

Hospital Clínico-Quirúrgico Docente "Dr. Salvador Allende"

Gestación gemelar con feto acárdico: Presentación de un caso

Twin pregnancy with acardiac foetus: Case presentation

Amparo de la C. Rivera Valdespino^I, Mirta E. García Jardon^{II}

^I Especialista Primer Grado de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Quirúrgico Docente "Dr. Salvador Allende". Profesora Auxiliar. Escuela Latinoamericana de Medicina. e.mail: amparo@infomed.sld.cu

^{II} Especialista Segundo Grado en Anatomía Patológica. Profesora Titular. Hospital Clínico Quirúrgico Docente "Dr. Salvador Allende". e.mail: mirtagar@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: la secuencia de perfusión arterial reversa (secuencia TRAP) o transfusión feto-fetal; se encuentra entre las numerosas peculiaridades de la gestación monocoriónica (univitelina) gemelar. En ella, el gemelo afectado es perfundido de forma reversa mediante anastomosis arterio-arterial y veno-venosa por el otro gemelo; resultando un feto acardio y otro normal, con consecuencias hemodinámicas en este último, debidas a la misma.

Objetivo: caso de embarazo gemelar monocigótico con feto acardio-acéfalo diagnosticado por ultrasonido preparto; dada su baja frecuencia.

Presentación del caso: gestante de 17 años de edad, primigrávida, con embarazo gemelar de 36.3 semanas, diagnosticado por Ultrasonido (US); con 4 controles prenatales. La misma consultó en trabajo de parto. Se le realizó un US evolutivo que encontró un feto vivo, en presentación cefálica, acompañado de una masa amorfa, que se concluyó como feto malformado en un embarazo gemelar. Se remitió la gestante al Hospital Nacional Regional de Escuintla (HNRE); donde se le practicó una cesárea; se obtuvo un recién nacido femenino de 2.37 kilogramos y una masa deforme (feto malformado). La placenta resultó ser monocoriónica, univitelina, con perfusión sanguínea feto-fetal (de normal a malformado); lo cual permitió la supervivencia del feto amorfo hasta entonces, seguido de muerte fetal

intraparto. El gemelo malformado se envió al servicio de anatomía patológica para su estudio; cuyos resultados se presentan en este trabajo. Se revisa la bibliografía hasta el 2013.

Conclusiones: el feto acardio-acéfalo por transfusión feto-fetal inversa es poco frecuente en nuestro país, debido al temprano y avanzado control prenatal. El diagnóstico prenatal temprano es un método valioso para evitar el desenlace fatal e incremento de la mortalidad infantil.

Palabras clave: Feto acardio-acéfalo, mielocéfalo, embarazo gemelar. Acardius, gestación múltiple, síndrome de transfusión feto-fetal.

ABSTRACT

Introduction: among several peculiarities of gestation twins (univiteline) monochorionic is sequence of Twin Reverse Arterial Perfusion (TRAP sequence) or fetus-fetal transfusion. TRAP is a serious complication whereby the affected twin is been perfused in a reverse manner through arterio-arterial and veno-venous anastomoses by another twin; resulting in an abnormal acardiac foetus and other normal, but with hemodynamic consequences in the latter, due to this complication.

Objective: illustrate a twin pregnancy with an acardius acephalus (parasite) twin diagnosis by antenatal, ante partum ultrasound; since it is seldom reported in our environment.

Case Presentation: the results of a 17-year-old primigravida pregnant woman's with a twin pregnancy of 36.3 weeks, diagnosed by Ultra sound (US) are presented in this article. Four previous ante-natal checks up were retrieved before she went into labour. An evaluative US was carried out; showing a live foetus in a cephalic presentation, accompanied by an amorphous mass that was concluded as a malformed foetus in a twin pregnancy. The patient was referred to the National Regional Escuintla Hospital (NREH). A caesarean section was performed. A female newborn of 2.37 kg weight and an amorphous mass - corresponding to a malformed foetus- were found. A uni-chorionic, uni-amniotic placenta was found, as well as a foetus-foetal blood perfusion (from normal to malformed) that kept "alive" the malformed foetus until the delivery. Intra partum foetal death of the second (amorphous) foetus was noticed. The body was sent to the department of pathology for post-mortem study service. The findings of the post-mortem are presented in this report.

Conclusions: acardiocephalus twin pregnancy by reverse foetus-fetal transfusion is quite uncommon in our country, due to early and advanced antenatal control and diagnosis. Early detection of such cases provides a good tool to avoid intra partum and postpartum neonatal deaths, thus, contributing to decrease infant mortality rate.

Key Words: Acardiocephalus, mielocephalus, twin pregnancy, Acardius, multiple pregnancies, twin to twin transfusion syndrome.

INTRODUCCIÓN

El feto acardio constituye una entidad rara, de etiología incierta, que complica las gestaciones múltiples y especialmente las gestaciones gemelares univitelinas, manteniendo otro feto la perfusión tisular de aquel.¹ El mismo constituye una de las malformaciones menos frecuentes descritas en la literatura;² con una frecuencia de uno en cada 35 000 a 48 000 nacimientos. Las malformaciones congénitas, no obstante, siguen siendo un problema de salud importante en países en vías de desarrollo, donde no existen controles prenatales por problemas económicos y sociales; contribuyendo al incremento en la tasa de mortalidad materna e infantil.³

Dicha malformación, generalmente, así como los fetos papiráceos son complicaciones de embarazos monocigóticos múltiples; ya sean gemelares o trillizos.^{4,5}

El feto acárdico constituye una estructura "parásita" que sobrevive gracias a la perfusión sanguínea que existe entre el feto normal y él. El feto viable irriga al "feto acardio-acéfalo" hasta el final del embarazo porque es una secuencia de perfusión arterial transversa (TRAP, siglas en inglés).^{6,7}

También se conoce como Síndrome de transfusión feto-fetal, por el desequilibrio crónico hemodinámico vascular que se presenta en los embarazos gemelares, monocoriónicos, que comparten anastomosis vasculares placentarias, pasando sangre de un feto a otro, ocurriendo así un intercambio entre un "feto donante" (feto normal generalmente) y un "feto receptor" (feto malformado).⁷⁻⁹

Este caso resulta de interés en nuestro país, donde el cuidado y diagnóstico prenatal permiten identificar estas malformaciones en edad gestacional relativamente tempranas.

OBJETIVO

Reportar un caso de embarazo gemelar, monocigótico con un feto acardio- acéfalo con diagnóstico preparto mediante ultrasonido; dada su poca frecuencia.

Enfatizar la necesidad de realizar el diagnóstico prenatal temprano en primigrávidas jóvenes.

Ilustrar un caso poco frecuente en nuestro país, para beneficio de las generaciones jóvenes de nuestros médicos, poco expuestos a este tipo de casos.

PRESENTACIÓN DE CASO

Primigrávida de 17 años de edad, sin historia obstétrica previa; con 4 controles de seguimiento de su embarazo en su Área de Salud; quien asiste a consulta externa para control de seguimiento. Al examen físico se constata una altura uterina (AU) de 34 cm y un feto vivo, en presentación cefálica. Se decide indicar ultrasonido ginecológico, donde se reporta lo siguiente:

Se observa útero ocupado por embarazo con feto vivo, en presentación cefálica. Diámetro Bi-Parietal (DBP) - 92 mm, correspondiente a 37 semanas.

Longitud femoral - 68 mm, correspondiente a 36 semanas y 5 días.

Circunferencia abdominal - 309 mm correspondiente a 35 semanas y 4 días.

Líquido amniótico - 2.2ml (oligoamnios) (n=70-88ml)

Placenta fúndica (acreta) grado 2/3

Frecuencia Cardíaca Fetal - 139 x min.

Además, se observa la presencia de una masa amorfa dentro de la cavidad amniótica que mide 11.3 x 11.2 x 11.5 mm que impresiona como un embarazo gemelar malformado.

Resultados de Anatomía Patológica

DESCRIPCIÓN MACROSCÓPICA: Se recibe feto malformado de 17 x 15 cm y 975g de peso, de constituido por una masa ovoide amorfa cubierta de piel, sin sexo determinado, el polo cefálico mostró una pilosidad fina. No se encontraron facciones reconocibles, tronco ni extremidades, salvo una prominencia inespecífica simulando una "probóscide" (¿estructura facial abortiva?) (Figura 1).



Fig 1. Placenta monocoriónica con implantación de un cordón umbilical que presenta una vena gruesa y una arteria "hipoplásica" (tercio medio de la cara anterior).

En el tercio medio de la cara anterior se encontró implantado el cordón umbilical de 12 cm de longitud x 0.1 cm de diámetro. Al corte se observa una vena dilatada y una arteria única e hipoplásica. A 3 cm del polo caudal se observa un pie malformado (Figura 2).

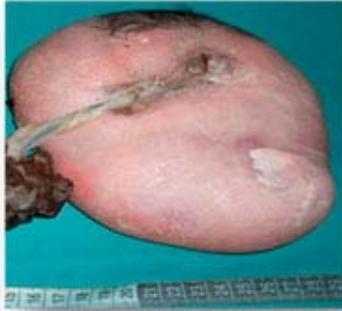


Fig 2. Cara anterior del feto acardio-acéfalo que muestra en el polo superior la presencia de pelos, que se trata de un esbozo de "cuero cabelludo", mientras que en el polo inferior presenta un miembro inferior rudimentario.

En la cara posterior e inferior hay una mácula que semeja un "ano", aunque no se encontró comunicación con el interior (Figura 3).



Fig 3. Cara posterior del feto acardio-acéfalo, observándose en la porción distal una "mácula" que impresiona como un esbozo de "ano", imperforado.

A la disección se observa una masa amorfa de tejido conectivo laxo de color rosáceo y aspecto mixoide. Se encontró la formación de un hueso largo, semi-cartilaginoso que puede corresponder a esbozo de tibia y un núcleo cartilaginoso que puede corresponder a una vértebra aberrante o "columna vertebral" malformada de la cual salen dos costillas abortivas. No se encontró órgano definido alguno. La placenta se recibió separada y desprendida. Resultó una placenta moncoriónica, monoamniótica que midió 15 x 12 x 2 cm, presentando dos cordones umbilicales. Uno de ellos ya descrito; unido al espécimen recibido. El otro mide 30 cm y presenta sus tres vasos normales (Figura 1).

DESCRIPCIÓN MICROSCÓPICA: Se observa un tejido mixomatoso, rico en matriz basófila, acelular constituido por un tejido mixoide, fibroconectivo laxo muy vascularizado, con presencia de tejido adiposo, y escasos restos de tejido muscular. No se identifica tejido de algún órgano en particular.

Placenta y cordones umbilicales: gemelar monocoriónica, monoamniótica. Ausencia de una arteria umbilical e hipoplasia de la otra arteria en el cordón correspondiente al espécimen. Cordón umbilical del gemelar nacido vivo normal. En el área de inserción se observa una anastomosis vascular entre ambos, de naturaleza veno-venosa. Este hecho se confirmó histológicamente.

Diagnóstico Anteparto

- 1.- Embarazo de 36.3 semanas de gestación por Ultrasonografía.
- 2.- Oligohidramnios severo (AFI - 2.2 cc)
- 3.- Anomalías congénitas.

Se realizó cesárea de emergencia por tratarse de una primigrávida con embarazo gemelar complicado por posible feto malformado. Se encontró un recién nacido femenino de 2.37 kilogramos y una masa amorfa, que se correspondió con un feto malformado. El embarazo era monocoriónico y monoamniótico, Se envió el gemelar malformado al servicio de Anatomía Patológica para realizarle autopsia.

DIAGNÓSTICO HISTOLÓGICO

Feto: Feto acardio-acéfalo mielocéfalo.

Estos fetos se sostienen en forma parasita por la circulación del feto viable. Esta circulación inversa produce problemas cardíacos en el gemelo normal ocasionalmente. Se sugiere evaluación por cardiólogo pediátrico del recién nacido.

DISCUSIÓN

Existen diversas clasificaciones de los fetos acardio-acéfalos.¹⁰⁻¹⁵ En 1947 Stewart presentó una historia detallada de estos ejemplares que se remonta al siglo XIX.¹³

Acardiusanceps o hemicardio: Este caso presenta un esbozo de cráneo facial rudimentario, con ausencia de extremidades, es poco frecuente (22%).^{10,11}

Acardiusacephalus u holocardio: Se caracteriza por la ausencia de cabeza y extremidades inferiores con diversos grados de desarrollo. No contiene órganos abdominales ni torácicos, es la forma más común de presentación, con 65%.¹²

Acardiusacormus: Este está formado por una cabeza unida a la placenta (4%).¹³

Acardiusamorphus: Masa sin forma, amorfa, donde no se reconocen órganos, donde histológicamente se observa un tejido conectivo, laxo, indiferenciado, cartilago, hueso (8%).^{12,13}

Acardiusmielocéfalo: Es la forma más rara, es similar al amorfo pero con extremidades rudimentarias (1%).¹²

Esta malformación tiene una elevada mortalidad fetal y neonatal. Existen estudios que demuestran que cuando se presenta en el segundo trimestre del embarazo, la mortalidad es de 80 a 100%.¹³ Estos casos de embarazos gemelares complicados, son impredecibles. No obstante se han descrito casos en los que se produce una "involución espontánea" del feto acárdico por trombosis de la anastomosis vascular con el otro feto, esto suele ocurrir en la base del cordón del feto arcádico, aunque en la mayoría de los casos continúa su evolución siendo un "ente" totalmente dependiente del feto donador (gemelo "normal").¹⁴

El feto acardio aparece descrito por vez primera en la literatura por Benedetti en 1533 en su *De Morborum a Capite de Pedis Signis Habes Lector Studioso Hox Volumine*. Posteriormente han aparecido otras publicaciones médicas aportando nuevos casos, entre las que se destacan la de Napolitani y Schreiber que describieron 149 fetos acárdicos.¹⁵

Etimológicamente la palabra acardio significa una ausencia del órgano cardíaco, desde el punto de vista embriológico, sin embargo, el término es mucho más amplio, pues implica que existen elementos rudimentarios del tejido cardíaco, dependiendo del grado de diferenciación que la organogénesis ha alcanzado en el momento en que ocurrió el fenómeno.

El feto acardio-acéfalo surge como una alteración en la morfogénesis, teniendo diferentes grados de alteraciones en su desarrollo, de ahí que existan algunos casos, donde se puede identificar esbozos de órganos, malformados, mientras que otros están formados por estructuras primitivas, amorfas, de tejido laxo, conjuntivo, sin poderse precisar órganos.¹⁶

Esta malformación se desarrolla en embarazos gemelares, monocoriónicos, donde existen anastomosis vasculares placentarias que permiten que sobreviva dentro del claustro materno a expensas de una alimentación, como mencionamos "parásita", de otro feto que lo nutre (gemelo normal). Se ha planteado que esta perfusión arterial retrógrada puede provocar alteraciones en el gemelo normal, produciéndole sobrecarga circulatoria, que se puede acompañar de insuficiencia cardíaca, oligoamnios, anemia y riesgo de nacimiento prematuro

Se describe en la literatura un Síndrome de la TRAMPA para justificar esta doble perfusión arterial, que ocurre como una condición *sine qua non* en un embarazo monocorial, gemelar, donde existe una placenta con un doble cordón umbilical, pero con uno de ellos donde la arteria es poco desarrollada, de ahí que necesite de la arteria umbilical del feto normal para establecer así una circulación entre el acardio-acéfalo (feto receptor) y el feto normal (donante fetal).¹⁷

La patogenia de este trastorno embriológico no es conocida del todo. Todas las variedades tienen en común, sin embargo, la ausencia del corazón. Se han planteado dos teorías en la literatura; que tratan de explicar el porqué ocurre esta rara enfermedad, estas son:

Defecto en el desarrollo del corazón y otros órganos de origen endodérmico, como pulmones, hígado, tiroides y páncreas, que dependen o 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. Sin embargo, esta teoría no explica los casos en que aparece corazón y ocasionalmente pulmones, hígado, tiroides y páncreas.¹⁷

Ocurre TRAP, al mismo tiempo hay una atrofia del corazón y de los órganos asociados. El feto acardio recibe sangre poco oxigenada de las arterias

hipogástricas a través de un vaso aberrante, por lo cual las mayores alteraciones se presentan en el hemicuerpo superior, mientras que la pelvis y las extremidades inferiores tienen un desarrollo más adecuado.¹⁸ Esta teoría no explica por qué se producen acardios de peso igual o superior a su gemelo, o por qué pueden desarrollar órganos a distancia a pesar de su pobre oxigenación.¹⁹

En algunas literaturas revisadas para este trabajo, los autores utilizan el término de "monstruo acárdico".¹⁹ Aunque dicha denominación puede considerarse como falta de ética, el término ha sido sancionado por su uso; y por los autores clásicos que describieron el trastorno por primera vez. Los autores del presente trabajo sugieren evitar dicha denominación, al menos delante de las embarazadas y familiares por cuestiones éticas.

CONCLUSIONES

El feto acardio-acéfalo por transfusión feto-fetal inversa es poco frecuente en nuestro país, debido al temprano y avanzado control prenatal.

El diagnóstico prenatal temprano es un método valioso para evitar el desenlace fatal e incremento de la mortalidad infantil.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- M. Chandramouly and Namitha. Case series: TRAP sequence. Indian J RadiolImaging. February 2009; 19(1): 81-83.
- 2- Galindo A, Puente JM, Benedicto M, Gutiérrez-Larraya F, Rodríguez Peralto JM, Martínez A, De la Fuente P. Gestaciones gemelares con feto acardio: revisión a propósito de cinco casos. Actualidad Obstétrico-Ginecológica. 2001; 8(6):224 -36.
- 3- Cordero Rizo MZ, González Guillermo J. Factores socioeconómicos y de servicios de salud asociados con la mortalidad materna: Una revisión. Rev. Cienc. Biomed. 2011;2(1): 77-85.
- 4- Torres Torres C, Pérez-Borbón G, Benavides-Serralde JA, Guzmán-Huerta ME, Hernández-Andrade, E. Prevalencia y complicaciones del embarazo gemelar monocorialbiamniótico. GinecolObstetMex.2010; 78(3):181-186.
- 5- Luján-Irastorza J, Ibarra-Gallardo A, Inclán-Bernal J, Rascón-Alcántar A, López-Cervantes G. Feto Papiraceo: Complicación de Ebarazo Gemelar. Bol ClinHospInfant Edo Son.2005; 22(2): 145-147.
- 6- Mastrobatista JM, Lucas MJ. Diagnosis and management of twinreversed arterial perfusion (TRAP) sequence. Aug 13, 2013. [Accedido el 8 de Junio 2014]. Disponible en <http://www.uptodate.com/contents/diagnosis-and-management-of-twin-reversed-arterial-perfusion-trap-sequence>
- 7- Photocoagulation of placental communicating vessels for twin-twin transfusion syndrome to prevent fetal demise of the donor twin. J ObstetGynaecol Res. 2009; 35(4): 640-7.

- 8- Quintero RA, Chmait RH, Bornick PW, Kontopoulos EV. Trocarassisted selective laser photocoagulation of communicating vessels: a technique for the laser treatment of patients with twin-twin transfusion syndrome with inaccessible anterior placentas. *J Matern Fetal Neonatal Med.*2010; 23(4): 330.
- 9- Takeshi Murakoshi, Mitsuru Matsushita, Takashi Shinno, HirooNaruse, Satoru Nakayama, Yuichi Torii. Fetoscopic Laser Photocoagulation for the Treatment of Twin-TwinTransfusion Syndrome in Monochorionic Twin Pregnancies. *The Open Medical Devices Journal.* 2012; 4, 54-59.
- 10- Pinet Ch, Colau JC, Delezoide AL, Menez F. Les jumeaux acardiaques. *J GynecolObstetBiolReprod.*1994; 23(1):85-92.
- 11- Guerrero Vázquez J, Garcés Ramos A, Olmedo Sanlaureano S, Martín Salvago MN, Olvera Perdigonos A. "Acardiusanceps" y gestación gemelar: descripción de un caso. *Acta Pediatr Esp.* 2009; 67(3): 137-140.
- 12- Villalobos N, Lopez C. Síndrome del gemelo muerto. *Rev. Obstet. Venez.*2002; 62(1):11-15.
- 13- Stewart, M: A: *Foetusholo-acardiusamorpus.* *Clin Proc.* 1947; 6(7):292.
- 14- NikLah NAZ, CheYaakob CA, Othman MS, Nik Mahmood NMZ. Twin reverse arterial perfusion sequence, *Singapore Med J.* 2007; 48(12):e335-e337.
- 15- Napolitani FD, Schreiber I. The acardiac monster. A review of the world literature and presentation of 2 cases.*Am J ObstetGynecol.* 1960; 80:582-586.
- 16- Allen MIV, Smith DW, Shepard TH. Twin reversed arterial perfusion (TRAP) sequence: a study of 14 twin pregnancies with acardius. *Seminars in Perinatology.*1983; 7(4):285-293.
- 17- Lattus JO, Almuna RV, Paredes AV, Junemann KU, Guerra FB, Pizarro OR, Zúñiga MR, Martic AV, Missarelli CP. Siameses o Gemelos Unidos Toraco-onfalópagos y Revisión de la bibliografía nacional e internacional. *Rev. chil. obstet. ginecol.* 2002; 67(5): 392-401.
- 18- Murakoshi T, Ishii K, Nakata M, *et al.* Validation of Quintero stage III sub-classification for twin-twin transfusion syndrome based on visibility of donor bladder: characteristic differences in pathophysiology and prognosis. *Ultrasound ObstetGynecol.*2008; 32(6): 813-8.
- 19- Lachman R, McNabb M, Furmanski M, Karp L. The Acardiac Monster. *Eur. J. Pediatr.*1980; 134, 195-200.

Recibido: 1 de junio de 2013.

Aprobado: 9 de junio de 2014.