

SÍNDROME DE TRANSFUSIÓN FETO FETAL: FETO ACÁRDICO Y ACÉFALO

Dr. Juan Carlos Molina M. - Ginecólogo Obstetra del H.M.I.G.U.

Dr. Antonio García Flores - Ginecólogo Obstetra del H.M.I.G.U.

Dr. William Alexander Torrico Aponte - Residente de Ginecología y Obstetricia del H.M.I.G.U.

Dr. Pedro Julián Vásquez Díaz - Interno de la Facultad de Medicina U.M.S.S.

Dra. Pamela Ivette Pardo Ramirez - Interna de la Facultad de Medicina U.M.S.S.

RESUMEN

Se presenta la historia clínica de una gestante de 23 años de edad, atendida en el Hospital Materno Infantil "Germán Urquidi" (HMIGU) de la ciudad de Cochabamba - Bolivia, que cursó con un embarazo gemelar de 24 semanas, monocorial, con síndrome de transfusión feto-fetal, diagnosticado por exploración ecográfica obstétrica. Uno de los productos fue acárdico y acéfalo, condición inusual, que se presenta en embarazos gemelares monocoriónicos, que comparten anastomosis vasculares placentarias. El embarazo evolucionó en forma desfavorable, se desencadenó el trabajo de parto, obteniéndose el primer gemelar acéfalo y acárdico, se obtuvo el segundo gemelar hidrópico, en malas condiciones, el cual fallece pocos minutos posteriores al nacimiento por asfixia y prematuridad extrema. Se revisaron aspectos de su baja frecuencia, controversial etiología, diagnóstico complejo y manejo terapéutico.

PALABRAS CLAVES: Embarazo gemelar - Monocoriónico - Transfusión Feto - fetal - Feto acárdico - acéfalo.

ABSTRACT

We present a clinical history of a 23-year-old pregnant, who was hospitalized at the Hospital Materno Infantil "German Urquidi" (HMIGU) in Cochabamba city, and she presented a 24 weeks monochorionic twin pregnancy, with Twin-to-twin transfusion syndrome (TTTS), also known as Feto-Fetal Transfusion Syndrome (FFTS) diagnosis with

an intrauterine ultrasound scan. One of the products was an acardic and acephalic fetus, an unusual condition, which occurs in monochorionic twin pregnancies, who share vascular placental anastomosis. The pregnancy evolved as unfavorable way, it was labor unleashed, obtaining the first acephalic and acardic twin, the second twin was hydropic, in a poor condition, and he died a few minutes after his birth, from asphyxiation and extreme prematurity. We reviewed aspects about the low frequency, controversial etiology, complicated diagnosis and a therapeutic management.

KEY WORDS: Twin pregnancy - Monochorionic - Twin-to-twin transfusion syndrome - Acardic fetus - Acephalus fetus

INTRODUCCIÓN

El síndrome de transfusión feto-fetal o intergemelar resulta de un desequilibrio hemodinámico agudo o crónico, que se presenta en embarazos gemelares monocorionicos, que comparten anastomosis vasculares placentarias, transfundiéndose sangre de un gemelo a otro, presentando así un feto donador y un feto receptor(1)(2)(3)(13). Estas anastomosis vasculares pueden ser superficiales o profundas; las superficiales suelen ser arterio – arteriales (64 %) y veno – venosas (19 %), en cambio las anastomosis profundas son arterio – venosas generalmente(1)(5). La evolución natural de esta patología implica una alta mortalidad in

útero y neonatal, recientes estudios han demostrado que cuando la enfermedad se presenta en el segundo trimestre, la mortalidad es de 80 a 100%(4). Actualmente se utiliza un sistema de Clasificación de Quintero que establece cinco estadios progresivos esta patología(5)(6)(9). Identifica el estadio I con diferencia de líquido amniótico entre los fetos; al estadio II se suma la discordancia de los tamaños vesicales; en el estadio III, al estudio Doppler se identifica flujo diastólico ausente o reverso en arteria umbilical del feto donante y/o flujo ausente o reverso en la contracción atrial del ductus venoso del feto receptor; el estadio IV presenta hidrops fetal en cualquiera de los dos fetos; el estadio V presenta muerte de uno o ambos fetos(5)(10). En los casos graves, el feto donante desarrolla anemia severa y el feto transfundido o receptor desarrolla falla cardíaca(4)(6).

La acardia fetal, es una anomalía congénita asociada a embarazos múltiples(4), presente en el 1% de los gemelos monocigóticos, aunque el primer caso fue reportado por Benedetti en 1533, en la actualidad esta patología se presenta con una frecuencia de 1 en 35.000 embarazos(5). Esta anomalía se caracteriza por ausencia de corazón en uno de los gemelos, el cual sobrevive intraútero gracias a la perfusión retrógrada de sangre desde el gemelo donador a través de anastomosis vasculares placentarias(4)(5). La literatura identifica dos teorías que intentan explicar este fenómeno: la primera indica que el defecto en el desarrollo del corazón y órganos es de origen endodérmico (pulmones, hígado, tiroides y páncreas) y están asociadas a su desarrollo, este defecto ocurre alrededor de los días 14 a 25 de la gestación, cuando el primordio cardíaco se fusiona en la línea media(4); la segunda teoría explica que existe una atrofia del corazón y de los órganos asociados,

donde el feto acárdico recibe sangre poco oxigenada de las arterias hipogástricas a través de un vaso aberrante, por lo cual la mayor alteración se presentan en el hemicuerpo superior, mientras que la pelvis y las extremidades inferiores tienen un desarrollo más adecuado(4)(5).

Los trastornos encefálicos son condiciones congénitas causadas por daños o desarrollo anormal del sistema nervioso de gemación o germinación(10), alteraciones de células que forma el tubo neural, envoltura estrecha que se cierra entre la tercera y cuarta semana del embarazo para formar el cerebro y la médula espinal del embrión(13). Los trastornos encefálicos son causados por múltiples factores, pueden ser provocados por condiciones hereditarias o genéticas, por exposiciones ambientales durante el embarazo, tales como medicamentos, infección maternal o exposición a radiaciones(12). El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (National Institute of Neurological Disorders and Stroke) identifica diferentes trastornos encefálicos, entre los menos comunes, de acuerdo a sus diferentes características morfológicas los clasifica en: feto acéfalo u holoacardico (65 %) caracterizado por presentar ausencia de cabeza y extremidades inferiores con diversos grados de desarrollo, no contiene órganos torácicos ni abdominales, es una condición mucho menos común que la anencefalia(12); el feto anceps o hemiacardio (22%) presenta una cabeza rudimentaria con esbozo de cráneo y huesos faciales, y extremidades poco desarrolladas(9); el feto amorfo (8 %) presenta una masa sin forma, sin órganos reconocibles, formado por tejido conectivo indiferenciado, cartílago, hueso, músculo, que puede contener en su interior alguna forma de estructura axial(4)(5); el feto acormus (4 %) la

presentación más rara, constituida por una cabeza unida a una placenta(4)(5)(9); el feto mielocéfalo (1 %) semejante al amorfo pero con extremidades rudimentarias(4)(5); y por último feto exencéfalo condición en la cual el cerebro está situado fuera del cráneo(12).

El Diagnóstico del síndrome transfusión feto fetal se detecta por examen ecográfico(1)(16) evidenciando: discordancia severa en el peso de los fetos, polihidramnios alrededor del feto más grande, oligohidramnios del feto donador, síndrome anémico en el gemelo donador, policitemia en el gemelo receptor, cardiomegalia y edema en el feto receptor, palidez en la placenta del donador y plétora sanguínea en la placenta del receptor. El estudio ecográfico Doppler, es una herramienta fundamental para clasificar cada caso inicialmente(16) y hacer el seguimiento de los fetos afectados, determinar el flujo umbilical, permitiendo estimar la severidad del balance interfetal, evaluar la función cardíaca fetal, específicamente en el gemelo receptor donde rápidamente revierten los signos de insuficiencia cardíaca(15). El diagnóstico de feto acárdico no es fácil y se debe sospechar cuando uno de los gemelos presenta una malformación de segmento superior o ausencia de estructura cardíaca(9). La identificación de corazón en el gemelo malformado no excluye el diagnóstico, los hallazgos al ultrasonido pueden incluir perfusión arterial reversa en Doppler (siempre presente)(5), segundo feto con alteración en el desarrollo del polo cefálico, del corazón, de la columna, vísceras y hasta de caderas, también cordón con dos vasos y polihidramnios(10). Se debe realizar Ultrasonido seriado para evaluar crecimiento y estado cardiovascular.

La terapia médica consistente en digoxina a la madre para el control de la falla cardíaca del feto

donador(17), amniocentesis descompresiva en polihidramnios, Indometacina u otros antiinflamatorios no esteroideos a la madre para contribuir a la tocólisis y la disminución del polihidramnios (18). La terapia invasiva fetal, cuando falla el manejo médico, consiste en la reducción selectiva del feto acárdico bajo histerotomía y continuación del embarazo del gemelo donador(4)(5)(11), clampear la circulación del feto acárdico bajo endoscopia o por histerotomía, embolización umbilical del acárdico con alcohol absoluto a través de cordocentesis guiada por ultrasonido(11)(18), cauterización bipolar o el uso de radiofrecuencia, electrocoagulación con láser del cordón umbilical del acárdico, constituyendo la técnica que ha demostrado mejores resultados (4)(8)(18).

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso clínico de una paciente de 23 años de edad, procedente del departamento de Cochabamba, residente de la provincia de Chapare, ingresó al servicio de Gineco-Obstetricia del HMIGU cursando con su cuarto embarazo de 24 semanas de gestación, con dolor abdominal espasmódico en hipogastrio que se irradiaba a región lumbosacra, con antecedentes de Enfermedad de Chagas, Lúes secundaria, anemia y desnutrición habiendo recibido tratamiento con penicilina benzatínica durante sus controles prenatales. Al examen físico destacaba una presión arterial de 120/80 mmHg, pulso de 80 latidos por minuto, mucosas húmedas y rosadas, cardiopulmonar clínicamente normal, abdomen globuloso con una altura uterina de 33 cm, resultando difícil la realización de las maniobras de Leopold, signo del tempano presente, puño percusión bilateral positivo, dinámica uterina presente de 2/10/25/++, una frecuencia cardíaca fetal de 132 latidos por minuto. Al examen especular

y tacto vaginal no se evidencia modificaciones cervicales. La ecografía obstétrica realizada durante sus controles prenatales reporta escasamente un embarazo único de 24 semanas, polihidramnios, placenta anterofundal, feto malformado.

Durante su internación se le realiza los siguientes estudios: Hemoglobina de 9,7 gr/dl presenta anemia, la prueba de Reagina Plasmática Rápida para Sífilis (RPR) resulta reactiva en dilución?, con un parcial de orina infeccioso, alfa feto proteína elevada (15,12 ng/ ml) e inmunología para TORCH negativo. Se trata a la paciente, indicándose útero inhibición con indometacina vía rectal y antibióticoterapia por vía parenteral para tratar la infección urinaria.

El estudio ecográfico obstétrico en el servicio reporta: gestación gemelar con una placenta monocorial, monoamniótica posterior grado 1 de Grannum (Figura1a), polihidramnios severo (Figura1b), feto 2 de 23 semanas de gestación, vivo con diámetro biparietal de 58 mm y longitud de fémur de 41 mm (Figura 2a), feto 1 de 22 semanas con múltiples malformaciones, Síndrome transfusión feto - fetal, acárdico y acéfalo en investigación (Figura 2b).

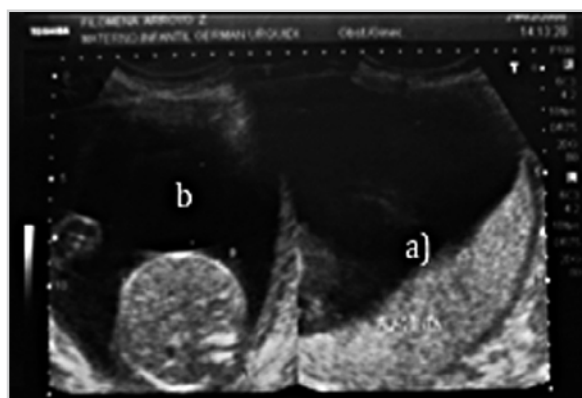


Figura 1. Imagen de ecografía:
a) Placenta mono amniótica, monocorial.
b) Poli hidramnios severo.

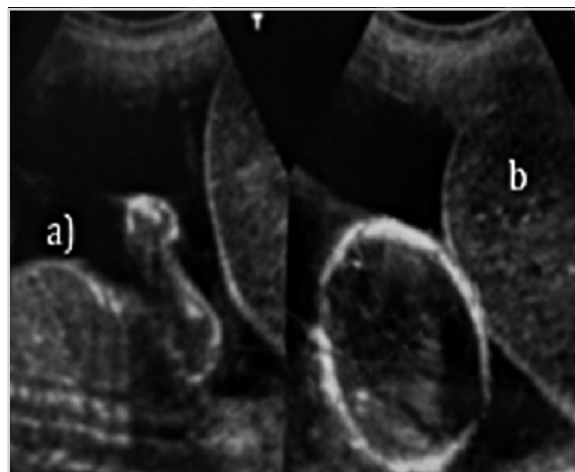


Figura 2. Imagen de ecografía:
a) Feto 2 vivo.
b) Feto 1 malformado.

Se advierte polo cefálico indescriptible, sólo se logra identificar hasta la columna cervical (Figura 3a), se observa gran edema generalizado (Figura 3b), extremidades con fémur de 38 mm, tórax y abdomen discordantes, apenas valorables, sin evidencia de corazón, inclusive al estudio Doppler (Figura 4); referente al cordón umbilical, solo se evidencia un vaso umbilical con latido, vasos intratorácicos y abdominales presentan flujo al estudio Doppler y movimientos fetales esporádicos.



Figura 3. Imagen de ecografía Obstétrica:
a) Feto acárdico y acéfalo.
b) Edema generalizado.

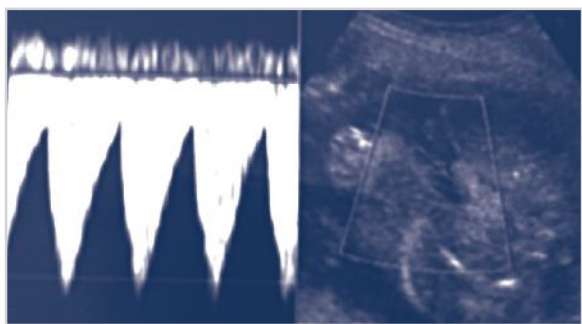


Figura 4. Estudio ecográfico Doppler:
a) No se evidencia corazón.

El embarazo evolucionó de forma desfavorable, presentando al séptimo día de internación contracciones uterinas, desencadenando trabajo de parto. Se obtuvo el primer gemelar con peso de 1130 gr, longitud de 25 cm, con APGAR de 0, con aspecto de masa de tejido amorfa (Figura 5) de sexo indeterminado con genitales externos indiferenciados (Figura 6), con presencia de amelia de miembro superior izquierdo (Figura 7) y meromelia de miembro superior derecho con tres dedos hipoplásicos (Figura 8), deformidad en genu varo de miembros inferiores (Figura 9), con presencia de menor cantidad de dedos, 4 dedos en pie derecho y 3 en pie izquierdo (Figura 10) abdomen con eventraciones (Figura 11). Se identifica también ácefalia (Figura 12 y 13) y acárdia entre otras malformaciones.



Figura 5. Imagen del primer gemelar con aspecto de masa de tejido amorfa



Figura 6. Imagen del primer gemelar de Sexo indeterminado con genitales externos indiferenciados



Figura 7. Imagen del primer gemelar con presencia de amelia de miembro superior izquierdo



Figura 8. Imagen del primer gemelar con meromelia de miembro superior derecho con tres dedos hipoplásicos



Figura 9. Imagen del primer gemelar con deformidad en genu varo de miembros inferiores



Figura 10. Imagen del primer gemelar con presencia de menor cantidad de dedos, 4 dedos en pie derecho y 3 en pie izquierdo



Figura 11. Imagen del primer gemelar con abdomen con eventraciones



Figura 12. Imagen del primer gemelar acefalo



Figura 13. Imagen del primer gemelar acefalo

Se obtuvo el segundo gemelar hidrópico de sexo masculino con peso de 688 gr, longitud de 34 cm, PC de 23 cm APGAR de 1, falleciendo a los 10 minutos por asfixia perinatal y prematuridad extrema (Figura 14). Se compararon las diferencias de los dos productos (Figura 15).



Figura 14. Imagen del segundo gemelar masculino hidrópico



Figura 12. Imagen compartiva de los dos productos

Se produce el alumbramiento a los 15 minutos se identifica placenta monocorial monoamniótica, con peso de 400 g y dimensiones de 17 x 10 x 2.5 cm. de cuya estructura nacen 2 cordones umbilicales, uno de apariencia normal y el otro atrófico, en cuyo extremo estaba la masa amorfa. Las membranas coriales no presentan alteraciones macroscópicas relevantes. Realizándose revisión instrumental de cavidad uterina por alumbramiento incompleto. La madre presentó una evolución favorable de durante el puerperio y no presentó complicaciones, siendo dada de alta médica al tercer día, para continuar con controles por el servicio de consulta externa.

DISCUSIÓN

El feto acárdico y acéfalo de nuestro caso clínico, producto de un embarazo gemelar, de una madre sin historia de gestaciones múltiples previas; se presenta como una masa sin forma, con esbozos rudimentarios de extremidades, como máxima expresión del síndrome de transfusión fetal; con placenta monocorial, monoamniótica, en la cual se observa la inserción de 2 cordones umbilicales: uno normal y otro atrófico. Este embarazo múltiple con acardia fetal, trajo complicaciones para el segundo gemelar donador, como la insuficiencia cardíaca congestiva, polihidramnios y parto prematuro, ya que el gemelo donador estuvo obligado a mantener un flujo sanguíneo adicional que lo llevó a desarrollar un alto gasto cardíaco, que provocó una perfusión renal elevada y en consecuencia un aumento de la diuresis y polihidramnios; en la fase final este feto donador entró en insuficiencia cardíaca congestiva, por la misma perfusión arterial retrógrada provocó sobrecarga circulatoria, esta progresó en hidrops y favoreció a su fallecimiento. Por otro lado la baja presión arterial e hipoxia a la que se sometió el feto acárdico condicionó las alteraciones del

desarrollo que presentó. El diagnóstico precoz, valorando la edad gestacional del embarazo(17) y las condiciones del gemelo donador(18), es fundamental para planificar la intervención terapéutica(15)(16), es por esto la necesidad de implementar programas de pesquisa ecográfica temprana y precisa en los diferentes niveles de atención en salud en nuestro país.

El tratamiento debe dirigirse al mantenimiento del feto normal, lograr que pueda llegar a finalizar su gestación en las mejores condiciones posibles, a pesar de los obstáculos que su hermano le ha colocado en su camino, es por esto la necesidad de desarrollar unidades especializadas en medicina fetal, capaces de manejar y tratar esta situación y no solo adoptar una conducta expectante.

CONCLUSIONES

La Transfusión Feto - Fetal es una enfermedad grave, hoy en día tratable y con resultados aceptables en comparación con su historia natural; presenta un estado de severas alteraciones hemodinámicas para ambos fetos, esta situación es revertida al acabar con el requisito anatómico de la enfermedad, es decir coagulando las comunicaciones vasculares placentarias.

La ecografía y el Doppler han permitido conocer la fisiopatología de la enfermedad y llevar un control una vez tratada. El feto acárdico acéfalo es parte de un espectro polimalformativo con grados variables de desarrollo fetal, se asocia con la presencia de anastomosis vasculares placentarias y perfusión arterial retrógrada que permiten la supervivencia intraútero a expensas del gemelo normal. El diagnóstico precoz es fundamental para planificar la intervención terapéutica, que debe dirigirse al mantenimiento del gemelo normal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Perez Sanchez A, Donoso E. Obstetricia. Tercera ed. Publicaciones Mediterráneo 1999.
2. Schwarz, C. Duverges, A, Díaz y cols Obstetricia. 5ta Ed. 1995.
3. Williams, G. Cuuningham, N. Ganty cols Obstetricia. 21 a Ed. 2004.
4. Romero M, Villalobos N, Ávila A y cols. Revista de Obstetricia y Ginecología de Venezuela. ISSN 0048-7732 versión impresa v.62 n.3 Caracas set. 2002
5. Pérez J, Lozano H, Pérez A. Feto acardico y acéfalo: una rara complicación de los embarazos gemelares monocoriales. Presentación de 1 caso clínico y revisión. Mex 2003.
6. Quintero R, Morales W, Allen M. Staging of twin-twin transfusion syndrome. J Perinatol 1999; 19: 550-5.
7. Hecher K, Ville Y, Snijders R, and cols. Doppler studies of fetal circulation in twin-twin transfusion syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol. 1995; 5:318-324
8. Cabero L, Carreras E, Higuera T y cols. Progresos de obstetricia y ginecología: revista oficial de la Sociedad española de ginecología y obstetricia, ISSN 0304-5013, Vol. 46, Nº. 8, 2003, pag. 340-347
9. Díaz L, Quintero R, Falcón E y cols. Diagnóstico ecográfico de feto acardio. Ultrasonido Med 1998;14: 49-53.
10. Romero R, Plu G, Jeanty P, and cols: Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies. Norwalk, CT, Appleton & Lange, 1988
11. García Roig F,; "Clínicas Obstétricas y ginecológicas". Mc Graw- Hill Interamericana. ISSN 0009 – 9201. 2004.
12. NINDS: "Trastornos Encefálicos", Publicación de National Institute of Neurological Disorders and Stroke NINDS; November 13, 2007
13. Siles Cadillá J, Díaz-Tamayo Saco M, Cabrera Morales M, Bustos Vales I, Fobelo M, Miralles Sanchos J,; Feto acéfalo-acárdico, a proposito de un caso; Congreso Virtual de Anatomía Patológica Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla. 1998
14. Brackley KJ, Kilby MD. Twin-twin transfusion syndrome. Hosp Med. 1999;60(6):419-24.
15. Denbow ML, Battin MR, Cowan F, et al. Neonatal cranial ultrasonographic findings in preterm twins complicated by severe fetofetal transfusion syndrome. Am J Obstet Gynecol. Mar 1998;178(3):479-83.
16. Sueters M, Middeldorp JM, Lopriore E, Oepkes D, Kanhai HH, Vandenbussche FP. Timely diagnosis of twin-to-twin transfusion syndrome in monochorionic twin pregnancies by biweekly sonography combined with patient instruction to report onset of symptoms. Ultrasound Obstet Gynecol. Oct 2006;28(5):659-64
17. Duncan KR. Twin-to-twin transfusion: update on management options and outcomes. Curr Opin Obstet Gynecol. Dec 2005;17(6):618-22.
18. Fox C, Kilby MD, Khan KS. Contemporary treatments for twin-twin transfusion syndrome. Obstet Gynecol. Jun 2005;105(6):1469-77.