencia de estructuras clave de la línea media, como el cuerpo caloso, el septum pellucidum, el quiasma óptico y a menudo el tálamo.

El diagnóstico de ciclopía se realiza casi siempre en el período prenatal mediante **ultrasonido obstétrico** de alta resolución. Los signos ecográficos clave en el segundo trimestre incluyen la visualización de una única cavidad orbitaria y la ausencia de la línea media cerebral, con la presencia de un monovertrículo. El diagnóstico se confirma y complementa a menudo con una resonancia magnética fetal (RMN) para evaluar la extensión precisa de las anomalías cerebrales y confirmar la naturaleza alobar de la HPE. Una vez diagnosticada la anomalía estructural, las pruebas genéticas invasivas (amniocentesis) son esenciales para descartar la Trisomía 13 u otras

aneuploidías. Debido a la gravedad de la condición y su asociación con la letalidad, el diagnóstico prenatal temprano es fundamental para el asesoramiento y la planificación del manejo perinatal.

7. Pronóstico y Manejo Clínico

El pronóstico de la ciclopía es universalmente fatal o extremadamente pobre. La gran mayoría de los fetos afectados por ciclopía mueren *in utero* o fallecen en el período neonatal inmediato. La supervivencia post-natal más allá de las primeras horas o días es excepcionalmente rara, y cuando ocurre, el neonato padece de una disfunción neurológica profunda e irreversible debido a la grave malformación cerebral. La causa principal de la muerte es la insuficiencia respiratoria central, la disfunción autonómica grave y las anomalías cardíacas congénitas asociadas, especialmente si la condición está ligada a la Trisomía 13. La ciclopía representa un desafío clínico y ético significativo debido a su naturaleza letal e incurable.

El manejo de un caso de ciclopía se centra exclusivamente en el **cuidado paliativo** y el apoyo integral a la familia. No existe un tratamiento curativo que pueda revertir las malformaciones cerebrales o faciales. Si el diagnóstico se realiza prenatalmente, el equipo médico, que incluye genetistas, perinatólogos y psicólogos, debe proporcionar un asesoramiento exhaustivo y compasivo, informando a los padres sobre el pronóstico letal y las opciones de manejo. En el momento del parto, el enfoque se desplaza a garantizar la comodidad del neonato y mantener la dignidad del proceso. Las decisiones éticas sobre la limitación del esfuerzo terapéutico (no reanimación agresiva o no uso de ventilación mecánica) son comunes y generalmente aceptadas, dado el pronóstico cero para la supervivencia funcional y la alta probabilidad de sufrimiento.

8. Lecturas Adicionales

[Holoprosencefalia \(HPE\)](#)

[Gen Sonic Hedgehog \(SHH\)](#)

[Trisomía 13 \(Síndrome de Patau\)](#)

[Ciclopamina \(Agente Teratógeno\)](#)