


## CASO CLÍNICO

# Duplicación craneofacial completa (Diprosopus): Diagnóstico prenatal ecográfico y correlación anatómica postnatal de una variante excepcional

*Salus*  
Salus.2026; 30(1):39-42

## Complete Craniofacial Duplication (Diprosopus): Prenatal ultrasound diagnosis and postnatal anatomical correlation of an exceptional variant

Carlos García Curda <sup>1,2</sup>  Yoorlangel Hernandez <sup>1</sup>  Eliana Alvarez <sup>1</sup>  José Daniel Peraza <sup>1</sup>  Ricardo Bello <sup>2</sup>   
Mariangel Ramirez <sup>1</sup> 


## RESUMEN

**Introducción:** Los embarazos múltiples monocigóticos representan un desafío clínico debido al incremento en la morbimortalidad materno-fetal. En casos excepcionales, la división incompleta del nodo y la línea primitiva resulta en gemelos unidos (siameses), quienes presentan una fusión variable según el punto de unión anatómica. Entre éstos, el diprosopus constituye la forma más grave de duplicación craneofacial, caracterizándose por la duplicación parcial o total de las estructuras faciales en un feto con tronco y extremidades únicas. **Caso clínico:** Gestante con embarazo controlado en quien, durante la exploración ecográfica perinatal, se identificó calota fetal con duplicación del cráneo y del sistema ventricular. Se observó una duplicación facial completa con presencia de hendidura palatina, asociado a múltiples defectos a nivel del tubo neural, torácico, cardiovascular, diafragmático y urinario, además de anomalías estructurales en el cordón umbilical y el sistema musculoesquelético. **Discusión:** El diprosopus es una malformación extremadamente rara con una incidencia inferior al 0.5% entre los gemelos unidos. Desde la perspectiva embriológica, su desarrollo se atribuye a dos mecanismos principales: la bifurcación de la notocorda y la sobreexpresión de la proteína Sonic Hedgehog. En este contexto, la precisión del diagnóstico prenatal mediante ecografía es fundamental, ya que permite optimizar el manejo perinatal. **Conclusión:** La ecografía es una herramienta accesible y de alta sensibilidad para la detección prenatal de malformaciones craneofaciales complejas. El pronóstico del diprosopus está directamente relacionado con la extensión de la duplicación y la severidad de las anomalías asociadas, lo que resalta la importancia de un diagnóstico prenatal temprano.

**Palabras clave:** Gemelos unidos, duplicación craneofacial, diprosopus.

<sup>1</sup> Unidad de Perinatología. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Carabobo. Hospital Materno Infantil "Dr. José María Vargas" Valencia Carabobo Venezuela.

<sup>2</sup> Servicio de perinatología - Maternidad de alto riesgo - Ciudad Hospitalaria Dr. Enrique Tejera. Valencia Venezuela

**Autor de Correspondencia:** Carlos García Curda 

**e-mail:** carloscurda1104@gmail.com

**Recibido:** 04/03/2026 ..... **Aprobado:** 01/04/2026

## ABSTRACT

**Introduction:** Monozygotic multiple pregnancies present a clinical challenge due to the increased maternal-fetal morbidity and mortality. In exceptional cases, incomplete division of the primitive node and streak results in conjoined twins (Siamese twins), who exhibit variable fusion depending on the anatomical point of union. Among these, diprosopus constitutes the most severe form of craniofacial duplication, characterized by the partial or total duplication of facial structures in a fetus with a single trunk and limbs. **Case report:** A pregnant woman with a monitored pregnancy was found to have a fetal calvaria with duplication of the skull and ventricular system during a perinatal ultrasound examination. Complete facial duplication with a cleft palate was observed, associated with multiple neural tube, thoracic, cardiovascular, diaphragmatic, and urinary defects, as well as structural anomalies in the umbilical cord and musculoskeletal system. **Discussion:** Diprosopus is an extremely rare malformation with an incidence of less than 0.5% among conjoined twins. From an embryological perspective, its development is attributed to two main mechanisms: notochord bifurcation and overexpression of the Sonic Hedgehog protein. In this context, the accuracy of prenatal diagnosis using ultrasound is fundamental, as it allows for optimized perinatal management. **Conclusion:** Ultrasound is an accessible and highly sensitive tool for the prenatal detection of complex craniofacial malformations. The prognosis for diprosopus is directly related to the extent of duplication and the severity of associated anomalies, highlighting the importance of early prenatal diagnosis.

**Key words:** Conjoined twins, craniofacial duplication, diprosopus.

## INTRODUCCIÓN

El embarazo gemelar puede ser dicigótico, donde dos óvulos son fertilizados por dos espermatozoides, o monocigótico, donde un óvulo es fertilizado por un espermatozoide. Dependiendo del momento de separación en la etapa embrionaria, los monocigóticos pueden compartir placenta y cavidad amniótica, resultando en los tipos dicoriónicos diamnióticos, monocoriónicos diamnióticos y monocoriónicos monoamnióticos.<sup>1</sup>

Estos últimos son poco frecuentes y se asocian a altas tasas de complicaciones en comparación con los embarazos simples o dicorionicos. La monocigocidad, representa un gran desafío ya que puede resultar en síndrome de transfusión fetofetal, secuencia de perfusión arterial reversa y los gemelos unidos <sup>2</sup>, siendo el riesgo de muerte fetal dos veces mayor que en los embarazos dicigóticos, al igual

que el incremento de la mortalidad materna calculándose 2,5 veces mayor que la observada en embarazos simples, relacionándose a factores hormonales, hemodinámicos y mecánicos propios de la gestación.<sup>3</sup>

En casos de gemelos unidos, ocurre una división parcial de la línea y el nódulo primitivo a partir del décimo tercer día luego de la fecundación resultando en la fusión en grado variable de los fetos<sup>4</sup>, y se clasifican según el lugar de unión en: ventral, rostral, caudal, lateral y dorsal, siendo el tipo más común el toracopago.<sup>5</sup>

El término de "duplicación craneofacial" se utiliza para describir un gran número de anomalías que van desde formas menos graves de hendidura embrionaria facial hasta diprosopus<sup>6</sup> término griego que significa duplicación de la cara presentándose de manera parcial o total de las estructuras craneofaciales<sup>7</sup> con tronco y extremidades normales. La incidencia reportada es de un caso en 180.000 a 15.000.000 de nacimientos<sup>8</sup>. Es una de las anomalías más raras en humanos, que ocurre en embarazos de gemelos monocoriales monoamnióticos.<sup>9</sup>

Purbasari *et al*<sup>10</sup> publicaron un caso clínico prenatal ecográficamente planteado como una variante de Dandy Walker y micrognatia, reevaluado a través de ecografía 3D donde asociaron rasgos faciales deformados con paladar hendido y cabeza grande. Posteriormente a través de resonancia magnética nuclear confirman múltiples defectos fetales asociado a duplicación de los lóbulos frontotemporales y sistema ventricular, y a nivel facial detectaron la presencia de 4 globos oculares.<sup>10</sup>

Recientemente, Yeffer *et al*<sup>11</sup> documentaron la resolución quirúrgica en una escolar de 7 años de edad de una masa mandibular congénita que no había sido tratada desde su nacimiento que contenía elementos faciales rudimentarios duplicados confirmando anatomopatológicamente una duplicación facial parcial.<sup>11</sup>

A continuación, se presenta un caso de duplicación craneofacial diagnosticado prenatalmente.

### DESCRIPCION DE CASO CLINICO

Gestante de 25 años, sin antecedentes patológicos conocidos, III gestas, II partos, referida a la Unidad de Perinatología del Hospital Materno Infantil Dr. Jose María Vargas de Valencia, estado Carabobo, como Embarazo en segundo trimestre de la gestación y Síndrome polimalformativo caracterizado por duplicación del macizo facial, ventriculomegalia, hipertelorismo, micrognatia, queilopalatosquisis bilateral, pielectasia renal bilateral, pie equinovaro, arteria umbilical única, levocardia extrema con tronco común y posible canal atrioventricular.

Durante la evaluación ecográfica en nuestra unidad se observa feto con tronco y extremidades únicas, aumento de la circunferencia cefálica, en el corte axial de calota presencia de 2 cráneos fusionados medialmente con doble sistema ventricular dilatados [https://youtu.be/YN\\_A2DIkG-8](https://youtu.be/YN_A2DIkG-8). En el plano coronal se observan 2 rostros, cada uno con 2 órbitas, 1 nariz completa, 1 boca con interrupción de la

continuidad de las estructuras del labio superior, arco alveolar y paladar de manera bilateral <https://youtu.be/m-duaQPjffA>. En un corte coronal de columna se evidencia duplicación hasta región cervical y en el corte sagital se aprecia a nivel torácico inferior solución de continuidad con protrusión de saco herniario a través del defecto con contenido quístico y elementos neurales <https://youtu.be/FbXuCshg8>.

En corte axial de tórax se aprecia silueta cardíaca desplazada al hemitórax derecho por presencia de cámara gástrica y asas intestinales sin peristaltismo en hemitórax izquierdo. Corazón en dextroposición, meso ápex, defecto perimembranoso del tabique interventricular y doble tracto de salida de ventrículo derecho. En corte axial de abdomen se aprecia ausencia de cámara gástrica, dilatación de vías urinarias superiores y arteria paravesical única.

En las extremidades inferiores se evidencia desplazamiento medial de ambos pies, observando en el eje longitudinal la planta del pie y los huesos largos simultáneamente. Placenta única. Índice de líquido amniótico 28,4, con máximo bolsillo vertical de 9,4. Por lo que se concluye estudio ecográfico bajo la impresión diagnóstica de gestación intrauterina múltiple doble monocorial monoamniótica de 27 semanas más 2 días (siameses unidos): Duplicación facial completa tipo diprosopus. Defecto del sistema nervioso central: Ventriculomegalia bilateral en ambas calotas.

Defecto del tubo neural: Mielomeningocele torácico. Defecto facial: Queilopalatosquisis bilateral en ambos rostros. Defecto diafragmático: Hernia diafragmática izquierda. Defectos Cardíacos: Comunicación interventricular perimembranosa y doble tracto de salida del ventrículo derecho. Defecto de vías urinarias superiores: Pielectasia renal bilateral. Defecto estructural de cordón umbilical: Arteria umbilical única.

Defecto musculoesquelético: Pie equinovaro. Polihidramnios. Adicionalmente paciente trae laboratorios que reportan uroanálisis con leucocitos incontables y a la evaluación ginecológica se evidencia leucorrea grumosa no fétida, por lo que se indica tratamiento médico ambulatorio con antibioticoterapia empírica vía oral y óvulos vaginales.

Después de 5 días de la evaluación en la unidad, paciente refiere contracciones uterinas dolorosas y pérdida de líquido a través de genitales por lo que se traslada a la emergencia obstétrica del mismo centro donde ingresan en trabajo de parto bajo la conducta de interrupción de la gestación por vía alta. Es llevada a mesa operatoria donde realizan cesárea segmentaria obteniendo líquido claro sin grumos, recién nacido masculino, sin llanto, con movimientos respiratorios presentes, disminuidos, quejido respiratorio, se constata hallazgos de duplicación facial, queilopalatosquisis bilateral en ambos rostros, tronco único, 2 extremidades superiores y 2 inferiores (Figura 1), espina bífida (Figura 2), recibiendo cuidados propios neonatales, sin embargo, 10 minutos después del nacimiento se produce el fallecimiento del neonato.

Bajo protocolos institucionales y consentimiento informado por parte de los progenitores se realiza autopsia a recién nacido verificándose los siguientes hallazgos: El examen físico macroscópico reveló un cráneo único

con ensanchamiento del diámetro biparietal (Figura 3). Duplicación completa de la base del cráneo con presencia de 2 sillas turcas y duplicación de los agujeros ópticos (Figura 4).

En el sistema nervioso central se identificó duplicación de las estructuras de la línea media incluyendo 2 cuerpos callosos, 2 sistemas ventriculares y 4 lóbulos frontales. 4 cavidades orbitarias completas dispuestas en 2 ejes paralelos, con globos oculares de morfología normal. Presencia de 2 estructuras nasales independientes. 2 cavidades orales con solución de continuidad en labio superior y paladar, de manera bilateral. Tronco único con un solo cuello, sin evidencia de duplicación traqueal ni esofágica. Corazón en hemitórax derecho con asas intestinales en hemitórax izquierdo (Figura 5). Genitales externos de aspecto masculino. Solución de continuidad en columna torácica con exposición de tejido neural. Extremidades inferiores deformes con desviación medial de los pies. Concluyendo la autopsia con diagnóstico de: Diprosopus Tetraophthalmos caracterizado por duplicación del eje cefálico con presencia de 2 caras y un solo cuerpo asociado a hernia diafragmática y mielomeningocele.

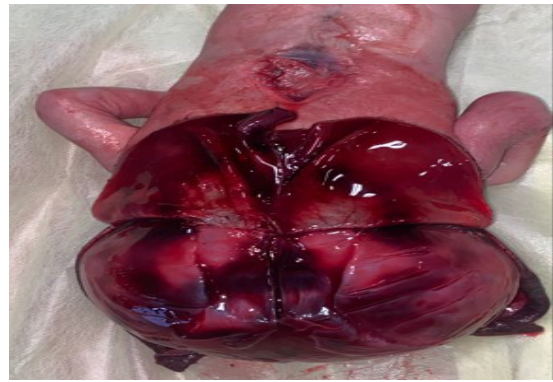


Figura 3. Huesos de cráneo

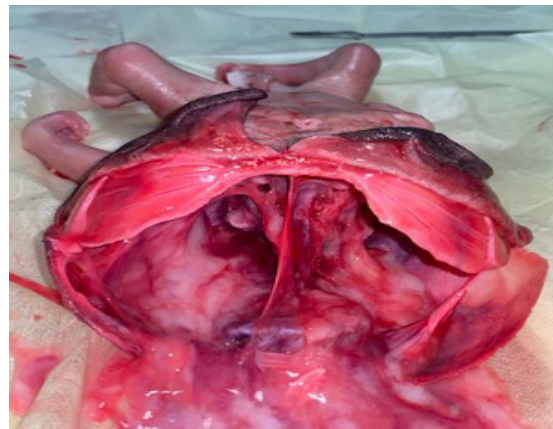


Figura 4. Duplicación de base del cráneo



Figura 1. Coplicación facial (Diprosopus).



Figura 5. Órganos Toraco-Abdominales



Figura 2. Defecto en columna lumbar

### DISCUSION

El diprosopus representa una de las variantes más excepcionales de gemelos unidos, con una incidencia inferior al 0,5% de estas malformaciones. En este reporte, la presencia de cuatro globos oculares (tetraoftalmos) asociados a una estructura craneal única clasifica al neonato como una duplicación facial simétrica. A diferencia

de lo reportado por Purbasari *et al.*,<sup>10</sup> quien describió rasgos faciales completos y duplicación de estructuras intracraneales mediante resonancia magnética, nuestro diagnóstico se basó exclusivamente en la evaluación ecográfica prenatal. Por otro lado, el caso posnatal presentado recientemente por Yefter *et al.*,<sup>11</sup> destaca que las formas parciales pueden permitir la supervivencia a largo plazo; un pronóstico opuesto al observado en nuestro caso, lo que refuerza que las duplicaciones faciales completas suelen ser incompatibles con la vida debido a las graves anomalías estructurales asociadas.

Desde una perspectiva embriológica, se han propuesto dos posibles mecanismos que conducen a la formación de diprosopus. El primer mecanismo es la bifurcación craneal de la notocorda durante la neurulación. Esta bifurcación provoca que dos ejes vertebrales y placas neurales se desarrollen uno junto al otro. Por otra parte, estudios recientes han propuesto un aumento en la expresión de la proteína sonic hedgehog durante la blastogénesis, esencial para el patrón craneofacial durante el desarrollo<sup>12</sup> pudiendo ser responsable de la expansión del campo frontal y la consecuente duplicación de las placodas ópticas.

En este caso, el diagnóstico prenatal de polihidramnios coincide con lo descrito por diversos autores, sugiriendo que la malformación facial impidió una deglución adecuada del líquido amniótico, actuando como un signo de alarma temprano para la búsqueda de anomalías craneofaciales complejas.

La relevancia de este reporte radica en la precisión del diagnóstico prenatal mediante ecografía convencional, técnica que permitió identificar con antelación los rasgos anómalos confirmados tras el nacimiento. Esta detección temprana fue determinante para planificar una transición humanizada hacia cuidados paliativos neonatales inmediatos. Si bien la historia natural del diprosopus suele conducir a la muerte fetal intrauterina, la identificación oportuna en este caso facilitó un proceso de toma de decisiones basado en un enfoque ético y clínicamente informado. Esto no solo benefició el asesoramiento a los familiares y la coordinación del equipo multidisciplinario, sino que también permitió optimizar la atención perinatal y evitar intervenciones obstétricas innecesarias.

## CONCLUSIONES

La ecografía bidimensional es la herramienta de cribado más costo-efectiva y accesible para la detección temprana de anomalías craneofaciales complejas. Este caso demuestra que un examen ecográfico sistemático y detallado es suficiente para identificar marcadores de duplicación facial, permitiendo un diagnóstico preciso.

El pronóstico del diprosopus está relacionado a la extensión de la duplicación y a las malformaciones sistémicas asociadas. En variantes con tetraoftalmos, la incompatibilidad con la vida es muy probable debido al compromiso severo del sistema nervioso central. Por tanto, el diagnóstico de diprosopus debe ser considerado un indicador de mal pronóstico perinatal.

## REFERENCIAS

1. Sah D, Gupta m, Yadav S, Yadav A. Prenatal diagnosis of the rarest conjoint twin "diprosopus tetrophthalmus" during anomaly scan: A case report. *Radiol Case Rep.* 2024;19(12):6281-6285.
2. Khairudin D, Khalil A. Monochorionic monoamniotic twin pregnancies. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2022;84:96-103.
3. Melendez M, Guevara Y, Cartuche A, García Curda C. Comprensión del avance tecnológico y la implementación de terapias en la gestación múltiple. *Rev. SALUS. UC.* 2021;25(1):30-37.
4. Garcia C, Diaz M, Bello R, Piña O, Rojas M, Torrealba V, et al. Gemelos unidos toracofalopagos. *Rev. SALUS. UC.* 2019;23(1):12-16.
5. Kattel P. Conjoined Twins. *JNMA J Nepal Med Assoc.* 2018;56(211):708-710.
6. Trevisani V, Balestri E, Napoli M, Caraffi S, Baroni M, Peluso F, et al. Diprosopus: A Rare Case of Craniofacial Duplication and a Systematic Review of the Literature. *Genes (Basel).* 2023;14(9):1745.
7. Vasconcelos M, Machado R, Pinto L, Manzi F, De abreu I. Human diprosopus: Case report of a rare congenital abnormality. *Spec Care Dentist.* 2024;44(4):1083-1089.
8. Bhuyan M, Haque I. Diprosopus a Rare Craniofacial Malformation. *Asian J Neurosurg.* 2018;13(4):1257-1259.
9. Zhou Q, Sha E, Ding Q, Jing C. Three-dimensional sonographic findings of diprosopus: a case report and literature review. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2025;25(1): 43.
10. Purbasari U, Asih D, H H, Manurung R, Dewi P, Eureka A. A rare case report: The value of fetal MRI to detect diprosopus twins. *Radiol Case Rep.* 2024 agosto; 19(11): p. 4940-4944.
11. Yefter E, Belay S, Workneh Z, Woldememeleak M. Partial craniofacial duplication in a resource-limited setting: a case report. *Int J Surg Case Rep.* 2026;138(2):208-211.
12. salah F, Zewdie Y, Ambachew S, Nour A, Endale T. Partial facial duplication (diprosopus): a case report and review of the literature. *J Med Case Rep.* 2024;18(1):176.